

Dokumentation nr 495

Silver-Russells syndrom

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

SILVER-RUSSELLS 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 Silver- Russells syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella 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 Marianne Lesslie, 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. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Jovanna Dahlgren, professor, Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus, Göteborg

Ellen Karlge-Nilsson, dietist, Dietistenheten, Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus, Göteborg

Marita Andersson Grönlund, överläkare, Ögonmottagningen, Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus, Göteborg

Ann-Charlott Söderpalm, överläkare, Barnortopeden, Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus, Göteborg

Eva Billstedt, psykolog, Barnneuropsykiatri, BNK och Gillbergcentrum, Göteborg

Märta Lööf-Andreasson, personlig handläggare, försäkringskassan, funktionshinder, Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Marianne Bergius, övertandläkare

Anna Ödman, tandläkare

Åsa Mogren, logoped

Pia Dornérus, tandsköterska

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, socionom

Anna Glenvik och Elisabeth Lundquist, pedagoger

Samuel Holgersson, sjuksköterska, barnteamet

Här når du oss!

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

Innehåll

Samlad bild av Silver-Russells syndrom, SRS	5
Genetik	7
Endokrinologi	8
Joshua har SRS	12
Nutrition vid SRS	13
Joshua och maten	16
Ögon och synfunktion hos barn och vuxna med SRS	17
Ortopedi vid SRS	19
Joshua har ett ben som är längre än det andra	22
Fokus neuropsykologi	22
Utredning och diagnos	26
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	27
Joshua och skolan	29
Syskonrollen	30
Joshua och syskonen	33
Att vara vuxen med SRS	34
Fler vuxnas erfarenheter av SRS	36
Munhälsa och munmotorik	37
Joshua idag och i framtiden	41
Information från försäkringskassan	41
Samhällets övriga stöd	46
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	50
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	50
Adresser och telefonnummer till föreläsarna:	51

Samlad bild av Silver-Russells syndrom, SRS

Barn med Silver-Russells syndrom är mycket små. Tillväxthämningen startar under fosterlivet och fortsätter efter födseln. Den som har SRS blir kort som vuxen om hen inte behandlas med tillväxthormon. I Sverige lever cirka 50 barn och vuxna med diagnosen SRS.

– En uppskattning är att det föds fyra till fem barn varje år med Silver-Russells syndrom i Sverige. Att många inte får diagnos, beror på att få inom sjukvården känner till syndromet, säger professor Jovanna Dahlgren på Tillväxtcentrum, vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Namnet härstammar från den amerikanske pediatrikern H K Silver som 1953 beskrev ett syndrom där medfödd hemihypertrofi (asymmetriska kroppshalvor), kortvuxenhet, och förhöjda halter av könshormoner ingick. Den engelske pediatrikern A Russell kom ett år senare fram till liknande symtom som Silver, men med tillägg, avvikande ansiktsskelett och tillväxthämning under fostertiden.

– Det kan finnas många orsaker till att barn är små vid födseln. Vid SRS finner man tillväxthämning redan vid 16-17:e graviditetsveckan, när man brukar göra första ultraljudet och då är det många föräldrar som upplevt att barnmorskan brukar senarelägga planerad förlossning då hen tror att barnet är yngre än det är. Alla barn med SRS är väldigt små när de föds – har antingen låg vikt eller är korta. Det är ett absolut kriterium med tillväxthämning som foster för att få diagnosen, säger Jovanna Dahlgren.

Följande är gemensamt för de som har Silver-Russells syndrom:

- **Tillväxthämning** under fostertiden, vilket innebär att barnen är små när de föds och under uppväxten. Slutlängd utan tillväxthormonbehandling är i genomsnitt 150 cm för män och 140 cm för kvinnor.
- **Triangulär ansiktsform** under uppväxten. Huvudet är ofta stort i förhållande till kroppen, ansiktet har en uppochned trekantig form och ansiktshalvorna kan vara olika stora. Pannan är vanligtvis bred och hög, medan hakan och underkäken är liten och smal (mikrognati). Gomtaket är ofta rejält förhöjt, så spädbarnet kan ha svårt att komma igång

med sugreflexen eftersom bröstvårtan inte når upp till gomtaget. Över hela världen ser de som har Silver-Russell syskonlika ut.

- **Uppfödningssvårigheter**, barnet orkar inte suga, utan kan få sondmatas det första halvåret eller längre. Det har dålig aptit, en del barn kräks och en del besväras av förstoppning. Många får en knapp (gastrostomiport) inopererad som små barn för att komma igång med viktuppgång.
- **Olika stora kroppshalvor (hemihypertrofi)**, vilket kan medföra olikheter i ansiktshalvorna, ben, armar och bäcken. Muskelstyrkan kan vara olika stor i kroppshalvorna.
- **Ojämn begåvningsprofil**, merparten har en normal begåvning, men det är också vanligt med en ojämn begåvningsprofil, som innebär att man har inlärningssvårigheter inom vissa områden. Knappt en tredjedel har en lindrig utvecklingsstörning, som medför att det krävs längre tid att lära in nya färdigheter och lösa problem. Barnen är bra på vissa saker, har exempelvis ofta god verbal förmåga. De har också påverkat tredimensionellt seende (visuell perceptionsstörning).
- **Förhöjda nivåer av könshormoner**. 30 procent har tidig och snabb pubertetsutveckling, som kan kräva pubertetsbromsande medicinering.

Behandling

Tillväxten fortsätter vid SRS att vara dålig efter födseln och det är därför viktigt att undersöka hur produktionen av hormoner ser ut och att utesluta andra orsaker till kortväxtheten. Man behöver utesluta glutenintolerans, sämre njurfunktion, hjärtfel eller sköldkörtelunderfunktion. Krävs det behandling med tillväxthormon bör den starta redan i förskoleåldern. Mer om tillväxten längre ner i texten.

Benlängdsskillnaden ökar ofta under ungdomsåren. Vid betydande skillnader görs bedömning av ortoped och åtgärder kan vara aktuella.

– Eftersom kroppshalvorna också ofta har olika muskelstyrka, kan barnet få skolios och ryggont i tonåren. Därför är det av vikt att ha kontinuerlig kontakt med ortoped, säger hon.

Mer om ortopedi och SRS kommer längre fram i dokumentationen.

Tänderna bör kontrolleras och det är nödvändigt med förstärkt förebyggande tandvård. Avvikande bett kan behöva justeras med hjälp av tandreglering.

Nationellt centrum för SRS

Barn med Silver-Russells syndrom och andra sällsynta syndrom, tenderar på grund av symtom i olika organ att bli utredda av olika specialister, som inte kommunicerar med varandra. Föräldrar tvingas ofta bli koordinatörer till de olika aktörerna för sitt barns sjukvårdande behandling.

För att underlätta det har barnkliniken på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus sedan ett decennium inrättat ett nationellt center för barn med Silver-Russells syndrom. Sedan några år erbjuds även alla regionpatienter med SRS att kontrolleras regelbundet. Till teamet är knutna tandläkare, fysioterapeut, ortoped, röntgenläkare, barnendokrinolog, barnsjuksköterska, neuropsykolog, ögonläkare, och OCD-teamet, (Obsessive Compulsive Disorder), som utreder ångest och tvångssyndrom.

– Vi hade önskat att även logoped, kurator och öronläkare alternativt gastroenterolog var knutna till det nationella centret, men ännu har vi inte hittat någon kontinuerlig samarbetspartner inom dessa områden, säger Jovanna Dahlgren.

Efter utredning sammanställs en skriftlig rapport som skickas till barnets läkare på hemorten och på begäran till föräldrarna.

– Det ger möjligheter att samordna utredningar och insatser vid centrat respektive hemorten och försöka se till hela barnets medicinska situation.

Genetik

Silver-Russells syndrom orsakas oftast av en tillfälligt uppkommen förändring i barnets arvs massa. I undantagsfall är det en ärftlig mutation. Barnet har alltså i de flesta fall inte ärvt syndromet från någon av sina föräldrar och för det inte vidare till sina barn.

Flera olika genetiska mekanismer antas kunna ligga bakom uppkomsten av syndromet. Den gemensamma nämnaren för dessa mekanismer är en obalans i uttrycket av vissa arvsanlag (gener) som styr tillväxt.

Mellan 35 och 50 procent av alla med syndromet har ett förändrat uttryck av gener belägna på den korta armen av kromosom 11 (11p15). Generna i denna region är normalt avstängda eller aktiva beroende på från vilken förälder kromosomen är nedärvd (genomisk präglning).

Genomisk prägling sker bland annat genom metylering, som innebär att kemiska metylgrupper binds till DNA-molekylen, vilket i sin tur leder till avstängda gener. Metyleringen av 11p15 är ofta störd vid Silver-Russells syndrom. Två präglade gener av betydelse för uppkomsten av syndromet är IGF2 och H19. IGF2 är viktiga för regleringen av celltillväxt under fosterutvecklingen och uttrycks normalt från pappans kromosom, medan H19 som fungerar som en hämmare av IGF2 är metylerad och avstängd. Vid Silver-Russells syndrom kan denna metylering av H19 på pappans kromosom saknas, vilket leder till en hämning av IGF2 och en nedsatt tillväxt. Ibland ser man i stället en liten dubblering (duplikation) av regionen som nedärvt från mamman, vilket får samma effekt, det vill säga nedsatt uttryck av IGF2.

