

Dokumentation nr 538

Treacher Collins syndrom, familjevistelse

Treacher Collins syndrom

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 Treacher Collins syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Eva-Lena Stattin, överläkare, Klinisk genetik, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Malin Hakelius, överläkare i plastikkirurgi, Kraniofacialt centrum i Uppsala

Malin Svensson, överläkare öron-näsa-halskliniken, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Sven Sahlin, överläkare, Kliniken för rekonstruktiv plastikkirurgi, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm

Radi Jönsson, överläkare, öron-näsa-halsverksamheten, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Christina Persson, logoped, Institutionen för neurovetenskap och fysiologi, Enheten för logopedi, Sahlgrenska akademien, Göteborgs universitet, Göteborg

Marizela Kliajic, psykolog, Plastikkirurgen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Marianne Lundgren, handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Ödman, övertandläkare

Åsa Mogren, logoped, Mun-H-Center, Hovås.

Medverkande från Ågrenska

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig

Emy Emker, socionom

Elisabeth Lundquist, pedagog

Marcus Berntsson, idrottspedagog

Pia Vingros, redaktör

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post agrenska@agrenska.se

Innehåll

Medicin och genetik vid TCS	6
Olivia har Treacher Collins syndrom	10
Plastikkirurgisk behandling	11
Olivia behöver en sond	14
Andningssvårigheter vid TCS	15
Ögonkirurgi vid TCS	17
Öron och hörselproblematik vid TCS	18
Olivia får en hörapparat	21
Tal och språk hos personer med TCS	21
Psykologiska aspekter	24
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	28
Olivia och maten	30
Syskonrollen	31
Olivia har en storasyster	34
Munhälsa och munmotorik	35
Olivia idag	39
Information från Försäkringskassan	39
Samhällets stödinsatser	42
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	45
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	45

Medicin och genetik vid TCS

En diagnos är viktig eftersom den ger en förklaring till symtomen som individen har. Diagnosen gör det möjligt att ställa en korrekt medicinsk behandling och underlättar också för att ge en prognos, säger Eva-Lena Stattin, överläkare på Klinisk genetik vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Treacher Collins syndrom, TCS, kännetecknas av symmetriska missbildningar i ansiktets kranium. Syndromet är ett av de medfödda kraniofaciala missbildningssyndromen och varierar i omfattning och svårighetsgrad.

Begreppet syndrom kommer från grekiska och betyder ”springa tillsammans”. Det beskriver flera olika symptom hos en och samma patient som tillsammans pekar mot en viss diagnos.

Vanliga tecken på TCS är symmetrisk ansiktsmissbildning, underutvecklade kindben och haka, missbildning av öron och de nedre ögonlocken. Ansikts- och gomspalter är vanligt.

Diagnos ställs ofta redan när barnet är nyfött med hjälp av yttre kännetecknen, även om variationen på symptom är stor. Vid misstanke undersöks barnet ibland med ultraljud och röntgen. Diagnosen kan bekräftas med en genetisk analys. TCS är en sällsynt sjukdom. I Sverige får omkring två nyfödda barn varje år diagnosen.

Namnet Treacher Collins syndrom kommer den engelske kirurgen och ögonläkaren Edward Treacher Collins som beskrev syndromet år 1900. Det kallas också mandibulofacial dysostosis (mandibel=underkäke, facies=ansikte, dysostosis=bristande benbildning) eller Franceschetti-Zwahlen-Kleins syndrom.

Orsak

Treacher Collins syndrom orsakas oftast av en förändring (mutation) i genen TCOF1 som sitter på den långa armen av kromosom 5. Ärftligheten är autosomalt dominant, vilket innebär att en av föräldrarna kan bära på anlaget. Hos drygt hälften uppkommer TCS genom en nymutation, vilket betyder att den uppstår för första gången hos barnet och inte återfinns hos någon av föräldrarna.

Kännetecken

Ansiktet utvecklas ur första och andra gälbågen redan i fjärde till tionde veckan av fosterutvecklingen. Det är en komplicerad process, där mutationerna som finns vid TCS, leder till de symtom som uppstår.

Vanliga yttre kännetecken vid TCS är underutvecklade kindben med ett underutvecklat mellanansikte och nedåtsluttande ögonspringor. I de undre ögonlocken ses ofta ett jack i ögonlocket, ett så kallat kolobom. Ögonfransar är ofta glesa eller saknas.

Öronen kan vara små, förändrade till formen eller saknas helt. Det är vanligt att hörselgången är trång eller att den saknas helt.

På grund av att benen i mellanörat sitter ihop, har förändrad form eller saknas är hörselnedsättning vanligt.

En flik med hårbeklädd hud kan finnas på kinden. Fibrom, hudflikar eller fistlar finns ofta också.

Mindre vanliga tecken vid TCS är skelning, synnedsättning eller blindhet. Vid TCS kan det vara svårt att sluta ögat på grund av den det undre ögonlockets form.

Kluven gom- och läppspalt tillhör de mindre vanliga tecknen. Missbildningarna gör att det är svårt för barnet att suga. Det kan leda till att barnet behöver sondmatning.

Det är ovanligt att näsan är missbildad, men den ser ofta stor ut i förhållande till mellanansiktet. Munöppningen kan vara förstorad.

Luftvägsproblem tillhör de mindre vanliga symtomen. De kan bero på en liten underkäke och gomspalt eller stor tunga, som faller bakåt i svalget. En förträngning eller sammanväxning av näsöppningen i svalget, så kallad koanalatri, förekommer också.

Barnet kan sakna enstaka tänder, ha trång mellan tänderna, överbett eller förändringar av emaljen.

Bland de mer ovanliga tecknen vid TCS ses missbildningar av inre organ och skelett, liksom litet huvudomfång.

Normal mental utveckling och tillväxt

Barn med Treacher Collins syndrom har normal tillväxt och en vanligtvis normal mental utveckling.

Om barnet har hörselnedsättning är det viktigt med stöd för en god språkutveckling.

Utredning av litet barn

Alla barn med kraniofaciala missbildningar får träffa ett kraniofacialt team för utredning och planering av operationer. Sådana team finns på alla universitetssjukhus. Uppsala läns är sedan 2012 ansvarigt för rikssjukvården för viss kraniofacial kirurgi.

I utredningen ingår undersökning av barnets luftvägar, svalgfunktion, hörsel, ögon och tänder.

Även föräldrarna bör erbjudas en utredning, då en del av dem har diagnosen. Det finns en stor variation av symtom bland individerna med TCS både inom familjen och mellan familjer.

En del har så lindriga tecken att de får diagnos, först i samband med att de fått ett barn med mer uttalade symtom på Treacher Collins syndrom. Andra har livshotande andningssvårigheter, därför är det viktigt att bedöma luftvägarna hos alla nyfödda barn.

Genetik

Våra arvsanlag finns lagrade i cellkärnan där de är tätt förpackade i kromosomer. Vi har 46 kromosomer (23 från pappa och 23 från mamma). Kromosomerna består av två parallella DNA strängar med våra gener. DNA är uppbyggt av fyra kvävebaser A, C, T, G kallade nukleotider. De är recept för äggviteämnen som i sin tur ska bygga kroppens kärlvägg, bindväv, brosk, skelett och funktioner.

Tillverkningen sker i cellernas ribosomer (proteinfabriker).

Ibland förloras eller byts bokstäverna ut i receptet vilket leder till att en genetisk förändring (mutation) uppstår.

– Alla människor har olika varianter i sin arvs massa och sina gener, normalvariationer, dessa gör oss till de unika individer vi är, säger Anna-Lena Stattin.

Det finns genetiska kliniker vid sex av landets universitetssjukhus.

Vid klinikerna utreds patienter som läkaren misstänker har en genetisk sjukdom för att diagnos ska ställas.

Genetikerna träffar patienter inför diagnos, hjälper till att ställa diagnos och ger information vid diagnos. De gör också släktutredningar och bistår när föräldrar, till ett barn med genetisk sjukdom, planerar att skaffa syskon.