Cirka 7-10 procent av barnen har en annan bakomliggande genetisk förändring. De har vid befruktningen fått en dubbel uppsättning av kromosom 7 från mamman och ingen från pappan (uniparental disomi). Detta påverkar i sin tur uttrycket av två präglade gener på kromosom 7, GRB10 (7p11.2-p12) och MEST (7q32).

– Detta är en ganska ny upptäckt. För fem år sedan kom genetiker fram till att den som har så kallad maternell UPD på kromosom 7 kan föra syndromet vidare till sitt barn. Därför är det viktigt att göra en genetisk test, säger Jovanna Dahlgren.

Endokrinologi

Barn med SRS har en tillväxthämning redan som foster och växer dåligt under uppväxtåren. Om de inte behandlas med tillväxthormon blir de avsevärt kortare än jämnåriga barn. Flickornas slutlängd ligger obehandlad runt 140 centimeter och pojkars vid cirka 150 centimeter. 30- 40 procent av alla barn med SRS har för lite tillväxthormon och resten en nedsatt känslighet för hormonet.

– Sedan flera år behandlas barn som föds med tillväxthämning och är extremt kortväxta med tillväxthormon från fyraårsålder. Ungefär hälften av de vi behandlat svarar bra på behandlingen, säger Jovanna Dahlgren.

I hormonutredningen, som görs innan barnet får tillväxthormon, ingår så kallad basalutredning där glutenintolerans, dålig näringstillförsel, dålig sköldkörtelfunktion, hjärtfel, astma, njur- och leversjukdom och kromosomavvikelse utesluts. Därefter tittar läkarna mer specifikt på tillväxthormonnivåerna. De kontrollerar hur stor spontanproduktionen är, mätt nattetid eller under ett dygn,

samt i vissa fall hur mycket kroppen orkar producera när den stimuleras med hjälp av insulin.

– Vi har sett att barn med SRS har en spontanproduktion av tillväxthormon, med få höga toppar och hög basal nivå. Höga tillväxthormontoppar med efterföljande låga dalar är en viktig signal för normalt växande, säger Jovanna Dahlgren.

Om utredningen visar att barnet behöver tillväxthormon är det en fördel att börja behandlingen före fyraårsåldern.

– Den bästa återhämtningstakten har alla korta barn de första behandlingsåren, därefter blir tillväxten mer normal. Startar behandlingen vid puberteten vinner inte barnet med SRS mer än ett par centimeter i längd. En fördel med behandlingen är att barnet blir mer suget på mat, vilket många föräldrar uppskattar, efter år av tjat om mat.

Barn med SRS kommer tidigt in i puberteten och det är viktigt att bromsa puberteten helt, så att tillväxten ska kunna pågå längre.

– Cirka 30 procent av alla behöver bromsa puberteten och behandlas under två till tre år. Sedan kommer puberteten igång av sig själv, säger Jovanna Dahlgren.

Fördelarna med tillväxthormonet är flera, förutom längdtillväxten:

- Kroppssammansättningen förändras så att barnet får mer muskler, mindre bukfetma och ökad benmineralisering.
- De neuropsykologiska problemen minskar, barnen presterar bättre i olika test.
- Blodfetterna förbättras.

Behandlingarna är inte utan biverkningar. Det finns studier som visar att med tillväxthormon ökar risken för diabetes typ 2.

– Det är viktigt att hitta rätt individuell dos av tillväxthormon. För hög dos medför ofta humörsvängningar och för hög belastning på bukspottskörteln som producerar insulin. Det finns en individuell känslighet för hormonet. Det går att komma tillrätta med det genom att mäta tillväxtfaktorerna i blodet under tillväxthormonbehandlingen. Extremt höga nivåer av tillväxtfaktorer under många år ökar också risken att drabbas av skelettcancer, säger Jovanna Dahlgren.

Frågor till Jovanna Dahlgren:

Är barn med SRS så små att de måste förlösas tidigare under graviditeten?

– Om barnet avviker från viktkurvan mer än 50 procent och fortsätter att visa tecken på tilltagande tillväxthämning, tas det ut med kejsarsnitt.

Kan barnmorskan missa att barnet avviker i tillväxt?

– Det är för att inte missa det som barnmorskorna gör symfyfundus mätning på mamman regelbundet under graviditeten.

Till mig var barnmorskorna noga med att säga att huvudsaken är att huvudet växer, när de gjorde ultraljud, men huvudet är stort i förhållande till kroppen vid Silver Russell. Kan det vara särskilt svårt att uppskatta tillväxten i och med det?

– Om huvudet inte växer är tillståndet allvarligt. Så barnmorskan hade rätt, men var ju inte medveten om att det rörde sig om SRS. Huvudet är ju då i helt normal storlek.

Växer barnet mer ju tidigare det börjar med tillväxthormon?

– På kliniken i Göteborg har vi goda resultat av behandling från två års ålder. Att vi i de flesta fall inte ger det förrän vid fyra år beror på att man idag rekommenderar barn födda tillväxthämmade att behandlas från fyra år. Barnet har större mottaglighet för tillväxthormon ju yngre det är. Det är viktigt att behandla med tillväxthormon minst tre år innan puberteten startar.

Är det skillnad på olika tillväxthormon?

– Egentligen inte. Det kan vara skillnad mellan olika märken vad gäller pris, utseende på pennan och hur de ges. Men framställningen är samma.

Mitt barn svettas i mängder. Hänger det ihop med SRS?

– Flera föräldrar har påtalat detta. Kanske är det temperaturregleringen i kroppen som inte fungerar riktigt. I dagsläget känner man inte till de bakomliggande mekanismerna.

Förbränner barn med SRS mer energi?

– Det finns inga publikationer kring det.

Adhd och medicinering, hur påverkar det aptiten?

– Den som har adhd och får läkemedlen ritalin eller concerta får en sämre aptit. Men där bör föräldern rådgöra med dietist hur man ersätter med extra näringsdrycker.

Vad händer om man får diagnosen vid tolv års ålder?

– Det är sorgligt att familjen haft så mycket bekymmer och ingen har förstått vad det har berott på. Observera att det finns snarlika syndrom som man först måste utesluta, eftersom de kan ge mindre eller mer problem än om man har SRS.

Är det olika symtom, beroende på var förändringen/mutationen är?

– Enligt flera publikationer är det lindrigare symtom vid metylering än vid UPD, men det är en stor variation från barn till barn. Idag går det att kräva av behandlande läkare att få en genetisk undersökning av de två vanligaste genetiska orsakerna.

Kan man föra sjukdomen vidare till nästa generation?

– Bara om det är en maternell UPD. Det är annars låg risk att själv få ett barn som har Silver-Russells syndrom.

Vad ska en blivande pappa med SRS tänka på?

– Hos vissa av killarna har man en sämre fertilitet, som kan kräva hjälp. Om testiklarna är små kan detta ge fertilitetsproblem.

Om jag som har SRS skulle bli gravid hur påverkar det mig?

– Flertalet vuxna med SRS har ingen tillväxthormonbehandling. Men om man skulle ha tillväxthormonbehandling sätts detta ut efter de första tre månaderna. Moderkakan producerar normalt tillväxthormon så det finns tillräckligt.

Jag är vuxen och har SRS och ända sen jag var liten har jag haft en putande mage. Vad beror det på?

– Den som har SRS har ofta putande mage som står för mer bukfett. Det är bukfettet som ger ökad risk för diabetes typ 2. Ett sätt att motverka bukfett och diabetes är att träna dagligen. Träningen ger dessutom lättare resultat för den som står på tillväxtbehandling eftersom man substantiellt ökar sin

muskelmassa. Hormonet är i andra sammanhang klassat som ett dopingpreparat.

Som vuxen har jag varit aggressiv och frustrerad. Beror det på testosteronet?

– Lågt testosteron gör dig inte aggressiv men testosteronbehandling gör det förstås. Skulle det kunna handla om frustration? Jag tror att de flesta med SRS skulle behöva hitta ett mindre stressigt arbete än vad dagens många arbetsplatser har.

Vi har en fjortonåring som har ångestattacker. Vad går att göra?

– Det är inte ovanligt rent allmänt med ångest och tvångstankar under puberteten, enligt preliminära data vi har verkar det vara vanligare vid SRS. Kognitiv beteendeterapi rekommenderas vid ångest och tvångstankar. Ju längre man väntar med behandling desto mer cementeras tillståndet, så därför är det viktigt att ta tag i problemet när det dyker upp. Det är förstås viktigt att rådgöra med kompetent personal. Äldre tonåringar kan behöva antidepressiv medicin.

Är det inte så att många fortsätter med tillväxthormon långt upp i åldrarna för att de ska må bra?

– Av alla som blir behandlade med tillväxthormon är det bara tio procent som fortsätter med det i vuxen ålder och det är oftast de individer som har missbildningar i hypofysen och helt saknar tillväxthormonproduktion.

Joshua har SRS

Joshua är 14 år och kom till Ågrenska med syskonen Elsa 12 år, Fanny 5 år, mamma Anna och pappa Nils.