Genetik vid Treacher Collins syndrom

De symtom som uppstår vid Treacher Collins syndrom orsakas av förändringar i tre gener. Hos 78 till 93 procent finns en förändring i TCCOF1-genen på kromosom 5.

Hos cirka 8 procent finns förändringar på POLR1D, på kromosom 13 och POLR1C på kromosom 6. Dessa gener kodar för eller är recept på olika delar av ribosomerna. Ribosomerna ses som små korn i cellerna och utgör cellernas ”proteinfabriker”. TCOF1 genen är receptet på proteinet treacle som uttrycks kraftigt i neurallistens celler. Neurallistens celler är en tillfällig grupp av celler som finns hos embryot och ger upphov till en rad andra celler. Förändringen av de kraniofaciala strukturerna uppstår under fostervecka 4-10. Då formas ansiktet ur första och andra gälbågen och neurallistens celler bildar dessa skelettdelar i ansiktet, som då blir förminskade eller på annat sätt förändrade i formen.

– Orsaken till att en ribosomal sjukdom som Treacher Collins syndrom leder till ett förändrat skelett vet man inte säkert idag, säger Eva-Lena Stattin.

Ärftlighet vid TCS

Hur stor risken är att få ett barn till med diagnosen beror på den bakomliggande orsaken. Oftast har TCS uppstått genom en nymutation, det vill säga ingen av föräldrarna har anlag för sjukdomen. Men fyra av tio barn med Treacher Collins syndrom har föräldrar med syndromet. För barn med TCS som har nedärvd form är den autosomalt dominant.

Det gäller mutationerna i generna TCOF1 och POLR1D och innebär att den ena föräldern har en normal gen och en muterad gen. Då blir sannolikheten för såväl söner som döttrar att ärva syndromet 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte syndromet och för det inte heller vidare.

Hos drygt hälften uppstår TCS genom en nymutation. Sannolikheten att de på nytt får ett barn med syndromet är liten och uppskattas till mindre än en procent. Den nyuppkomna mutationen hos barnet blir dock ärftlig och kan föras vidare till nästa generation.

Fosterdiagnostik

Fosterdiagnostik kan göras med fostervattenprov eller moderkaksprov i graviditetsvecka 10-12 vid förhöjd risk att få ytterligare ett barn med TCS. Den genetiska förändringen måste vara känd för att det ska vara möjligt att göra fosterdiagnostik.

– Det är ovanligt med fosterdiagnostik vid detta syndrom då utvecklingsstörning inte ingår, säger Eva-Lena Stattin.

Det går också att använda Preimplantatorisk Genetisk Diagnostik, PGD, där man genom provrörsbefruktning planterar in ett ägg som inte bär på den genetiska förändringen.

Källor till mer information

Särskild kunskap om sällsynta diagnoser som Treacher Collins syndrom finns bland annat på Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) vid landets universitetssjukhus. Andra källor är bland annat Socialstyrelsen.se/ovanliga diagnoser, NORD (National Organization for Rare Disorders) och Genetics Home Reference, NIH.

Den som vill ha kontakt med patientföreningar eller nätverk kan vända sig till kraniofaciala föreningen och treachercollins.org
Läs gärna på Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser för att hitta mer, säger Eva-Lena Stattin.

Olivia har Treacher Collins syndrom

Olivia tre och ett halvt år kom till Ågrenska med sin mamma Lisa, pappa Marcus och storasyster Ellen snart sex år.

Under graviditeten hade Lisa mer fostervatten än förväntat. Men eftersom det var likadant med storasyster Ellen var Lisa och Marcus inte så oroad. De anade att den nya bebisen också skulle komma tidigare, då Ellen gjort det.

Mycket riktigt, Olivia föddes fyra veckor före beräknad tid.

– Eftersom hon kom fyra veckor för tidigt, var de extra uppmärksamma redan när vi kom in på förlossningen, säger Lisa. Förlossningen gick bra, men Olivia varken skrek eller andades till en början.

– Som tur var fanns det inga andra som skulle föda samtidigt, utan hela personalstyrkan var fokuserad på oss, säger Marcus.

När Olivia fötts tog personalen henne direkt till akutrummet, innan föräldrarna hade hunnit titta på henne. De fick beskedet att något inte var som det skulle med flickan. Lisa blödde mycket och Marcus stannade hos henne en stund tills läget var under kontroll innan han gick in till den nyfödda. Det första jag lade märke till var att hennes öra var så litet. Jag tänkte att det kanske berodde på att hon var för tidigt född och att det skulle veckla ut sig senare, säger Marcus.

När Marcus skulle berätta för Lisa om deras nyfödda svimmade han.

Olivia fick problem med andningen och barnläkaren ingrep. Läget var akut.

– Det enda vi tänkte på var om hon skulle överleva, säger Lisa.

Några timmar senare flyttades Olivia till neonatalavdelningen och barnläkaren kom och berättade att deras dotter har Treacher Collins syndrom.

Olivia hade dubbel koanalatresi, vilket innebär att förbindelsen mellan näshålan och bakre svalget är trång eller helt blockerad.

– Vi fick se henne halv tre och såg att hon andades själv genom munnen. Då tänkte vi, hon är en bebis, hon är för tidigt född. Hon är helt okey, säger Lisa.

Klockan åtta nästa morgon var öron-, näs- halsteamet på plats och förklarade hur det var med koanalatresin. En operation var nödvändig för att Olivia skulle få nya passager till näsan för att kunna äta och andas. Turligt nog fanns en näskirurg på sjukhuset. Han ställde in sin planerade juledighet för Olivias skull. När hon var sex dagar gammal gjorde kirurgen två nya näspassager till Olivia.

– Operationen tog hela dagen. Det var en utmaning eftersom hon var så trång i andningsvägarna och en kort underkäke, säger Marcus.

– Efteråt berättade läkaren att han hade varit tvungen att improvisera. Dubbel koanalatresi är så ovanligt att det inte finns några rutiner hur det ska utföras, säger Lisa.

När föräldrarna fick träffa sin nyfödda flicka på uppvakningsavdelningen hade hon två plaströr i näsan, som skulle sitta där för att hindra näsgångarna att växa igen.

Plastikkirurgisk behandling

Det är viktigt att barnen själva får säga vad de missnöjda med när det gäller utseendet, när det gäller funktionen måste vi vårdpersonal givetvis vara mera aktiva och rådgivande i behandlingen. Det säger Malin Hakelius, överläkare i plastikkirurgi vid Kraniofacialt centrum, på Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Plastikkirurgi används för att med olika kirurgiska tekniker återställa funktionen hos patienter med missbildningar, resttillstånd efter svåra skador eller tumörer som orsakar vävnadsdefekter. Vanliga missbildningar som behandlas av plastikkirurger är läpp-käk-gomspalt och andra kraniofaciala missbildningar och syndrom.

Begreppet plastik kommer från grekiska ordet plastikos, som betyder skapa eller forma. Det handlar alltså inte om materialet plast, utan om att göra något funktionellt.

Team kring patienten

En av dem som betytt mycket för utvecklingen av dagens behandling vid svåra kraniofaciala missbildningar är plastikkirurgen Tord Skoog vid Akademiska sjukhuset. Han var tidigt intresserad av hur man skulle kunna skapa bästa tänkbara vården och såg värdet av att skapa ett team av specialister kring patienten.

– Vi följer Tord Skoogs tradition och fortsätter att utveckla den. I Norden har vi den bästa tänkbara behandlingen av barn med kraniofaciala missbildningar, säger Malin Hakelius. Både Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg och Akademiska sjukhuset i Uppsala har lång erfarenhet och uppbyggda team för behandling av barn.

Idag finns sex LKG-team (läpp, käk, gomspalt-team) i Sverige. I teamet på Akademiska sjukhuset ingår följande specialister: plastikkirurg, kontaktsjuksköterska, ortodontist, foniat, logoped, öronläkare, käkkirurg, klinisk genetiker och psykolog. Som grund för behandlingen finns ett vårdprogram. Behandlingen av barn med mer ovanliga kraniofaciala missbildningar, så som Treacher Collins syndrom, behandlas av samma team, men man kan behöva lägga till andra specialister, allt efter barnets behov.