Han växte dåligt i mammas mage och på BB trodde de att föräldrarna hade räknat fel i och med att han var så liten.

Graviditeten räknades om så att förlossningen senarelades. När han föddes tre veckor för tidigt, förmodligen när han skulle födas, vägde han knappt 2, 5 kilo.

– Han var liten och tunn men hade ett stort huvud. Det var vårt första barn och vi reagerade inte, men på sjukhuset sprang de iväg med honom. De trodde att han hade vattenskalle och röntgade honom, tog blodprov och gjorde ett EEG, men de hittade ingenting som var fel, säger Anna.

– Nu efteråt finns det många parametrar som borde pekat mot att det var något som inte stämde. De borde gått vidare med fler

undersökningar. Men för oss som föräldrar till vårt första barn, fanns inte en chans att ifrågasätta något vi inte visste något om, säger Nils.

Eftersom allt verkade okej åkte familjen hem och det skulle dröja många år innan Joshua fick diagnosen Silver-Russells syndrom. Det stora huvudet han hade i början i förhållande till kroppen, förklarades inom familjen med att pappa också hade stort huvud och kortvuxenheten med att mamma inte hade varit så lång heller som barn. Joshua fick affektkramper som baby och hade väldigt svårt att få i sig någon mat.

– Som förstagångsmamma var jag förtvivlad över att jag inte kunde amma honom, säger Anna.

Nutrition vid SRS

Att maten ofta är ett stort problem kan många föräldrar som har barn med Silver-Russells syndrom skriva under på. Barnen äter minimalt och måltiderna blir för det mesta långa och utdragna.

– I panik över att barnet inte får i sig tillräckligt, jagar föräldrarna barnen med mat. Trugandet smetas ibland ut över hela dagen och det blir inte bra för någon på lång sikt, säger Ellen Karlge-Nilsson, dietist vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Människan behöver energi och näring för att fungera. Det får vi av matens innehåll, det vill säga proteiner, fett och kolhydrater samt vitaminer, mineraler och spårämnen. Mycket av det vi äter kan kroppen bygga om till det den behöver men vissa ämnen är essentiella. De måste tillföras utifrån, kroppen kan inte tillverka dem själv, till exempel omega-3 och vitamin-C.

Kroppen gör av med energi och måste få lika mycket tillbaka. Blir det för lite tappar man i vikt eller om det gäller ett barn, växer de inte tillräckligt.

– Det är förstås något ni föräldrar är väl medvetna om och det skapar mycket oro om det inte fungerar. Alla vill att deras barn ska växa och må bra. När barnet säger nej till mat, känner den vuxne sig många gånger avvisad, säger Ellen Karlge-Nilsson.

– Allt detta rättar oftast till sig med åren, men det behövs hjälp och stöd från dietist och logoped medan det varar, säger Ellen Karlge-Nilsson.

För nästan alla med SRS krånglar aptiten på något sätt. Barn kan känna sig hungriga men sakna aptit, eller hungriga men inte orka äta. I vissa fall kan de känna sig hungriga fast de precis har ätit. Barnet som inte äter är ofta svårt för familjen att hantera. Att äta tillsammans i familjen är en social handling. En möjlighet att samtala och för barnet att öva och härma. När inte det fungerar bör man tänka på hur det kan bli bättre. Små förändringar kan ge stora resultat, säger Ellen Karlge-Nilsson och ger följande råd:

- Undvik långa måltider, max 30 minuter
- Undvik stora portioner, tillsätt extra fett om möjligt, men lagom då det är viktigast att det smakar gott.
- Vissa föredrar att äta lite och ofta, andra större portioner och mer sällan
- Låt inte barnet bestämma vad det ska äta, det är inte moget för det. Det gör den vuxne. Eventuellt kan alla i familjen få bestämma en dag, övriga dagar bestämmer föräldrarna.
- Regler kring måltiden behövs, hur länge barnet ska sitta kvar, var det ska sitta och så vidare
- Känslan av att ha ätit upp är lika viktig för den som ätit mycket som för den som ätit lite

– Fundera över vem som bestämmer vid matbordet. Jesper Juul beskriver i sin bok ”Nu ska vi äta” att många barn med ätsvårigheter sitter i kungastolen och bestämmer vad om ska ätas och hur matsituationen ska vara. De får privilegier som inte syskonen får. Det kan bli outhärdligt för den övriga familjen och barnet får makt som det inte kan hantera, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Barnet ska inte bara äta hemma utan också på förskola och skola. Det är viktigt att måltidspersonalen får information om vad barnet kan äta, om matens konsistens, mängd mat och att barnet får tillräckligt lång tid på sig så att det hinner äta.

– Det underlättas med ett intyg från sjukvården där behov och förslag anges, säger Ellen Karlge-Nilsson.

I de flesta fall behövs ett komplement till att äta själv eftersom barnet inte får i sig tillräckligt med näring. Att operera in en PEG (Pekutan Endoskopisk Gastronomi) eller knapp, tillfälligt eller permanent, kan vara en lösning.

– Då behålls det positiva ätandet och med sondmat från knappen får barnet i sig resten av näringen det behöver. Bra för tarmens rörelser, det vill säga peristaltiken är att äta samtidigt som man ”sondas”, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Det kan finnas många anledningar till att barn har bristande aptit:

- Motoriska ätproblem, som att det är svårt att tugga och att barnet därför samlar mat i kinderna
- Det kan handla om fysiologiska problem till exempel ett högt gontak
- Vissa mediciner påverkar aptiten
- Problemet kan vara förstoppning eller diarré
- Barnet kan ha lätt för att kräkas
- Det kan vara problem med matens konsistens
- Barnet kan ha ett motstånd att pröva ny mat och ogilla förändringar
- Barnet kan vara känsligt för lukter eller smaker, vilket är vanligt vid Aspberger, adhd och autism

Frågor till Ellen Karlge-Nilsson:

Kan det vara ett problem att svälja ner maten med mjölk eller vatten?

– Nej det underlättar säkert och maten blir ju mer lättflytande.

Har barn med SRS en annan smakupplevelse?

– Det går inte att säga generellt. Det kan vara något annat som påverkar det enskilda barnet, kanske en konsistens, som det inte gillar eller doften.

Kan det vara så att barn med SRS inte känner hunger?

– Det är nog olika från barn till barn. Har du ett barn med uppfödningssproblem så kanske du försöker ge det lite mat hela tiden och då känner det ingen hunger. Däremot verkar det som att barn med SRS inte känner av svält. Omgivningen ser att barnet svajar, men de känner det inte själva.

Mat är inte njutbart för min dotter som är 14 år. Vad ska jag göra?

– Det kan rätta till sig med åren, men ni kan behöva hjälp av dietist med hur ni ska hantera det.

Frukosten är värst. 'Hämta en rostad macka', säger min son. När jag kommer med den vill han ha flingor istället och så vidare. Det börjar bli för jobbigt att äta normalt, vi vill bara ge sondmat.

– Hämta inte ny mat om tallriken åker i golvet, då får det vara. Ni gör honom en otjänst genom att låta honom bestämma så mycket vid matbordet. "Barnstolen vid matbordet är ingen kungatron" för

att citera Jesper Juul (rekommenderar boken "Nu ska vi äta", av denna författare).

Är det bra att ge sondmat på natten?

– För magen och matsmältningen är det bättre att äta samtidigt som man ger sondmat dagtid, men för vissa kan det av olika skäl fungera bättre att äta det som går dagtid och få sondmat nattetid.

Hur går det att förklarabarnens behov för skolmåltidspersonal?

– Det är bra att föräldrarna informerar skolan om barnets behov kring maten innan terminen. Sjukvårdspersonalen kan skriva ett intyg och eller ringa och prata med ansvarig personal i köket. I intyget ska det anges vad barnet behöver och vad de kan behöva hjälp med. Hör av er till skolmåltidspersonalen när ni är nöjda också, inte bara när ni är missnöjda.

Joshua och maten

Joshua har alltid varit ointresserad av mat och det har påverkat familjen. Han ville hellre leka med köksredskap än äta som barn. Frukosten varade ofta i två timmar med två trugande föräldrar och en liten kille som inte förstod varför han behövde äta. Den ene försökte få i honom maten den andre distraherade honom.

– Han har samtidigt varit hyperaktiv och gjort av med mycket energi och behövt maten eftersom han ofta har fått blodsockerfall, säger Anna.

När det gäller vikten har han varit kraftigt underviktig. Vid ett tillfälle, när han var 1,5 år, ville personalen på barnkliniken till och med att han skulle tvångsmatas, men det blev inte så.

Han har gått på tillväxtkontroller under hela uppväxten. Inför puberteten började läkarna prata om att ge honom tillväxthormon, men ett blodprov visade att han hade tillräckligt. De räknade ut att han skulle bli 173 centimeter.

– Vi tänkte att det inte var långt, men ändå tillräckligt och tyckte det var skönt att han slapp hormoner. Då visste vi ju inte att han hade SRS, säger Anna.

Idag är han 161 centimeter och väger knappt 40 kilo.

– Han är i början av puberteten och kan bli lite längre, säger Anna. Föräldrarnas strategi är numera att ge honom så bra och näringsriktig mat som det går.

– Vi har tränat honom i att äta, precis som med att borsta tänderna, säger Nils.