– Vårdprogrammet ändras efter det enskilda barnets individuella behov. Olika missbildningar kräver olika behandlingar, säger Malin Hakelius.

Prioritetsordning

Första prioriteringen är åtgärder som syftar till att barnet ska andas, äta och gå upp i vikt. I behandlingen kan kirurgiska ingrepp för att förbättra barnets funktioner ingå.

– Alla andra kirurgiska ingrepp kan göras under barnets uppväxt i samråd med barnet självt, säger Malin Hakelius.

Olika kirurgiska ingrepp

Det finns några olika kirurgiska ingrepp som är vanliga vid Treacher Collins syndrom. Ett av ingreppen görs på grund av *liten underkäke*.

– Har barnet en liten underkäke kan det orsaka andningsbesvär säger Malin Hakelius.

Internationellt opereras barnen med liten underkäke oftast tidigt. Men i Sverige väntar man till senare under uppväxten eller till vuxen ålder. I väntan på operation behöver upp till fyrtio procent av barnen en trakeostomi (ett andningsrör via halsen).

Underkäken kan flyttas fram med så kallad distraktionsteknik. Det är en kirurgisk metod som gör det möjligt att genom benförlängning skapa nytt ben i till exempel ansiktsskelettet. Med hjälp av en speciell ställning separeras segmenten långsamt från varandra (distraktion) vilket stimulerar ny benbildning.

– Barnet måste vara väl informerat och vilja göra detta, därför är vi måna om att vänta tills barnet är lite större. Under behandlingstiden går barnen i skolan, säger Malin Hakelius.

Underkäken kan också flyttas fram genom att dela käkarnas skelett i segment och flytta ut dem med tänder och allt och fästa ihop delarna på sina nya platser med hjälp av skruvar och plattor. Då måste man dock vara färdigvuxen, så ingreppet kan ske först vid cirka 19 års ålder.

Öppet frontalt bett är ett annat tillstånd som ofta kräver kirurgisk behandling, eftersom munnen inte kan stängas helt. Då är relationen mellan överkäke och underkäke felaktig. I de flesta fall beror det på att underkäken är liten, men överkäken behöver också åtgärdas för att bettet ska bli rätt. Bettfelställningen kan justeras genom delning, som vid liten underkäke eller med distraktion.

Underutvecklat kindben, avsaknad av okben eller *underutvecklat okben* kan behandlas med fettransplantation, innan barnet är fullvuxet. Det är ett lindrigt ingrepp, som kan upprepas flera gånger.

Sluttande ögonspringor och *spalt vid nedre ögonlock* (kolobom) är en annan anledning till korrigerande operationer. De största problemen finns oftast vid nedre ögonlocken, som är underutvecklade, vilket gör att ögat inte kan stängas. Vid ingreppet tas vävnad från det övre ögonlocket och läggs vid det nedre.

Vid Treacher Collins syndrom har ungefär trettio procent av barnen *gomspalt*. Gomspalten kan vara lokaliserad i bara mjuka gommen eller i både mjuka och hårda gommen. Spalten i mjuka gommen brukar opereras vid 1 års ålder och hårda gommen brukar man operera vid 2 års ålder.

Det är vanligt att ytteröron har en annan form, är små eller saknas helt vid Treacher Collins syndrom, så kallad *microti*. En rekonstruktion kan göras när barnet är i skolåldern omkring sex till sju års ålder. Då tas en bit av nedre revbensbrosket för att göra ett nytt brosköra.

– Det gäller att ha rimliga förväntningar på vad vi kan åstadkomma vid våra kirurgiska ingrepp när det gäller barnets utseende. Det viktigaste är att våga prata öppet med barnet vad det inte är nöjt med. Kan barnet beskriva vad det inte är nöjt med har vi mycket bättre chans att göra rätt åtgärd, så att barnen blir så nöjda som möjligt, säger Malin Hakelius.

Frågor till Malin Hakelius:

Behöver våra barn skydd för ansiktet och huvudet när de tränar?

– Nej, barn med TCS är inte mer sköra i skelettet än andra barn.

Varför ska vi åka till Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg när vi bor långt därifrån?

– Barn med Treacher Collins syndrom är en så liten grupp, där det ännu saknas evidens för bästa behandlingen. För att bygga upp en kunskapsbas, är det därför viktigt att dokumentera och samla in kunskap genom uppföljning och behandling vid några få enheter.

Olivia behöver en sond

Föräldrarna kom hem från BB med sin lilla flicka. Nu följde en slitsam tid då föräldrarna kämpade med att få i Olivia tillräckligt med mat. Med hjälp av nappflaska försökte de ge henne mat var tredje timma dygnet runt för att hon skulle öka i vikt. Men det var svårt. Efter en tid förstod de att näsgångarna växt igen.

– Det var inte konstigt att hon inte ville äta, varje gång hon fick nappflaskan i mun kunde hon inte andas, säger Lisa och Marcus. Det blev en ny näsoperation. Efter den hade Olivia en sond genom näsan för att hon skulle få i sig tillräckligt med mat.

Men varje gång de matade henne genom sonden kräktes Olivia kaskader och sonden åkte ut. Lisa och Marcus insåg snart att de inte kunde åka in till sjukhuset för att få personalens hjälp att sätta in sonden varenda måltid, utan beslöt att lära sig göra det på egen hand.

– Jag gjorde det på mig själv för att veta hur det kändes. Det var en tunn liten slang för barn, men kändes ändå väldigt obehagligt. Jag förstod att det inte skulle gå att sätta på Olivia, utan satte sonden i munnen istället, säger Lisa.

Hon lärde sig snabbt om slangen hamnade i luftrören istället. Då hördes ett gurglande ljud i sonden och Olivia reagerade med obehag. Olivia blev genast beroende av sin sond och vägrade öppna munnen för att äta.

– Vi hade ambitionen att hon skulle matträna, men det gick inte, säger Marcus.

När Olivia var tre månader hade hålen upp till näsan växt igen på nytt. Det blev en tredje operation där läkaren vidgade på näsrören. Samtidigt fick hon en PEG, perkutan endoskopisk gastronomi, en sond i magen för att hon skulle få i sig tillräckligt med mat.

– Tack vare PEG:en slutade hon kräkas när hon åt och hon gick upp i vikt.

Sedan fick hon en knapp, en gastronomiport som är mer diskret än PEG, och matträningen kunde börja på riktigt.

Andningssvårigheter vid TCS

Andningsproblem av olika slag är vanligt vid Treacher Collins syndrom. Det säger Malin Svensson, överläkare vid öron-näsahalskliniken, Kraniofacialt centrum på Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Barn med Treacher Collins syndrom har oftare andningsproblem än barn som inte har diagnosen. Det är få studier gjorda om andningsproblemen vid TCS, mest statistik finns över hur andningen fungerar på natten. Då är sömnapne, sömnuppehåll vanligast.

Symtom på andningsproblem i vaket tillstånd kan vara att barnet:

Andas med munnen öppen

Låter på andningen

Får jobba med andningen

Har svårt att äta

Växer dåligt

Dålig syresättning

Symtom på andningsproblem under sömn är:

Snarkning
Andningsuppehåll
Orolig sömn
Får jobba med andningen
Ligger med huvudet bakåt
Dålig syresättning

Andningssvårigheter på natten ger konsekvenser även på dagen. De kan visa sig som koncentrationssvårigheter, trötthet, att barnet har huvudvärk och växer dåligt.

– Det är känt att andningsuppehåll tar energi och leder till ett stresstillstånd som gör att barnen växer sämre, säger Malin Svensson.

En förklaring till att problemen blir större under natten är att de muskler som håller andningsvägarna öppna under dagen, slappnar av under sömn. Vid gomspalt faller tungan lätt bakåt och täpper till när man ligger ner.

– Dessutom har barn med TCS trånga förhållanden i näsan och bakåt, vilket försvårar situationen, säger Malin Svensson.