– Får han välja helt själv väljer han ostsås och pasta, säger Anna.

– Inte ens att gå på hamburgerrestaurang lockar honom och inget sött, säger Nils.

Anna lagar maten från grunden. Hon använder bara nyttiga fetter som rapsolja och olivolja i maten och lagar näringsriktiga soppor, som han får med sig till skolan.

– I skolan har han alldeles för kort lunchrast och prioriterar inte att få i sig av den vanliga maten. Då får han med sig mixade soppor, som broccoli-, blomkål- och gulaschsoppor. Det är lätt för honom att dricka dem och han äter dem när han känner att han måste äta för att han får blodsockerfall på grund av ett totalt för litet näringsintag, säger Anna.

Ögon och synfunktion hos barn och vuxna med SRS

Ögats utveckling och synen kan påverkas vid tillväxthämningar i fosterlivet och senare. Vid SRS är det vanligt med skelning, olika brytningsfel och att barn har problem med visuell perception ((hur de tolkar olika synupplevelser).

– Det är viktigt med uppföljande syn- och ögonundersökningar under uppväxten för att upptäcka eventuella problem som går att rätta till, säger överläkare Marita Andersson Grönlund vid Ögonmottagningen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Den som har problem med den visuella perceptionen har svårigheter med igenkänning, orientering, djupperception (till exempel att gå ner för en trottoarkant), rörelseperception (till exempel att fånga en boll) och simultanperception (till exempel att urskilja leksaker på en brokig matta).

Har barnet visuella perceptionssvårigheter skapar det osäkerhet till exempel när det är ute i naturen, i trafiken men också när det gäller att känna igen ansikten. Det kan vara svårt att orientera sig i nya miljöer och bedöma höjdskillnader.

Marita Andersson Grönlund berättar om en flicka som såg perfekt men hade visuella perceptionsproblem som inte kunde lära sig att hitta vägen till skolan utan en ramsa.

– Den ramsan upprepade hon varje dag på vägen till skolan. 'Nu går jag förbi trädet' och så vidare. Utan den hittade hon inte vägen trots att hon gick där varje dag. Hon kunde inte tolka det hon såg. När det gäller visuella perceptioner är det nödvändigt att finna ut olika strategier så att det går att hantera problemen som uppstår.

Det kan syncentraler på era hemorter för det mesta hjälpa till med, säger Marita Andersson Grönlund.

När det gäller om barnet har störd visuell perception, så finns det ett frågeformulär att använda för att fånga upp den här typen av problem.

Ögat

Längst ut på ögat sitter hornhinnan, därefter regnbågshinnan, linsen, glaskroppen, näthinnan och synnerven, som leder till syncentrum längst bak i hjärnan där synbanorna finns. De har vi för att förstå vad vi ser.

– Genom pupillen som är en öppning går det att se rakt in i hjärnan. Det är fascinerande! Näthinnan på ögonbotten är unik för varje människa. Det kan fungera som ett säkert ID-märke, säger Marita Andersson Grönlund.

Det skiljs på främre och bakre synbanorna, där synskärpe- och synfältsfunktionerna finns på båda ställena. Färgseende, kontrastkänslighet och mörkerseende finns i främre synbanorna. Tolkning och sortering av synintrycken sker i de bakre synbanorna.

Undersökning

2010 gjordes en undersökning av 18 barn med SRS. De jämfördes med en referensgrupp på 99 barn i samma åldrar. Hälften av barnen med SRS var för tidigt födda.

– Barnen med SRS såg i stort sett bra. De hade körkortssyn. Men jämfört med barn som inte hade SRS hade de fler brytningsfel och var i större utsträckning i behov av glasögon, säger Marita Andersson Grönlund.

Undersökningen visade att en del var närsynta, skelade, hade synnedläggning och hade assymetriska synnerver (det vill säga att synnerverna är olika stora på höger och vänster sida). I litteraturen finns följande beskrivet hos barn och vuxna med SRS: Ptos, det vill säga nedhängande ögonlock, epikantusveck, blå senhinna i ögonvitorna, olikfärgade regnbågshinnor, medfödd glaukom (högt tryck i ögonen) annorlunda växtsätt på ögonbrynen och långa ögonfransar.

En undersökning av ögonen och synfunktionen kan till exempel innefatta mätning av synskärpan på nära och långt håll, att undersöka eventuell skelning och brytningsfel, att mäta ögats storlek, undersöka synfält, registrera ögonrörelser, dilatera pupillen (ögondroppar som gör att pupillen vidgas) och titta in i ögat, fotografera ögonbotten, mäta näthinnan och hjärnans aktivitet.

Frågor till Marita Andersson Grönlund:

Hur ofta ska barnet gå på synkontroll?

– Det beror på ålder och problem. Om man som förälder märker av skelning eller något annat som inte är normalt, ska det förstas kontrolleras och eventuellt åtgärdas när det upptäcks. Grov kontroll av syn görs på BVC och vid 4-årskontrollen kontrolleras synskärpan med hjälp av syntavla. För barn med SRS kan det vara bra med en första synundersökning innan barnet börjar skolan vid 6-7 års ålder. Nästa undersökning bör ske cirka två år efter det. Det är i mellanstadiet närsynthet upptäcks till exempel.

Påverkas synen av tillväxthormon?

– Ögat växer med åldern och denna tillväxt påverkas troligen även av tillväxthormon. Ögats brytning är bland annat beroende av ögats längdtillväxt.

Ortopedi vid SRS

Vanligaste ortopediska symtomen vid SRS, är att benen är olika långa, så kallad hemihypertrofi.

– Om skillnaden är mindre än två centimeter gör vi oftast ingenting. Är den mellan två och fem centimeter kan vi bromsa tillväxten på det längre benet, förutsatt att barnet beräknas uppnå en kroppslängd som inte ligger mycket under medel, säger Ann-Charlott Söderpalm, överläkare vid Barnortopedien, på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Andra ortopediska symtom vid SRS är:

- Kortvuxenhet (kan i vissa fall behandlas med tillväxthormon, som ordineras av endokrinolog)
- Krokiga lillfingrar (ger inga bekymmer)
- Skolios
- Olika typer av ledförändringar
- Hallux valgus (sned öm stortå)

Olikstora kroppshalvor innebär en benlängdsskillnad som kan öka med åldern.

– Variationerna är stora. En del har en och en halv centimeters skillnad och fortsätter att ha det medan andra får större benlängdsskillnad med åren. När vi träffar ett barn med SRS tittar vi bland annat på bäckenets ställning och värderar utifrån detta om

det föreligger någon benlängdsskillnad. Vid behov gör vi därefter en röntgenundersökning för att få ett exakt mått på hur långa benen är, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Stoppa tillväxten

Det är möjligt att relativt tidigt beräkna hur stor benlängdsskillnaden kommer att bli när personen är färdigvuxen, genom röntgenkontroller av dels benlängden, dels av vänster handskelett. Den sista undersökningen ger upplysning om hur moget skelettet är, den så kallade skelettåldern.

– Genom undersökningarna kan vi komma fram till den lämpligaste tidpunkten för att påverka tillväxten i det långa benet så att vi kan åstadkomma en utjämning av benlängdsskillnaden, om skillnaden beräknas bli mer än 2 centimeter, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Tillväxten stoppas i det långa benet i tillväxtzonen i rörbenets ena ände (lårbenets nedre del, respektive underbenets övre del).

– Vad vi gör är att vi går in med en borr i tillväxtzonen och ”skapar oreda” bland tillväxtcellerna. Skelettet reagerar då genom att starta en läkningsprocess, vilket leder till att tillväxtzonen sluts. En annan variant är att sätta dit en platta med skruvar och på så sätt bromsa tillväxten. När personen är färdigvuxen går det inte längre att göra detta ingrepp. Vid behov får man då i stället förlänga det korta benet, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Förlängning av benet

Förlängning är en krävande behandling. Efter operationen där, skelettet delas och ett instrument för förlängning fästes i benet, får benet vila i sju dagar så att läkben börjar bildas. Därefter skruvas benet isär med förlängningsinstrument, en millimeter om dagen. Exempelvis kan benet då efter 50 dagar ha förlängts med fem centimeter. Sedan måste instrumentet sitta kvar i cirka en månad per centimeter, för att det ska bli tillräckligt starkt. När instrumentet tagits bort följer i allmänhet ytterligare en tid med kryckor.

– Utvecklingen går framåt och idag finns flera andra metoder att tillgå. Bland annat motoriserade varianter av märgspikar. Det gör processen något enklare, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Det finns dock risk för komplikationer vid ingreppen. Bland annat kan, kärl-nervskador, infektioner, vinkelfelställningar, fördröjd läkning och rörelseinskränkning i angränsande leder, uppstå.

Frågor till Ann-Charlott Söderpalm:

Mitt barn har ingen skillnad i benlängd nu. Kan det komma med åren?

– Ja det kan det.

Mitt barn är två år och på ena benet vrids både knä och fot utåt. Är det något som en ortoped bör undersöka?

– Små barn är plastiska och det kan ordna sig av sig självt med tillväxten. Men att det i det här fallet bara gäller ett ben är ett observandum. Barnets ansvariga läkare bör följa utvecklingen och vid behov remittera vidare till ortoped.

Går det att räkna ut benlängdsskillnaden med diagrammet?

– Det är det vi gör. Med det datoriserade programmet som finns nu behöver vi inte ens räkna själva. Men det går ändå inte att vara säker på resultatet till hundra procent. Därför gör vi ofta upprepade mätningar och följer barnets allmänna tillväxt och utveckling ihop med benlängdsutvecklingen.

I vilken ålder går det att förlänga benet?

– I alla åldrar i princip.

Hur är det med smärtan vid en benförlängning?

– Efter operationen får patienten en pump med smärtstillande. Värken och smärtan avtar efter ett tag. De första två centimetrarna som dras ut brukar inte kännas så mycket, men när förlängningen pågått i några veckor kan det göra ont igen i takt med att mjukdelarna spänns ut allt mer.

Följer musklerna med i benförlängningen?

– Ja de följer med. Musklerna är relativt tåliga vid förlängning. Nervstrukturer är dock känsligare och är ofta det som gör att en förlängning får begränsas till ett visst antal centimeter.

Jag gjorde en benförlängning som barn. Hade det varit bättre att gå igenom den andra metoden det vill säga att stoppa tillväxten?

– Det är svårt att säga. Nackdelen med att stoppa tillväxten är att personen blir något kortare än den kanske skulle blivit annars. Fördelen är att det är en mycket enklare operation än benförlängningen. Patienten går hem samma dag och enda restriktionen är att den inte vara med på gympan på fyra veckor, annars påverkar operationen inte så mycket.

Kan den som stoppar tillväxten i benet få symptom senare i livet?

– I princip inte. Vad som kan hända är att operationen ger ett ärr och att det möjligen kan bli en infektion i operationsområdet.

Joshua har ett ben som är längre än det andra

Joshua har haltat och på habiliteringen lade de upp honom på en brits vid ett tillfälle och personalen konstaterade att ena benet var lite längre än det andra.

– Samtidigt såg de att ryggen var sned och att han hade ryggsmärtor. Men det var inte något att oroa sig över, sa de. Idag har Joshua ont i knäna och ryggen och går med snedställda fötter, säger Nils.

Nu funderar föräldrarna på om de kanske ska gå vidare med hans ortopediska problem.

Fokus neuropsykologi

En neuropsykologisk utredning är till för att kartlägga svårigheter och styrkor hos barnet.

– **Min erfarenhet är att det medicinska syndromet vanligtvis får mycket fokus men att det är lika viktigt att beskriva barnets funktion, vilket går att göra med en utredning. Det kan behövas för att barnet ska få rättigheter tillgodosedda och förståelse för svårigheter om kan uppstå.**

Det säger Eva Billstedt som är docent och psykolog vid Gillbergcentrum i Göteborg.

Neuropsykologer behandlar relationen mellan kroppens centrala nervsystem och hur människan fungerar. Det innebär att de bland annat utreder och diagnostiserar de som har svårigheter på olika sätt med inläring. Bland annat är det vanligt att barn med adhd och autismspektrumtillstånd utreds.

En neuropsykologisk utredning är en kartläggning av kognitiva funktioner (tänkande, uppmärksamhet, minne och inläring).

Studier av barn med SRS

När det gäller SRS är det en stor begåvnings-spridning. Drygt hälften av alla har normal begåvning. Knappt en tredjedel en lindrig utvecklingsstörning. Drygt hälften har visuella perceptionssvårigheter, som kan påverka läsinläringen. Allt enligt Socialstyrelsen.

I en utländsk studie från 1994 på 25 barn med SRS, hade hälften stöd i undervisningen och hälften kontakt med logoped. En annan studie från 2010 på 64 barn visade att 34 procent hade inlärningssvårigheter. Sen språkutveckling var vanligt. Sen grovmotorisk utveckling var också vanlig, gångdebuten låg i medeltal på 20 månader.

– I vårt samhälle är det olika situationer vi ska hantera och skolan idag kräver en hel del av individen, bland annat ska man kunna utföra mycket på egen hand. Skolans undervisning inriktar sig på den normalbegåvade, den som ligger under och mycket under, får då större svårigheter att klara skolan och behöver stöd, säger Eva Billstedt.

Den neuropsykologiska utredningen utförs oftast genom samarbete mellan olika professioner, såsom psykologer, pedagoger och läkare. Till sin hjälp har teamet diagnosinstrument som skattningsskalor och strukturerade intervjuer.

Förutom testresultaten ingår också beteendeobservationer och genomgång av tidigare psykologbedömningar. Utredningarna görs för att man ska ha rätt nivå på förväntningar och kunna ställa rätt krav på barnen i olika miljöer.

– Förutom att prata med föräldrar och pedagoger som är nära barnet försöker vi också få en uppfattning om vad barnet själv upplever som svårt, och hur det mår rent generellt, säger Eva Billstedt.

Tester

Ofta görs en första utvecklingsbedömning redan i ganska tidig ålder.

– Testerna visar utvecklingen hos barnet och vilka svårigheter det har. Begåvnings tester som mäter intelligenskvoten kommer först senare.

Begåvnings testerna, alltså så kallade IQ-tester, eller som de kallas på svenska IK-tester, är det viktigaste verktyget vid utredning av barn som är något äldre. Testerna utgör grunden för den neuropsykologiska bedömningen.

Wechsler skalorna är de mest utbredda testet. De är relaterade till barnets ålder och jämför barnens kognitiva funktion med den hos andra barn i samma ålder. För att diagnosen utvecklingsstörning ska ställas krävs det minst två olika testresultat som båda indikerar samma sak.

Begåvning

Begåvnings testerna mäter de funktioner som krävs för att man ska

kunna tillgodogöra sig kunskap.

– Begåvning är förhållandevist stabilt över tid och situationer. Det har samband med hur man klarar yrkesliv och utmaningar, säger Eva Billstedt.

De utelämnar dock många förmågor, som är viktiga ur andra perspektiv. Exempelvis finns varken musikalitet, konstnärlighet eller social kompetens med, tillägger hon.

Wechslerskalorna som används, har fyra huvudområden, så kallade *index*. *Verbal* funktion, *perceptuell* funktion, *arbetsminne* och *snabbhet*, alltså hur länge och hur effektivt barnet eller ungdomen kan arbeta koncentrerat med en uppgift.

Testerna är utformade så att genomsnittspersonen får ett IK på 100. De som har en IK på 70 eller lägre har en intellektuell funktionsnedsättning i någon grad, det man också kallar utvecklingsstörning.

– Om ett barn får IK 50 som resultat på ett test innebär det att barnet presterar ungefär hälften så bra som en genomsnittlig person i samma ålder. För den som är tio år innebär det att den agerar som en genomsnittlig femåring i de specifika avseenden som testats.

– Dock kan ju en tioåring dra nytta av erfarenheter och kunskaper som en femåring ännu inte hunnit få, säger Eva Billstedt.

De som ligger strax över gränsen, med ett IK på 71-85, behöver oftast hjälp och stöd med inläringen.

För att få diagnosen intellektuell funktionsnedsättning krävs också att man har en nedsatt adaptiv förmåga. Det handlar bland annat om hur barnet klarar sig i vardagen och om kommunikation, delaktighet i samhället.

Exekutiva funktioner

Det är inte bara fråga om begåvning, när det gäller barn med SRS. Det finns många pedagogiska åtgärder att ta till som stöd för personer med andra neuropsykiatriska tillstånd.

Exekutiva funktioner handlar om att kunna planera i flera led, följa en planering och se meningen med att uppfylla mål även om man inte får en snabb belöning. Barn med svårigheter inom detta fält kan ha svårt att tänka tillbaka eller relatera till något som ska hända i framtiden, svårigheter med att komma igång med en uppgift och att hejda impulser.

– Barnen är 'här och nu' på ett annat sätt än andra, vilket gör att de kan behöva extra stöttning, säger Eva Billstedt.

Att se saker ur andra människors perspektiv kan också vara svårt.

– Vid autism till exempel är det kardinalsymtomet. Problematiken gör det svårt för en person att förstå andra människors beteenden

och reaktioner, och att veta vilken information andra personer behöver få för att de ska kunna förstå vad man själv vill eller känner.

Åtgärder

Genom olika åtgärder och ett genomtänkt bemötande går det att minska effekterna av de symtom som de neuropsykologiska svårigheterna medför. Det kan handla om att anpassa miljön på olika sätt och att fokusera på barnens styrkor, så att de får förutsättningar att lyckas.

Frågor till Eva Billstedt:

Hur gammalt behöver barnet vara för att göra en neuropsykologisk utredning?

– Från cirka två och ett halvt till tre års ålder går det att göra test som prövar barnets kognitiva förmåga. De första två-tre åren gör man en utvecklingsbedömning där bland annat språk, perception och motorik ingår.

Om barnet har kognitiva problem, ska en utredning göras innan skolan börjar?

– I den bästa av världar har förskolan upptäckt något och signalerar att det behövs en utredning. Om det finns problem, ska man inte vänta med utredningen. Å andra sidan om det inte finns något ni eller förskolan, skolan oroar er för ska ni inte göra en utredning i preventivt syfte.

Finns det test som är anpassat för barn med autism?