Utredning

Vid misstanke om andningssvårigheter bör en utredning göras hos en öron, näs, halsspecialist då näsa, mun och svalg undersöks. En andningsregistrering under sömn ska också göras.

Vid andningsregistrering mäts barnets andetag, syremättnad, andningsrörelser och barnets läge (på mage eller rygg).

– Utredningen kan behöva upprepas under barnets uppväxt. Det som fungerar ena gången, kan ha påverkats när barnet växer, säger Malin Svensson.

Åtgärder

När barnets svårigheter är kartlagda finns det en rad hjälpmedel att sätta in.

För barn som besväras av snarkningar på grund av gomspalt, kan en gomplatta hålla tungan framåt.

Näs-svalg-tub, kallad kantarell, är ett rör som sätts in och slutar strax ovanför luftstrupen, och därmed ger fria luftvägar.

– Som alla andra barn kan de med TCS också ha halsmandlar eller körtel bakom näsan, som kan vara orsak till snarkningarna. Störs barnets andning kan halsmandlarna eller körtlarna behöva opereras bort, säger Malin Svensson.

Det kan behövas andningshjälp till exempel med en CPAP eller BiPAP, där ett tryck läggs på andningsflödet.

Trakeostomi är ytterligare en lösning för att säkra andningsvägarna.

– Trakeostomi kan vara en tillfällig lösning, som barnen kan bli av med när de är större, säger Malin Svensson.

Ögonkirurgi vid TCS

Det är viktigt med kontinuerlig kontroll av ögonen vid Treacher Collins syndrom då synproblem är vanliga. Det säger Sven Sahlin, överläkare vid Klinisk rekonstruktiv plastikkirurgi vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Ett av symtomen vid Treacher Collins syndrom är ögonbesvär. De kan yttra sig som *torra ögon*, *synnedsättning* eller *utseendemässiga besvär*. Dock finns det mycket få studier om ögonsvårigheter vid TCS.

Torra ögon hör ihop med att det undre ögonlocket ofta är underutvecklat vilket gör att ögonlocken inte sluter tätt. Det leder till att ögat som ska fuktas varje gång vi blinkar inte återfuktas som det ska varken i vaket tillstånd eller under sömn. Bristen på den tunna vätskefilmen gör att ögat blir torrt, kliar, skaver och det riskerar att bildas sår på ögats hornhinna.

Behandlingen vid torra ögon består i att återfukta ögat med droppar eller salva, att använda fuktig kammare som skydd för ögat eller så kallade punctumpluggar som minskar tårarnas avflöde.

– Vi kan också korrigera ögat med kirurgi, säger Sven Sahlin.

Synnedsättning

Synnedsättning förekommer hos 33 procent. Det kan vara i form av brytningsfel, skelning eller hängande övre ögonlock (Ptos).

– Vid TCS har 60 procent brytningsfel, därför är det viktigt med kontinuerliga synkontroller. Brytningsfelen kan vara orsaken till både skelning och ptos, säger Sven Sahlin.

Skelning behandlas med en lapp för det friska ögat, för att stimulera synen på det svagare ögat. Utan stimulans finns risken för nedsatt synutveckling på det svagare ögat vid skelning.

Brytningsfel behandlas med glasögon.

Kirurgi används för att förbättra funktionen i ögat, men också av kosmetiska skäl. Det kan finnas flera skäl till kosmetisk operation av

ögonen, som underutvecklat skelett kring ögat, att undre ögonlocket är underutvecklat, nedåtsluttande ögonspringa eller att undre ögonlocket saknar tårkanal.

Standardbehandlingen för att bygga upp det nedre underutvecklade ögonlocket är att med vävnad stadga upp på insidan. Det krävs ofta flera operationer, innan personerna blir besvärsfria.

– När det gäller rent kosmetiska operationer av ögat väntar vi tills barnen är tillräckligt stora för att själva säga hur de vill ha det, säger Sven Sahlin.

Sven Sahlin vill gärna komma i kontakt med alla som har Treacher Collins syndrom. Han kommer att genomföra en undersökning av besvär och resultat av behandling när det gäller ögonbesvär.

De som vill kan maila honom på sven.sahlin@sll.se

Öron och hörselproblematik vid TCS

Öron- och hörselproblem är vanliga vid Treacher Collins syndrom och måste undersökas och åtgärdas tidigt efter diagnos.

Det säger Radi Jönsson, överläkare vid öron-näsa-halsverksamheten på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Vår hörsel har två viktiga funktioner. Med hjälp av hörseln kan vi orientera oss i omgivningen. Genom ljudets styrka (svagt eller starkt) förstår vi om vi befinner oss nära eller långt ifrån en ljudkälla och i vilken riktning den finns. Hörseln har också en viktig funktion för kommunikation och utveckling av det talade språket.

Hörselnedsättning

Örat består av en uppfångande del i yttreörat, förstärkande delar i mellanörat, och en omvandlande del som ger nervimpulser till hjärnan där ljuden uppfattas och tolkas.

– Örat eller öronen är vägen in, men vi hör med hjärnan. För att utveckla hörseln måste redan det nyfödda barnet stimuleras med ljud. Viktigast av alla ljud är den mänskliga rösten, säger Radi Jönsson.

Det finns i huvudsak två slags orsaker till hörselproblem. Det är ledningshinder (konduktiv orsak) att vägen in i örat är påverkad eller sensorisk (neural) att förståelsen av ljuden är påverkad.

De flesta barn med Treacher Collins syndrom har en normal funktion på sitt inneröra, sensorisk neural förmåga, däremot är ytteröra, hörselgång och mellanöra ofta påverkat, på grund av ledningshinder, en så kallad konduktiv orsak till hörselnedsättning.

Utredning

En utredning om barnets hörsel bör göras så snart de mest akuta problemen, som andning och ätsvårigheter, åtgärdats. Syftet med en hörselutredning är att ge förutsättningar för en hörsel som är så nära normal hörsel som möjligt och att barnet därmed kan utveckla sitt språk och sin kommunikationsförmåga.

– Barn med TCS bör utredas tidigt efter sin diagnos för att habiliteringen med hörselhjälpmedel ska starta så snart som möjligt och inkludera familjen, säger Radi Jönsson.

En vanlig öron- och hörselutredningen består av en kartläggning av barnets förutsättningar redan när det är nyfött.

Därefter görs en noggrann hörselutredning och uppföljning baserad på barnets diagnos och insatsernas resultat.

Under uppväxten följs sedan barnet genom barnhälsovårdens och skolhälsovårdens kontinuerliga kontroller.

En utredning består av en visuell, synlig bedömning av barnets hörsel och av hörselmätningar. Det finns objektiva metoder, till exempel hjärnstamsaudiometri, som via luft eller ben kan ge svar på om barnet har hörsel. Den kan göras redan när barnet är nyfött.

Barnets hörsel kan också kontrolleras med så kallade psykoakustiska metoder från fem månaders ålder.

Då presenteras barnet för olika ljud via hörlurar, ben, luft och tal.

– Syftet är att konstatera om barnet har en hörselnedsättning eller inte, säger Radi Jönsson.

Har barnet en hörselnedsättning är nästa fråga vilken typ, var den finns, svårighetsgrad och orsak. Det behövs svar på alla frågorna för att kunna förbättra funktionen och ge en prognos för framtiden.

När orsaken till hörselproblem vid TCS ska utredas undersöks barnet visuellt och med datortomografi eller MR, magnetresonanstomografi. Viktiga kontroller är om barnet har ett ytteröra eller saknar det, hur är det med hörselgång, mellanöra, hörselben och ansiktsnerv?

– De allra flesta barn och vuxna med TCS har konduktiv hörselnedsättning, orsakad av maximalt ledningshinder. Det bedöms som en måttlig hörselnedsättning, säger Radi Jönsson.

Behandling

Behandling vid hörselnedsättning på grund av ledningshinder orsakad av TCS består av flera delar. Den ena är att förbättra möjligheten till kommunikation med hörhjälpmedel. Den andra av hörsel förbättrande kirurgi eller kosmetisk kirurgi.