– Nej det fungerar inte så. Barn med autism jämförs med alla andra i sin åldersgrupp och alla gör samma test. En del har då svårt för vissa delar av de verbala funktionerna, exempelvis svara på varför-frågor, men de kan ha lätt för andra delar av testet.

Hur mycket ska man förklara för personal så att de förstår att barnet behöver en utredning och åtgärder?

– Det ser olika ut i olika skolor och det är olyckligt, men jag vill uppmuntra er föräldrar att stå på er att ni vill ha den här utredningen. När ni fått den ska ni be att få en träff med skolan där psykologen deltar. Rektor ska vara med också! Utredningen är inte något mellan den som utreder och er familj. Resultatet ska ut och innebära åtgärder i skolan. Bli jobbiga och var krävande!

Vart vänder man sig när det inte finns någon psykolog på habiliteringen?

– Till förskolepsykolog eller skolpsykolog.

Hur mycket ska man prata med barnet om SRS?

– Var öppen och rak och lyssna in var barnet själv är i det här. Var öppen för vad barnet vill höra om sin diagnos.

Vårt barn har svårt med koncentrationen. Vad ska vi göra?

– För den som har svårt med orken och koncentration, kan dagsformen ha stor betydelse. Ena dagen går det bättre andra dagen fungerar det inte alls. I det här fallet kan det vara bra att göra en utredning och sedan visa den för skolan. Det behövs en skolpersonal som är flexibel och som kan anpassa undervisningen efter eleven. En utredning ska mynna ut i konsekvenser, strategier och olika åtgärder.

Utredning och diagnos

Föräldrarna berättar att Joshua är en begåvad kille. Han tycker om att läsa och har alltid haft teoretiska intressen som är långt mer avancerade än vad de jämnåriga kamraterna har haft. Samtidigt har han stora sociala svårigheter.

– Joshua har svårt att fungera eftersom han inte kan läsa av andra. Vid diskussioner tycker han att det går för långsamt och blir arg över att andra inte hänger med i hans resonemang och gör som han vill. Som mamma och pappa orkar man kanske med det, men jag förstår att kompisarna inte orkar och det är ett jätteproblem för honom, säger Nils.

Genom habiliteringen gjordes en adhd-utredning, när Joshua gick i årskurs sex. De konstaterade att han hade autism.

Samtidigt fick han av en slump diagnosen SRS.

– Den läkaren vi hade då, såg likheter med andra barn hon träffat med SRS, bland annat reagerade hon på den annorlunda huvudformen och hon bad att få göra en screening på honom. Vid en dna-analys på klinisk genetik fick han diagnosen SRS. Han har maternell UPD på kromosom 7, den som kan gå i arv, säger Nils.

– Lite senare var vi hos en endokrinolog och när vi frågade vad vi skulle göra åt Silver-Russells syndrom, sa de att det bara var att leva på som vanligt, säger Nils.

– Det är svårt att veta vad som är vad när det gäller Joshua. Under vistelsen här på Ågrenska har vi fått veta mycket och förstår att SRS och hans andra diagnoser går in i varandra, säger Anna.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på medicinsk- och specialpedagogisk kunskap samt information om barnets förutsättningar och behov.

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser.

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, berättar pedagogerna Anna Glenvik och Elisabeth Lundquist, Ågrenska.

Barn med SRS har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan. Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från två tidigare vistelser med SRS och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionsnedsättning och hälsa. Det 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.

Pedagogerna visar en bild med en röd cirkel där det står kroppsliga faktorer och en grön med texten omgivningsfaktorer.

Anna Glenvik och Elisabeth Lundquist ställer en fråga till föräldrarna.

Vad tycker ni är viktigt för era barn i vardagen?

Och föräldrarna svarar:

- Många positiva diskussioner

- Att det finns någon i omgivningen som förstår och har kunskap om SRS och individuella förutsättningar.
- God kommunikation med tillgång till vila och bra kost som gör att barnet orkar genomföra aktivitet
- Att barnet eller ungdomen är en del i en grupp
- Glädje

– Beror möjligheten att få sina basbehov tillfredsställda på kroppsliga faktorer eller omgivningsfaktorer, undrar Anna Glenvik. Föräldrarna tycker att båda faktorer har lika stor betydelse.

– Ja precis. Stimulerande upplevelser startar den goda cirkeln och väcker barnens lust att ta egna initiativ, vilket leder till ökad aktivitet och påskyndar utvecklingen, konstaterar Anna Glenvik och Elisabeth Lundquist.

Specifika mål med hänsyn taget till diagnosen SRS

Att se till varje barns och ungdoms individuella omvårdnadsbehov är ett viktigt mål under vistelsen. Det innebär att personalen ger möjlighet till lugn och ro samt anpassar tider efter barnens och ungdomarnas behov, vid till exempel matsituationen.

Ett annat mål är att minska konsekvenserna av inlärningssvårigheter. Personalen utformar strukturerade scheman och förbereder eleven på vad dagen ska innehålla.

– Vi gör scheman där många av aktiviteterna återkommer varje dag. De känner igen och det skapar trygghet, säger Elisabeth Lundquist.

Ågrenskas personal använder talande scheman och mobila scheman beroende på vilken åldersgrupp det handlar om. De använder också ett bildschema för att barnen ska få en tidsuppfattning.

– På dessa bilder ser alla vad gruppen ska göra och allteftersom dagen går plockas bilderna på aktiviteterna bort. Allt för att barnen själva snabbt ska kunna få en överblick och veta vad som kommer att hända, Anna Glenvik.

Generellt används ett pedagogiskt material väl utformat för gruppen barn och ungdomar som har SRS.

För att minska konsekvenserna av koncentrationssvårigheter använder de vuxna korta, enkla, tydliga instruktioner. De finns hela tiden i närheten och stödjer barnen och ungdomarna när det behövs under dagen. På de individuellt anpassade arbetspassen, varvas välkänt med nytt, lugna aktiviteter med mer motoriskt krävande.

Barnens fin – och grovmotorik stimuleras i aktiviteter som bild och form där de målar och klistrar. Tillsammans promenerar gruppen i

skogen och plockar snäckor på stranden och det stimulerar också grov- och finmotoriken.

Barnen och ungdomarna har många samlingar och gemensamma aktiviteter där var och en kan delta på sina egna villkor. I alla aktiviteter både inne och ute finns ett pedagogiskt syfte.

– Självkänslan stärks i socialt samspel och kamratrelationer, säger Elisabeth Lundquist.

Barnen får också många tillfällen att utbyta erfarenheter med de andra i gruppen om SRS. De får också vid ett tillfälle ställa frågor till den föreläsande läkaren, i det här fallet professor Jovanna Dahlgren.

Länktips:

<http://logopedeniskolan.blogspot.se>

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

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

<http://www.hi.se/appar> (ny samlingsplats för appar som stöd)

Joshua och skolan

När Joshua var fyra-fem år och gick i förskolan började föräldrarna märka att han hade svårt med kompisar.

– Han ville vara med dem, men fick det inte att fungera. Det blev mycket konflikter. Vi tänkte då att det var en mognadsfråga, säger Anna.

I förskoleklassen hade pedagogerna svårt att hantera honom och det var bråk mellan Joshua och de andra barnen, flera gånger i veckan. Han fick hålla sig nära lärarna hela tiden och blev till slut som en strykrädd hund, enligt föräldrarna.

– De hade kanske tjugo års erfarenhet av yrket och borde ha sett varningssignalerna, i alla fall tänkt tanken autism men det gjorde de inte, säger Nils.

De bytte till en resursskola där han gick mellan årskurs ett och årskurs tre.

– Det var något helt annat. De såg honom och bekräftade honom och han fick möjlighet att både lyckas och misslyckas. Det var pedagoger med kunskap och förståelse som var intresserade av honom och som hade haft elever med Aspergers syndrom innan, säger Nils.

Joshua började i en vanlig klass på mellanstadiet och det gick bra under de tre åren, men föräldrarna insåg att högstadiet med nya elever och en ny skola, inte skulle fungera.

– Han klarade inte de täta bytena av lektioner och att det var så många barn i klassen, säger Anna.

Joshua har inget begåvningshandikapp. Han kan uttrycka sig verbalt och är duktig i matematik och de teoretiska ämnena. Det är den sociala interaktionen som han inte klarar av.

Idag går han i en särskild klass för barn med autismspektrum. Det är få elever och många lärare. Han trivs bra, men blir inte tillräckligt stimulerad och det skapar en frustration hos honom, säger Nils.

Syskonrollen

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

– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Samuel Holgersson, sjuksköterska i Ågrenskas barnteam.

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 Samuel Holgersson.

Hon berättade om erfarenheterna från arbetet med syskonen under familjevistelserna. 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 förstått. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation, säger Samuel Holgersson.

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med 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 reaktioner från omgivningen.

– 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, säger Samuel Holgersson.

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 SMA. 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.

För några år sedan var det en pojke som trodde att han orsakat sin brors funktionsnedsättning. Nej, blev svaret från läkaren. Lättnaden syntes i 14-åringens ansikte.

– Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, säger Samuel Holgersson.

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 de 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 avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

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 och syskonet vill inte 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 ritar 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

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Om syskonet kommer hem med höga betyg får de inte den uppmärksamhet de önskar, för föräldrarna är fullt upptagna med att lillebror kunnat vicka på tummen!

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. – En pappa som skjutsade sitt barn till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, säger Samuel Holgersson.

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.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.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/>

Joshua och syskonen

Joshua är en i grunden glad och nyfiken kille. Han söker kontakt och vill föra diskussioner men där går det ofta fel.

– Han kan inte följa den röda tråden, blir frustrerad när det inte går som han vill och det slutar ofta i aggressioner, berättar Nils.

Hemma är det främst två år yngre system Elsa som retar upp honom.

– De irriterar sig på varandra. Hon gnatar och tjatar och han blir arg, säger Nils.

Det kan ofta bli stora bataljer och många gånger får föräldrarna gå emellan. Joshua blir så arg att han kastar saker kring sig, men det har aldrig hänt att han har slagit sina syskon.

– Får han inte den omedelbara återkopplingen i en diskussion skriker han. Han tar mycket tid och kraft från oss i familjen och från sig själv. Det tar också tid innan han kommer tillbaka och blir lugn. Då är han en ångerfull liten pojke, säger Nils.

– Vi går i ständig larmberedskap hemma och väntar på utbrotten. När jag är ensam med barnen och de här konflikterna uppstår, måste jag släppa de andra. Jag brukar se till att den stora tar hand om den lilla i ett annat rum. Ofta tittar de på teven och har den på lite högt, säger Anna.

På senare tid har Joshua blivit lugnare. Utbrotten kommer inte lika ofta, konstaterar föräldrarna.

I somras var de på ett läger hela familjen och då gick det bra.

– De barnen hade inte den aggressiva bilden av honom och då fick han möjlighet att visa vem han också kan vara. De accepterade honom och var kompisar hela veckan, säger Nils.

Att vara vuxen med SRS

Fredrika är 22 år, har SRS och är kortvuxen. Enligt beräkningar som gjordes när hon var liten, skulle hon bli 150 centimeter men hon blev 127.

– När jag fick reda på min slutlängd var jag i mina värsta tonår och det var ett jobbigt besked att få. Det som varit till hjälp är att jag har fina kompisar, en mamma som hela tiden legat steget före och att jag bor i ett litet samhälle där alla känner mig, säger hon.

Ett exempel på hur hennes mamma låg steget före var när Fredrika skulle börja högstadiet i den lite större orten.

– Jag ville spela innebandy och mamma föreslog då att jag skulle sätta igång med det innan högstadiet, i det lag där många av mina blivande klasskamrater spelade. Därför blev det heller inga konstigheter, alla visste redan vem jag var när vi började i samma klass, säger Fredrika.

Fredrika är extremt social, tycker hon själv och har alltid haft mycket kompisar omkring sig. Det har hjälpt henne på många sätt, tycker hon. De gånger det har hänt att någon utanför gänget har kommenterat hennes längd på ett nedsättande sätt, har oftast andra reagerat före henne.

– Jag har aldrig egentligen känt mig mobbad. Men enskilda personer kan ha sagt något nedsättande och då hände det att mina kompisar sa, 'Hörde du? Tycker du att vi ska ge personen stryk?'

Nej det ska ni inte göra, lugna ner er, sa jag då. Om jag inte bryr mig, ska ni inte heller göra det’.

Som vuxen kan hon få kommentarer när hon är ute på krogen.

– När folk har druckit lite, säger de kanske något och det är inte roligt. Jag blir förstås arg för stunden, men eftersom det är svårt att ändra en annan människa är det bättre att glömma det, säger Fredrika.

Fredrika läspade och hon hörde dåligt. Hon fick sitta längst fram i klassrummet. Under en period hade hon en apparat, en typ av freestyle, som skulle förstärka röster.

– Den tog inte bara in ljud när någon pratade utan också när min bänkgranne nös och då ekade det i huvudet. Jag fick hörapparater istället som jag hade länge men en dag behövde jag dem inte längre, säger hon.

Syskonen

Hon har äldre syskon som hon alltid har haft ett bra förhållande till. Närmsta system är två år äldre och Fredrika umgås mycket med henne.

Syskonen har varit tuffa mot henne, på ett snällt sätt, som hon säger. Så som syskon ska vara.

– De var lite trötta på att morsan daddade med mig och inte på samma sätt med dem. Jag körde ju med mamma och var lite lat. Mamma hämtade saker till mig trots att jag mycket väl kunde göra det själv. Hon gjorde det inte för att dalta med mig utan det hade blivit en vana för henne. Mina syskon sa skärp dig morsan, behandla henne som oss andra!

När Fredrika valde gymnasium var det internat som gällde eftersom både mamman och en bror hade talat så varmt om den studiemiljön.

– Det innebar att jag flyttade hemifrån första gången när jag var 15 år och gick på lantbruksgymnasium med inriktning hund. När jag skulle praktisera på en bondgård med mjölkkor hade de stora problem med hur jag skulle klara av att mjölka korna. De var ju stora och jag liten. Då sa jag, ge mig en pall bara så klarar jag det. Det gick men kanske inte lika snabbt som för de andra, säger hon.

Strax innan Fredrika blev 18 år och skulle ta körkort ansökte hennes mamma om körkortstöd och bilstöd, men fick avslag.

– Mamma sa att jag måste börja jobba, precis som mina syskon, så att jag skulle kunna klara körkortet och bilen själv, säger hon.

Svenssonlivet

I samma veva började Fredrika också fundera över hur hon ville leva sitt liv.

- Jag har alltid velat ha Svenssonlivet med allt vad det innebär. Nu vid 22 år har hon både körkort och bil som hon har betalat själv, genom att lägga undan pengar hon tjänat. Fredrika har haft kontakt med arbetsförmedlingen och en SIUS-konsulent. De har stöttat henne när det gäller jobb. Idag jobbar hon heltid på ett företag inom byggbranschen och trivs. Om tio år hoppas hon också att resten av hennes drömmar ska ha slagit in.
- Jag vill gärna ha barn och ett hus i närheten av där jag bor nu, avslutar Fredrika.

Frågor till Fredrika:

Hur hittar du kläder i rätt storlek och skor?

- Nu har jag vuxenstorlek small på överkroppen och byxor måste jag få upplagt. Problemet är skor de finns nästan inga fina vuxenskor som är mindre än storlek 36 och jag har 31-32. Det finns att köpa på Internet men då kostar de mycket.

När förstod du att du var annorlunda?

- Jag märkte inte kortvuxenheten förrän i tioårsåldern, när alla andra växte förbi mig. Läkarna gav mig förhoppningar att jag skulle kunna bli 150 centimeter. Nu blev jag inte det och vid 13 års ålder ville jag förstå vad som hände med mig. Men läkaren pratade bara med morsan, inte med mig. Tänk på det nu med era barn att ni ber läkaren vända sig direkt till dem och förklara.

Hur tål du alkohol?

- Det är billigt för mig på krogen. Mamma sa jämt att nu kommer du ihåg Fredrika att du är mindre än dina kompisar så drick inte mycket. Den som är liten blir berusad snabbare.

Fler vuxnas erfarenheter av SRS

Efter föreläsningarna samlas några vuxna med SRS som varit åhörare under de dagar familjevistelsen varat. Socionom Cissi Stocks leder detta rundabordssamtal.

- De här dagarna har präglats av igenkänning trots att föreläsningarna inte har riktats mot oss utan mot föräldrarna och deras barn, säger en av dem. Hennes bordsgranne håller med.

– Mycket har väckts till liv igen. Särskilt medicinföreläsningen och den om de olika ortopediska operationerna. Självt gick jag igenom en benförlängning när jag var barn. Jag hade nästan glömt den fram till nu.

Samtliga poängterar att det har sina sidor att ha SRS. De har fått kämpa mycket mot oförståelse från omgivningen. Det syns inte utanpå att de har andra besvär än just kortvuxenheten. De nämner olika inflammationer, ont i leder, ont i rygg och knän, ångest och att bli svettig för ingenting.

– Problemen försvinner inte utan verkar vara livslånga, säger en av dem.

Flera tycker att de skulle behöva mer stöd som vuxen än vad de får. De nämner att de har svårt att passa tider.

De flesta har egna boenden och klarar sig utan hjälp.

– Fast mamma bor alldeles i närheten och kommer ofta över.

Ingen har bostadsanpassning. De klarar sig bra ändå. Använder en pall för att nå upp eller klättrar på utdragna lådor i köket.

Yrkeslivet har inte varit särskilt påverkat av att de har SRS.

Möjligen med den begränsningen att de fått hjälp av arbetsförmedlingen och valt yrken där de slipper tunga lyft.

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 Marianne Bergius, tandläkare 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 familje- och vuxenvistelser 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 Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se), Facebook, You Tube och via MHC-appen. Kortfattad information om SRS finns på www.mun-h-center.se

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 Marianne Bergius 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 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 muskulatur i käkarna är 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 mycket.