Vid konduktiv hörselnedsättning behövs oftast en hörapparat som leder ljudet via benet bakom örat, en benförankrad hörledningsapparat (implantat), kallad BAHA.

– Barnet ska ha på sig sin hörapparat under alla vakna timmar, för att bygga upp sin hörsel, säger Radi Jönsson.

Barn med hörselnedsättning behöver också kommunikations- och språkstöd.

– Se till att det görs uppföljningar och kontroller av barnets hörsel och hjälpmedel under uppväxten. Och skaffa kunskap om barnets prognos. Med rätt stöd kan ditt barn fungera bättre när det gäller inlärning, kommunikation och tal, säger Radi Jönsson.

Kirurgin kan vara kosmetisk, till exempel för att få en ny form på ytterörat. Den kan också göras för att förbättra funktionen i hörselgången och mellanörat.

Framtiden

Nästa steg när det gäller benförankrade implantat är att de fästs på insidan med en magnet på in och utsida huden för att slippa genomföringar i huden.

Frågor till Radi Jönsson:

Kommer våra barn som har BAHA att få leva med dem resten av livet?

– Ja, det är troligt. Vi har god erfarenhet av personer som levt välfungerande liv med sina implantat.

Varför blev vårt barn halvsidesförlamat i ansiktet vid öroninflammation?

– Barn med TCS ska alltid ha antibiotika vid öroninflammation, eftersom bakterierna kan påverka ansiktsnerven som i ert fall.

Hur ska vi veta om vårt barn har öroninflammation när han har ont och har feber?

- Smärta och ansiktsförlamning är tydliga tecken, då hörselnerven ligger så nära ansiktsnerven.

Olivia får en hörapparat

Redan när Olivia var nyfödd gjordes en hörselstamsaudiometri på henne som visade att hon behövde hörapparat. Hon bara några veckor gammal fick hon en BAHA.

- Jag märkte direkt att hon blev mer uppmärksam och närvarande när hon fick sin hörapparat, säger Lisa.

De fick också träffa alla andra specialister som audionom, hörselrehabiliteringsläkare, ögonläkare och genetiker.

- Genetikern var jättebra. Vi fick reda på att Treacher Collins syndrom inte var ärftligt i vårt fall, säger Marcus.
- Det var skönt att få veta att det inte var något som vi gjort under graviditeten som orsakat detta. Det berodde bara på slumpen, säger Lisa.

Föräldrarna har valt att inte använda tecken, utan de kommunicerar med Olivia genom tal.

- På skolan använder de tecken, för alla barns skull, säger Lisa.
- Därför kan Olivia tecken, men vi pratar bara, säger Marcus.

Tal och språk hos personer med TCS

Vid problem med kommunikation bör personer med Treacher Collins syndrom tas om hand av ett multidisciplinärt team. Det säger Christina Persson, logoped vid Institutionen för neurovetenskap och fysiologi, Enheten för logopedi på Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet i Göteborg.

Barn med TCS, som fötts med läpp-, käk- eller gomspalt kan behöva besöka en logoped för utredning och träning av sin kommunikationsförmåga.

Kommunikation är ett helhetsbegrepp och betyder samspel med omgivningen. Det kan ske med tal (verbalt), eller utan ord (ickeverbalt) i form av kroppsspråk, blickar, gester eller tecken.

Som en del i kommunikationen finns vårt språk. Det är vårt tankeverktyg och består av ljudsystem, grammatik och ordförråd. Med dessa redskap skapar vi våra berättelser.

Talet är vårt sätt att få ut berättelserna. För att tala, artikulera oss och forma ord använder vi inte bara vår röst utan läppar, tunga och gom i ett komplicerat samspel.

– Talet kan också kompletteras med tecken eller AKK, Alternativ Kompletterande kommunikation, säger Christina Persson.

Hon beskriver hur gom, näsa, hals och stämband används för att vi ska skapa olika ljudbilder. För att kunna göra ljud krävs att mjuka och hårda gommen har rätt utformning. För barn med gomspalt av olika slag leder det till olika svårigheter som *språkstörning* eller *talssvårigheter*. Även *hörselnedsättning* påverkar förmågan att uttrycka sig.

Språkstörning

En *språkstörning* kan betyda svårigheter med till exempel:

- ljudsystemet
- meningsuppbyggnad
- ordförråd
- språkförståelse
- berättande
- samspel

Orsakerna till en språkstörning kan vara flera.

Det kan handla om ärftlighet, kognitiv funktionsnedsättning, hörselnedsättning eller kombinationer av dessa faktorer.

Talstörning

En *talstörning* kännetecknas av problem med röst och andning, artikulation och nasalering (nasalt tal, det vill säga att ljudet påverkas av att det är öppet upp i gommen).

Talstörning kan ha strukturella orsaker, som gomspalt, bettavvikelser, avvikande proportioner som djupt eller trångt svalg. Den kan också bero på bristande muskelkontroll eller störningar i förmågan att planera motoriska rörelser. Att tala är en mycket komplex funktion.

En talstörning kan också bero på felinlärning.

Hörselnedsättning

Hörselnedsättning är en anledning till påverkat språk och talförmåga. Hörselnedsättning är vanligt vid Treacher Collins syndrom. I en amerikansk studie med 30 deltagare med TCS hade alla hörselnedsättning. En norsk studie, där Christina Persson är medförfattare, hade 16 av 19 deltagare hörselhjälpmedel.

Gomspalt förekommer vid TCS, men inte alltid. I den amerikanska studien hade 40 procent gomspalt och i den norska var det 26 procent.

En gomspalt kan vara öppen eller dold.

Många i den amerikanska gruppen hade *bettavvikelser* och 9 av 19 i den norska studien. 23 procent respektive 10 procent hade *trakeostomier*.

Det mest påtagliga var att klang och resonans i rösten var påverkad, liksom gomfunktionen vid TCS, enligt de två studierna. 77 procent i den amerikanska gruppen hade avvikande röstklang och resonans.

Oftast var det i form av någon slags nasalering. Det finns *hypernasalering* (öppen nasal klang) och *hyponasalering* (sluten nasal klang), eller kombinationer av dem båda.

Det är viktigt att skilja dem åt eftersom orsakerna är olika. Vid *hypernasalering* är det för mycket nasalt ljud på grund av att gommen inte stänger till upp till näsan.

Hyponasalering innebär att det är trångt i näsan. Det leder till svårigheter att säga m, n, ng tydligt och låter ungefär som när vi är förkylda.

– Det kan också vara både och, vilket gör det komplicerat, säger Christina Persson.

I båda de studerade grupperna fanns påverkan på rösten. Det var problem på grund av kanyl till traketomin eller heshet eller läckande svagt röstläge.

Studierna visade att artikulationen kunde påverkas av flera olika skäl. I den amerikanska studien fanns ett stort samband mellan svårigheter med artikulationen och *bettavvikelser*.

– Vanligast var läspning och svårigheter att uttala t, d, n, p b och m, men talet var ändå möjligt att förstå väl, säger Christina Persson. Artikulationen påverkades också av gomfunktionen eller utvecklingsmässiga avvikelser.

Resultaten i den norska studien tydde på att artikulationen blev något bättre genom åtgärder av *bettet*.

Både studierna visar att det fanns ett samband mellan antalsymtom och gomspalt.

Åtgärder

Eftersom flera faktorer är viktiga för talet, som hörsel, gomfunktion och bett, är det viktigt med ett multidisciplinärt omhändertagande av personer med Treacher Collins syndrom.

– För små barn är det viktigt att få möjlighet att kommunicera. Erfarenhet och studier visar att det blir bättre förutsättningar för kommunikation med ökande ålder, säger Christina Persson.

Frågor till Christina Persson:

Vad kan man göra om barnet trots operation och övningar hos logoped talar nasalt?

– Det är en knepig situation, ibland får man göra en operation igen och skapa en svalglambå, som kan förbättra ljudet.