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

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med SRS:

- Ansiktsasymmetri
- Liten ”tillbakasatt” underkäke
- Något högre gomvalv
- Vanligare med tandställningsfel till exempel: överbett, djupt bett, trångställning
- Mindre och kortare tänder
- Emaljförändringar
- Något senare tandväxling
- Något ökad kariesrisk

Under vistelserna på Ågrenska har 30 personer med Silver-Russells syndrom i åldrarna tre – 42 år undersökts. Två av dem hade svårförståeligt tal, 15 ät- och dricksvårigheter, två riklig dregling, en tandgnissling/pressning varje dag och en uttalade bettavvikelser. – Vi har sett liten ”tillbakasatt” underkäke, något högre gomvalv, bettavvikelser som överbett och djupt bett. Emaljförändringar, normalstora tänder och viss ökad kariesrisk, säger Marianne Bergius.

Att tänka på för barn med SRS:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på www.bildstod.se, och www.kom-hit.se)
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

Munmotorik vid SRS

– Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven. Hos barn som har motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad, säger logoped Åsa Mogren.

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 inte nöja sig med

förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen', säger Åsa Mogren.

Logopeden kan också ge råd angående matning och/eller ätsvårigheter, tal- och kommunikationsträning samt oralmotorisk träning. Syftet med behandlingen är att öka förmågan att kontrollera saliven, förbättra ät-och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Det är jättebra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat, säger Åsa Mogren.

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 och/eller oralmotoriskt team.

När det gäller SRS och munmotorik är det vanligt med:

- Försenad tal- och språkutveckling
- Sug-, tugg-och sväljsvårigheter, ofta sekundärt till bristande aptit och mag-tarmproblem

– Vid ätsvårigheter är viljan och prioriteringen att äta nedsatt. Det kan bero på flera saker bland annat; avsaknad av aptit, mag-och tarmreflux, andning och allmäntillstånd, säger Åsa Mogren.

Hur kan vi stärka barnets motivation att äta?

- Genom att förknippa mat med positiva upplevelser
- Skydda barnet från "mattjat"
- Utnyttja den naturliga drivkraften att göra som andra, det vill säga hitta bra förebilder

Varför är det viktigt att tugga?

- Det underlättar matsmältning
- Viktigt för att känna mättnad och äta lagom mycket
- Ger starkare tuggmuskler och en bättre käkposition
- Ätandet blir säkert

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i den nya skriften "Uppleva med munnen". Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida:

www.mun-h-center.se

Fråga till Marianne Bergius och Åsa Moberg:

Hur kommer vi i kontakt med en logoped?

– Genom habiliteringen eller ett sjukhus.

Joshua idag och i framtiden

Det är många frågor inför framtiden. Föräldrarna är bekymrade över hur han kommer att må psykiskt. Istället för att agera mycket utåt låser han numera in sig för sig själv i många långa timmar. De är rädda för eventuella depressioner.

– Hittar han kompisar att vara med, skulle mycket lösa sig, tror Anna.

Nu när de fått veta mer om SRS vill de också få till en riktig utredning, kanske kommer vissa frågetecken att rätas ut då. De känner också att de genom det kanske kan få stöd från samhället till familjen.

– Han blir ju trots allt större och rätt som det är orkar jag inte ta hand om aggressionerna längre, säger Nils.

– Vi ser nog att han går kvar i den här klassen högstadiet ut och i en liknande klass i gymnasiet. Eftersom han är duktig i teoretiska ämnen tror vi att han kanske kommer att hitta sin plats på universitetet, kanske tillsammans med andra läshuvuden som snöar in på olika problem, säger Anna.

Information från försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning, säger Märta Lööf-Andreasson, som är personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

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, säger Märta Lööf-Andreasson.

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.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 500 kr (2015).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2015 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 271 kr/ mån	111 252 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 436 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 635 kr/mån	55 620 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 816 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36, 53 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

Merkostnader innefattar exempelvis:

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etc.

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

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.

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

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.

Personlig assistans till barn

För att assistans till barn ska kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldraansvaret.

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.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil. Det går att ha färdtjänst och samtidigt söka bilstöd.

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel.

Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak. Det går att söka anpassningsbidrag för bil man redan äger. Man måste dock uppfylla kraven för bilstöd som man sedan inte måste plocka ut. Bilen måste också anses lämplig för anpassning.

Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Märta Lööf-Andreasson.

Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

En enklare vardag

Försäkringskassan minskar krånglet 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 skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

- **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 skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.

- **Förenklade och samordnade uppföljningar.** För att göra vardagen mera förutsägbar och tryggare för den som har en funktionsnedsättning skall 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**

Samhällets övriga stöd

– **Det finns stödinsatser i kommunen som kan vara aktuella för barn med SRS. Sådant som avlösarservice i hemmet, korttidsvistelse/stödfamilj och kontaktperson utanför familjen. Det säger Malena Ternström, socionom på Ågrenska, när hon redogör för olika typer av stöd som erbjuds i kommunen.**

LSS

Om du har en funktionsnedsättning kan du ha rätt till insatser enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS. Den som omfattas av LSS tillhör någon av följande tre kategorier eller personkretsar, som det heter:

1. Personer med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
2. Personer med betydande och bestående begåvningsmässig funktionsnedsättning efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
3. Personer med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar, som uppenbart inte beror på normalt åldrande. Funktionsnedsättningarna bör vara stora och förorsaka betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och personen bör ha omfattande behov av stöd eller service.

Enligt LSS har de som tillhör någon av personkrets 1-3 rätt till 10 olika insatser för särskilt stöd och service

SoL

De insatser som ges enligt LSS kan också ges enligt socialtjänstlagen, SoL. Alla har rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut. Tryck på behoven!

Stödet söks hos socialsekreterare, LSS-handläggare eller

biståndshandläggare. Man kan också vända sig till kurator på habilitering eller socialsekreterare/anhörigkonsulent.

Anhörigstöd

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

Som anhörig är det möjligt att delta i samtalsgrupper eller individuellt anpassat stöd, och att få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsulent. Denna tjänst kan heta och se olika ut i olika kommuner.

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och kunna 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. Meddela försäkringskassan vid nya beviljade insatser, säger Malena Ternström.

Korttidsvistelse och stödfamilj

– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar till att ge avlösning för anhöriga och ge mer tid för syskonen, men det tillgodoser också barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Malena Ternström.

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

Kontaktperson

En kontaktperson kan utses för att ge ett personligt stöd utanför familjen. Syftet är att bryta isoleringen och underlätta för en person med funktionsnedsättning att leva ett självständigt liv.

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Skolan ska ta hänsyn till elevers särskilda behov, anpassa undervisningen till varje enskild elev och inte tvärtom.

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning. 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 Malena Ternström.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd. Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

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, säger Malena Ternström.

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.

En förlösande fråga, som kan leda till kreativitet och ett gemensamt engagemang är: ”Hur gör vi då?” Särskilt bra fungerar en sådan öppen fråga om förhandlingarna mellan parterna går trögt. Att få till ett gott samarbete och god samverkan kring barnet är viktigt och allas ansvar.

Särskolan

- För elever med begåvningsmässiga funktionsnedsättningar
- Bedömningen av om eleven ska tas emot i särskolan görs av ansvariga i politiska nämnden
- Utredningen ska omfatta en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning

– Särskolan är en egen skolform med egna kursplaner. Den

delas in i träningskola eller grundsärskola, säger Malena Ternström.

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

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Det kan också skrivas ut för 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.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas.

Hjälpmedel finns bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Tips på bra webbsidor:

<http://www.agrenska.se> – Ågrenska

www.agrenska.se/syskonkompetens

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

www.skolinspektionen.se

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.mun-h-center.se – **Mun-H-center**

www.notisum.se – Lagar på nätet

www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Informationscentrum för 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 närmare 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

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.

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

Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna:

Professor Jovanna Dahlgren
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Tillväxtenheten
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Överläkare Marita Andersson Grönlund
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Ögonmottagningen för barn och ungdom
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnortopeden
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Dietist Ellen Karlge-Nilsson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Dietistmottagningen
Vitaminvägen 17
416 50 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Psykolog Eva Billstedt
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Barnneuropsykiatri-BNK
Otterhällegatan 12 A
411 18 GÖTEBORG
Tel: 031-342 10 00

Personlig handläggare Märta Lööf-Andreasson
Försäkringskassan
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 91

Medverkande från Mun-H-Center

Marianne Bergius, övertandläkare

Anna Ödman, tandläkare

Åsa Mogren, logoped

Pia Dornérus, tandsköterska

Mun-H-Center

Box 2046

436 02 HOVÅS

Tel: 031-750 92 00

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, socionom

Malena Ternström, socionom

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Elisabeth Lundquist, pedagog

Anna Glenvik, pedagog

Ågrenska

Box 2058

436 02 Hovås

Tel: 031-750 91 00

Silver- Russells syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 495

Vid Silver-Russells syndrom är tillväxten hämmad men huvudet växer i normal takt.

Tillväxthämningen startar tidigt under fosterlivet och fortsätter efter födseln, vilket gör att personen blir kort som vuxen.

Den ena kroppshalvan är ofta större än den andra (hemihypertrofi) och barnen har vanligen typiska ansiktsdrag

I Sverige känner man till 50 och 100 barn och vuxna med syndromet.

Den motoriska utvecklingen är ofta försenad, och många är muskelsvaga. Ättsvårigheter är vanligt.

Försenat tal och talsvårigheter förekommer också.

Insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningar, samt ge stöd. Behovet av insatser varierar mellan olika personer som har syndromet.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se