Om barnets gom är öppen kan man då träna mer för att förbättra talet?

– Nej satsa hellre på att lära barnet och er själva tecken. Vid en öppen gom finns inte de rätta förutsättningarna för tal.

Psykologiska aspekter

Prata tidigt med barnet om diagnosen. Då blir det naturligt och lättare för dem att svara på frågor själva om sitt tillstånd. Det säger Marizela Kljajic, psykolog vid Plastikkirurgen på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Det finns några studier om Treacher Collins syndromet, men de som handlar om de psykologiska aspekterna är få och med fåtal deltagare.

Därför har Marizela Kljajic utgått från vad som kan tänkas vara gemensamt för barn med Treacher Collins syndrom och andra med kraniofaciala tillstånd som hon mött i sitt arbete.

Orienteringsfas

Under den första tiden efter barnets födsel är det ofta dramatiskt. Barnet kanske är väldigt påverkat av andnings- eller ätsvårigheter. Fokus kan vara på att få barnet stabilt.

Sedan kan frågor dyka upp, som; Hur blev det såhär? Hur kommer det att påverka oss som familj? Hur ska framtiden bli?

Sjukhusvistelser

Många föräldrar beskriver det som att det känns som att det är sjukhusets eller vårdens barn, med tanke på hur många undersökningar och behandlingar som barnet måste genomgå i början.

Det kan vara svårt att ta till sig barnet, att knyta an, när ingen vet hur det kommer att bli. Tänk om barnet dör? Det är lätt att känna sig orolig och ensam som förälder.

– Det är viktigt att få stöd i den här tiden, av nätverk, av nära och kära. Och inte glömma syskonen, säger Marizela Kljajic.

Omgivning

Föräldrar har beskrivit att de i början efter barnets födelse undvek kontakt med sina vänner. De visste inte hur de skulle berätta eller besvara frågor när de själva saknade kunskap. Ibland kunde de beskriva att de skämdes, att de kände sig skyldiga till att barnet fötts med detta tillstånd. Och samtidigt skämdes de över att ens ha så negativa tankar kring sitt barn.

Många föräldrar funderar också kring om de vågar ta med sitt barn ut på en promenad. Hur ska okända reagera när de tittar in i vagnen? Hur ska de hantera att folk pekar och tittar? Det var också svårt att veta hur de skulle svara på andras frågor. Vad vill man dela med sig?

Marizela Kljajic brukar be föräldrar föreställa sig situationer som kan uppstå och fundera över hur de skulle vilja svara eller agera.

– Det kan vara bra att förbereda sig. Gå ut och våga ta plats. Låt inte andra hindra er.

Förskola och skola

Inför förskola och skolstart är det viktigt med förberedelser. Både att föräldrarna informerar om de behov barnet har, men också att själva våga lita på att någon annan kan tillgodose de behov ens barn har. Många föräldrar är oroliga kring hur barnet ska kommunicera och skapa sociala kontakter, eller att barnet ska bli utsatt för mobbing.

– Jag får ofta frågan från föräldrar till barn med läpp-, käk och gomspalt hur de ska hantera mobbningsituationer. Jag brukar säga att det är viktigt att de pratar med sitt barn om i det här fallet spalten och att det sker tidigt, säger Marizela Kljajic.

I vardagen kan det till exempel göras när mat eller vätska fastnar i spalten. Genom att benämna det visar föräldrarna att är ok att prata om den och hur man ska prata om barnets spalt. Det ger barnet ett sätt att uttrycka sig och förklara sin spalt, så att det vid senare tillfälle när det får frågor kan besvara dem på egen hand.

– Detta är stärkande. Om ni börjat kommunicera med ert barn tidigt om svåra och jobbiga saker som kan dyka upp längs vägen så kommer barnet troligtvis att anförtro sig till er och berätta när det får problem, säger Marizela Kljajic.

Hon uppmanar föräldrarna att engagera barnen i föreningsliv och fritidsaktiviteter. Det är en investering i deras framtid och deras självkänsla.

Tonår

Tonåren är turbulenta för alla människor. Det är en period när vi går igenom en identitetsprocess för att hitta oss själva. I en familj med en tonåring med ett kraniofacialt tillstånd kan det vara svårt att skilja vad som är ”vanlig tonårsprocess” och vad som är kopplat till tillståndet. Nu påbörjas också de första romantiska känslorna, eller i alla fall en önskan eller strävan efter dessa. Det kan finnas en oro inför att någonsin hitta någon som vill vara med mig.

– Vet inte om ni själva minns det från era tonår, säger Marizela Kljajic.

Under senare tonåren kan större operationer göras när ansiktet börjar växa färdigt.

– Den som väljer att opereras bör på förhand tänka igenom när man är färdig med operationerna och vad som krävs för känna sig tillfreds med det utseende man har.

Plastikkirurgen kan berätta om eventuella möjlighet att försöka förbättra något och kalkylera med chanser och risker. Men även om mycket kan göras går det inte att operera bort ett tillstånd.

– Inför en öronrekonstruktion, till exempel gäller det att förklara tydligt att det inte kommer att ge barnet hörsel. Barnet behöver veta vad det kan förvänta sig.

Vuxenlivet

Inför vuxenlivet börjar planerna på att flytta hemifrån, skaffa en utbildning och skapa sig ett eget liv. Att bilda familj väcker också funderingar kring ärftlighet.

– Tänk om barnet ärver min Treacher Collins. Är det egoistiskt att vilja ha barn om det riskerar samma tillstånd? Hur ska man prata om detta med sin framtida partner, beskriver Marizela Kljajic några av de vanligaste frågorna som kan dyka upp.

Forskning

I en forskningsartikel om erfarenheterna att leva med Treacher Collins syndrom kom det fram att vissa lärare gav för snälla

uppgifter för att underlätta. Andra har erfarenhet av att bli underskattade på grund av sitt utseende, att man bedömde deras kompetens som lägre på grund av hur de såg ut.

– När de intervjuade kom till universitetet beskriver många att omgivningen förändras. Studenterna brydde sig mindre om att stirra och förundras när de såg någon med Treacher Collins syndrom. Andra berättade att de hade svårt att ta emot hjälp i början, med talet eller använda en hörapparat, för att inte sticka ut eller anses var mindre kapabla. Men sedan insåg de att en hörapparat trots allt kunde vara ett bra hjälpmedel att ha.

De hade olika strategier för att hantera att människor stirrade. Ibland startade de en konversation genom att säga Hej. Eller konfronterade genom att berätta om tillståndet.

– När barn stirrade, kunde de intervjuade bestämma sig för att dra slutsatsen att barnen gjorde det av nyfikenhet snarare än att uppfatta stirrandet som något offensivt eller negativt.

Frågor till Marizela Kljajic:

Varför lägger vi skulden på oss själva om vi fått ett barn med Treacher Collins syndrom?

– Att skapa mening och begriplighet gör det enklare att ta kontroll över situationen och gå vidare.

Vilket svar kan man ge på lekplatsen när barn ställer fråga på fråga varför vårt barn ser annorlunda ut?

– En strategi kan vara att låta barnen ställa tre frågor och sedan säga att: Nu räcker det.

Föräldratips:

Ett föräldrapar som är med på familjevistelsen berättar att de svarar:
- Viktor är född så.

Det brukar barnen vara nöjda med.

Andra föräldrar berättar att de frågade tillbaka en gång när ett barn frågade varför deras dotter såg annorlunda ut:

Hur tycker du att hon ser ut?

– Hon är söt, svarade barnet.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnen har under vistelsen ett eget program.

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan, berättar pedagog Elisabeth Lundquist från barnteamet om Ågrenskas pedagogiska arbete vid en familjevistelse.

Barn som har Treacher Collins syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs förutsättningar och behov. Med detta som utgångspunkt har pedagogerna på Ågrenska utformat programmet för barnen under veckan.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrarna om barnen med diagnos. De hämtar också in information från barnens förskola eller skola. Därefter planeras veckans aktiviteter med barnen.

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. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga. Delaktighet styrs av de kroppsliga faktorerna, men också mycket av omgivningens faktorer. Ansvar för att anpassa och kompensera vilar på omgivningen.

Särskilda mål vid Treacher Collins syndrom

Att stimulera och stödja kommunikation och tal är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att tala tydligt och använda tecken och kroppsspråk. På Ågrenska är erfarenheten att

barnen mår bra av att ha ett tydligt schema. Då vet de vilka förväntningar de har på sig och orkar hålla koncentrationen. Under vistelsens aktiviteter och samlingar används AKK i form av tecken som stöd, bilder, fotografier och symboler för att förstärka det som sägs och ge stöd för minnet. Det finns också en rad talande hjälpmedel och talande böcker och scheman som konkretiserar och ger struktur på dagen.

Personalen är måna om att ge barnen tid, invänta och ge bekräftelse. Då får de en chans att kommunicera efter sina egna förutsättningar. – Munmotoriken stimuleras genom sånger och lek med såpbubblor till exempel, säger Elisabeth Lundquist.

För att *minska konsekvenserna av hörselnedsättning* läggs stor vikt vid att skapa en lugn och anpassad miljö. Personalen försöker ta bort störande ljud och är måna om att teckna, använda bilder och ett konkret material.

Ett tredje mål är *att bidra till att stärka självkänslan*.

Det görs genom samlingar och gemensamma aktiviteter där var och en deltar på sina villkor.

– En av våra allra bästa medarbetare är Kalle Kanin, han ser och bekräftar varje barn. Kalle bor i en resväska och varje dag utgår morgonsamlingarnas sånger och lekar från det Kalle har med sig, säger Elisabeth Lundquist.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, och lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiva förstärkningar.

Sinnena stimuleras på många olika sätt under dagarnas olika aktiviteter. När dagens schema presenteras får barnen lukta på dagens doft till exempel.

Hörseln stimuleras genom samlingarnas musik, rytminstrument och ljudspel eller leksaker. Synen får stimulans i Sinnenas rum eller i aktiviteter med bild och form och i rörelselek med fallskärm i olika färger.

Under vistelsen är det många samlingar och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas.

Syftet med alla aktiviteter är att få igång den goda cirkeln där barnet känner sig stärkt och får lust vilket föder viljan att prova nya saker.

Länktips

<http://logopedeniskolan.blogspot.se>

<http://www.skoldatatek.se/verktyg/appar>

<http://www.skolappar.nu> (appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11)

<http://www.appstod.se> (samlingsplats för appar som stöd) <http://www.mathforest.com> (låg/mellan välj nivå)

Myndigheten för delaktighet www.mfd.se

hattenforlag.se -teckendockor, böcker, spel, musik dvd med tecken

ritadetecken.se -program med tecken, kan laddas ner som app

varsam.se -hjälpmedel och träning

komikapp.se -material och inredning

nyponforlag.se -språkstimulerande material

abcleksaker.se -fina, roliga och pedagogiska leksaker

lekolar.se -förskola och skolmaterial leksaker, pyssel, hjälpmedel

goteborg.se/eldorado -upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

Olivia och maten

Efter en fjärde näsoperation, som gjordes för att vidga näsgångarna på Olivia, riktade föräldrarna allt fokus på att ätträna henne. Hon fick mat via en sond på natten, men på dagen åt Olivia vanlig mat. I början spottade hon ut vad de än erbjöd. Föräldrarna läste allt de kom över i ämnet matträning, sökte på internet och pratade med andra föräldrar i liknande situation. Och med sin logoped, som sa att de skulle erbjuda Olivia massor av smaker: oliver, senap, chili... När Olivia var ett och ett halvt år slutade de att sondmata henne. – Hon låg under minus två på tillväxtkurvan och en läkare protesterade mot vårt beslut att sluta med sondmaten, säger Lisa.

– Visst hade vi tvivel på oss själva, men vi tänkte att hon måste få bli hungrig om hon ska bli lockad att äta vanlig mat och sluta vara sondberoende, säger Marcus.

Deras logoped stöttade föräldrarnas beslut. Hon sa:

”Ni känner Olivia. Jag vet att ni kommer in till sjukhuset om det skulle bli någon fara med henne.”

– Logopedens stöd och tilltro till oss, har betytt väldigt mycket för oss, säger Lisa och Marcus.

Det tog några månader, sedan kunde de ta bort knappen. Olivia ligger fortfarande på minus två på sin viktkurva. Hon äter allt, smakar gärna, men äter inte mycket.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som lyssnar på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.

– Vi försöker stötta dem i deras utsatta roll i våra syskongrupper, berättar Marcus Berntsson, idrottspedagog på Ågrenska.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men präglas också av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, säger Marcus Berntsson.

Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

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”.

Känslor och frågor

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstår. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation.

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med en funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor som behöver svar, men det är viktigt att bemöta barnet på rätt nivå.

Efter 9-årsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar omgivningens reaktioner.

I den åldern börjar det bli jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. De noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

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.

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har hjärntumör. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har.

Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster.

I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte att avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

-Försök att först bara bekräfta barnets känslor. När vi gjort det kan vi ge förnuftiga argument och fakta.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritas de av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

Vardagstid med föräldern

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. Men de drömmer inte om någon utlandsresa, utan det är vardagstid som är det viktiga.

Syskonens egna tips till föräldrarna är att de ska berätta om diagnosen och vad den innebär. De ska prata om hur den är idag och hur den kan bli i framtiden.

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

En bra erfarenhet tycker de sig ha fått genom att deras syster eller bror har en funktionsnedsättning är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet.

– En annan fördel är att de får gå före i kön till Liseberg. Och åka allt två gånger.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på

www.syskonkompetens.se

www.detoutsagda.se

På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

Olivia har en storasyster

Olivias storasyster Ellen var två och ett halvt år, när Olivia föddes. Första gången Ellen såg Olivia, hade hon en bild med sig på henne som personalen tagit. Hon klättrade upp på en stol och visade sin syster som låg i en plastbalja på neonatalavdelningen bilden: Det är du, det är du, sa hon.

– En sjuksköterska tog en bild av den stunden. Det var så himla rart, säger Marcus.

Ellen bodde med sin syster och sina föräldrar på sjukhuset från det att lillasyster föddes. Hon fortsatte i sin förskola på heltid. Marcus och Lisa säger att det är ”förmodligen världens bästa förskola”. Personalen ställde upp till tusen. Om Ellen inte hade haft det så bra, är det inte troligt att de själva hade hanterat situationen så bra som de trots allt gjort, menar föräldrarna.

– Där fanns en stor trygg famn i en av pedagogerna. Ellen fick den tid hon behövde, säger Lisa.

– Ville hon sitta en halv dag i en famn kunde hon göra det. Där fanns ett stort engagemang för henne, säger Marcus.

Redan från första stund har föräldrarna berättat för Ellen om sin lillasysters diagnos. Förklaringarna har anpassats efter Ellens ålder och de har varit enkla:

”Lillasyster har inga öron. Hon har lite jobbigt att andas. Hon är lite liten, därför måste hon äta ofta.”

Ellen har varit med när Olivia vaknat upp efter operationer. Hon har sett sina föräldrar vara ledsna och oroliga. De har valt att göra henne delaktig i alla steg av Olivias behandling och undersökningar.

– Vi har försäkrat oss om att det aldrig är kusligt för henne, säger Marcus.

– Har det kommit blod, efter en näsoperation till exempel, har vi kunnat förklara att det inte är något att vara rädd för, utan att det är bra, för nu kommer Olivia att kunna andas själv, säger Lisa.

De känner att Ellen förstår att det är något med Olivia som inte är som hos andra. Men de har aldrig pratat om att lillasyster ska behandlas på något annat sätt, eller att de ska vara extra försiktiga med henne.

– Vi har tur för Ellen är född med ett väldigt stort hjärta med stor empati, säger Marcus.

– Hon är mycket lyhörd för sin omgivning och har hanterat hela situationen med Olivia på ett bra sätt, säger Lisa.

Munhälsa och munmotorik

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

Det säger övertandläkare Anna Ödman och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

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

I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser 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.

Kunskapen om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (mun-h-center.se) och via MHC-appen.

Tand- och munvård för barn och ungdomar 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 Anna Ödman 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 i en säng eller liknande. När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken för 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 anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munhälsa vid Treacher Collins syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma vid TCS:

- Ökad förekomst av hög och smal gom
- Gomspalt, läppspalt
- Liten underkäke, vilket kan medföra trångställning
- Bettavvikelse; Öppet bett
- Tänder saknas (aplasier)
- Mineralstörningar
- Muntorrhet

När vi undersökt barn med Treacher Collins syndrom har vi sett. Barnen har fina tänder. Det förekommer överbett, öppet bett, korsbett och trångställning och mineralisationsstörningar, säger Anna Ödman.

Att tänka på för barn med Treacher Collins syndrom:

- Ta kontakt med tandvården innan första besöket och se till att behandlaren får kunskap om barnets behov.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på personalen barnet ska möta och stolen barnet 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.

Munmotorik vid Treacher Collins syndrom

Symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid Treacher Collins syndrom:

- Talsvårigheter, framförallt när det gäller klang, resonans, röst och artikulation. Hörseln är ofta påverkad.
- Ättsvårigheter som att tugga, beroende på bettavvikelser och eventuellt nedsatt salivproduktion
- Svårigheter med andningen, snarkning och sömnapné
- Påverkan på mimisk muskulatur

Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven. Logopedens roll är att vid behov utreda kommunikation, sug-, tugg- och sväljförmåga och oralmotorik (=munmotorik) Logopeden ger också råd kring matning och ättsvårigheter.

– Som logopeder arbetar vi också med träning av tal, språk och kommunikation, säger Åsa Mogren.

Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. Som förälder ska man inte nöja sig med förklaringen att svårigheterna ”ingår i diagnosen”.

Ättsvårigheter

Det kan finnas många orsaker till att barnet har svårt att äta. En är att viljan att äta beror på brist på aptit, mag- och tarmbesvär, andningen eller allmäntillståndet eller ett ökat behov av mat. En annan orsak kan vara att barnets förmåga att äta är påverkad. Att suga, dricka, tugga och svälja och känna är komplexa aktiviteter. Därför är det viktigt att förstå vad som stör barnets förmåga. Om barnet inte äter via munnen är det viktigt att fortsätta stimulera munnen för att minska risken för överkänslighet i munnen och för att bibehålla en god munhälsa.

– Det går fort att bli överkänslig. Då är det risk att det blir svårt att borsta tänderna, vilket kan leda till problem att behålla en god munhälsa, säger Åsa Mogren.

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

Läs mer om oralmotorik i skriften *Uppleva med munnen och hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer*.

Den går att beställa eller ladda ner från Mun-H-Centers webbplats.

Olivia idag

Olivia är tre och ett halvt år. Hon går på en uteförskola där hon har en resursperson anställd på halvtid för att hålla ordning på hennes hörapparat. Olivia har en BAHA och resurspersonen har en särskild mikrofon på sig, så att Olivia hör henne tala även om de är långt ifrån varandra.

– Det är mycket spring i benen på Olivia, hon är envis och kan argumentera för det hon vill ha, säger Lisa.

– Hon är väldigt nyfiken och gillar att lära sig saker, som matematik till exempel, säger Marcus.

Olivia har många kompisar. Föräldrarna har aldrig hört några kommentarer från andra barn, däremot från vuxna, om hennes utseende. Olivia är trygg i sig själv och är medveten om att hon ser annorlunda ut. Hon kan säga: Jennifer har stora öron och jag har små öron.

Information från Försäkringskassan

Vårdbidrag, kontaktdagar och assistansersättning är några av de stöd som Försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Marianne Lundgren, som är personlig handläggare på Försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.

Försäkringskassan har ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga. Försäkringskassan har numer en guide på sin webbplats, där man kan skapa sin egen sammanställning av de bidrag barnet eller ungdomen har rätt till. Läs mer på forsakringskassan.se

Övriga förändringar är bland annat:

- **En kontaktperson hos Försäkringskassan.** De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med försäkringskassan.
- **Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning.** Möjligheten att kunna få stöd från försäkringskassan redan på

sjukhuset eller habiliteringen finns redan på vissa ställen och det ska utökas till att bli tillgängligt i hela landet.

Förenklade och samordnade uppföljningar.

För att göra vardagen mera förutsägbar och trygg för den som har en funktionsnedsättning ska Försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos försäkringskassan.

- Kortare väntetider på beslut
- En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning
- Enklare digital kontakt med Försäkringskassan

Ansökan

När man skickar en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på Försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon.

Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

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

Eftersom Försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet.

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

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

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. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (Försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

En person som beviljats ekonomiskt stöd för personlig assistans/assistansersättning och som själv anställer sina personliga assistenter ska anmäla detta till IVO, Inspektionen för vård och omsorg.

Detsamma gäller personer som anställer assistenter åt sitt minderåriga barn. Blankett för anmälan finns på IVOs webbplats: ivo.se

Tillfällig föräldrapenning

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

Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn. Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov.

Ersättningen kan betalas ut till 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 allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess

barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

Samhällets stödinsatser

Socionom Emy Emker som arbetar på Ågrenska informerar om det ekonomiska stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd Försäkringskassan erbjuder.

Samhällets övriga stöd utgår bland annat från två lagar; LSS (Lagen om stöd och service för 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 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 personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser ingår i LSS. Några av dem kan vara aktuella för personer med Treacher Collins syndrom.

Avlösarservice

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

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

Korttidsvistelse

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

Kontaktperson

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska. Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver alltså inte rapportera om vad hen gjort till någon myndighet.

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.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

Habiliteringen/kurator

LSS-handläggare

Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse)

Anhörigstödjare i kommunen

Brukarstödcenter

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska ta hänsyn till elevers olika behov och elever ska ges *stöd och stimulans* så att de utvecklas så långt som möjligt.

I lagen står också att skolan ska sträva efter att *uppväga skillnader* i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Stöd i skolan

Stödåtgärder till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortutbildning 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.

Inför förändringar

Inför förändringar, som att barnet ska börja ny skola, göra studiebyten eller att barnet får nya lärare är det bra att förbereda förändringen i god tid. Det kan göras genom att kontakta skolan och ge skriftlig information om barnets diagnos och särskilda behov (Ågrenskas dokumentationer är uppskattade informationskällor).

Det kan vara bra att ordna ett möte med alla inblandade parter som rektor, skolsköterska och pedagoger. Vid osäkerhet om vilken skola som passar barnet bäst är det en fördel att göra studiebesök.

Möteteknik

Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll över 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.

Är det något som inte tycks kunna lösas är det bra att fråga: Hur gör vi då? Att göra ärendet till ett gemensamt problem kan vara ett sätt att få en lösning.

Fonder

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

Tips på bra webbsidor

Agrenska.se – Ågrenska

agrenska.se/syskonkompetens

1177 - Sjukvårdsupplysningen

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

do.se – Diskrimineringsombudsmannen
mun-h-center.se – Mun-H-center
notisum.se – Lagar på nätet
nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort. Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns över 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser@gu.se

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. NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift 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 och frivilligorganisationer.

- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra 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.

Treacher Collins syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 538

Treacher Collins syndrom, TCS, kännetecknas av symmetriska missbildningar i ansiktets kranium. Syndromet ingår bland medfödda kraniofaciala missbildningssyndrom och varierar i omfattning och svårighetsgrad.

Omkring två barn per år får diagnosen i Sverige.

Barn med kraniofaciala missbildningar behandlas av ett särskilt team, som utreder och planerar de olika operationer som kan bli aktuella.

Särskild uppmärksamhet ägnas öron och ögon. Andning, mun och tänder bör följas av specialister under uppväxten.

Barn och vuxna med syndromet erbjuds psykologiskt stöd med fokus på hur det är att leva med ett annorlunda utseende.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se