

Dokumentation nr 539

Aicardis syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

AICARDIS 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 Aicardis 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 om Aicardis syndrom 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. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Caroline Lund, vuxenneurolog, Spesialsykehuset for epilepsi, Oslo universitetssykehus, Norge

Cecilia Hulthe, specialistläkare, Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Tove Hallböök, överläkare, Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Annika Alexandersson, epilepsisjuksköterska, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Helen Drake, neuropediatriker, Habilitering och Hälsa Hisingen, Göteborg

Eva Holmqvist, arbetsterapeut, DART- kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg

Elsa Trenning, psykolog, Neuromottagningen barn, Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus i Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center:

Emma Brandquist, pedodontist

Joanna Malinowski, specialisttandläkare i barntandvård

Lisa Bengtsson, logoped

Pia Dornérus, tandsköterska

Medverkande från Ågrenska:

Emy Emker, koordinator

Cecilia Stocks, koordinator och socionom

Astrid Emker, pedagog

Anna Glenvik, pedagog

Ylva Wallentin, sjuksköterska

Marianne Lesslie, redaktör

Här når du oss!

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

Innehåll

Aicardis syndrom- klinik, behandling och forskning	6
Linnéa har Aicardis syndrom	13
Genetik	14
Linnéa får diagnosen	16
Frågestund	10
Linnéa får epilepsi	16
Epilepsisjuksköterskans roll	17
Habiliteringens roll för råd, stöd och behandling	21
Linnéa och habiliteringen	25
Kommunikation	26
Linnéa kommunicerar på sitt sätt	30
Psykologiska bedömningar	31
Linnéa och skolan	33
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	34
Syskonrollen	37
Linnéa och syskonen	40
Munhälsa och munmotorik	41
Samhällets övriga stöd	45
Linnéa, hennes familj och framtiden	48
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	49
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	49

Aicardis syndrom- klinik, behandling och forskning

Aicardis syndrom beskrevs första gången för femtio år sedan av den franske barnneurologen Jean Aicardi. Han var särskilt intresserad av barn med infantila spasmer.

– En grupp skildes ut från de andra. De hade avvikelser i corpus callosum, det vill säga avsaknad av eller outvecklad hjärnbalk. Senare fick de diagnosen Aicardis syndrom, säger Caroline Lund, vuxenneurolog på Spesialsykehuset for epilepsi vid Oslo universitetssykehus i Norge.

Hjärnbalken är ett band av nervfibrer som överför information mellan de två hjärnhalvorna. I fosterstadiet är hjärnbalken viktig för utvecklandet av funktioner, som exempelvis bildandet av språkcentrum.

– Om inte hjärnbalken fungerar som den ska kan hjärnan ändå hitta alternativa vägar för att överföra information. Oftast innebär tillståndet generellt att personen har epilepsi och någon form av intellektuell funktionsnedsättning, säger Caroline Lund.

Mest flickor

Aicardis syndrom orsakas sannolikt av en mutation på X-kromosomens korta arm och den uppstår mycket tidigt efter befruktningen. Det är nästan enbart flickor som föds med syndromet.

– Flickorna föds till synes friska, men efter några veckor eller månader visar sig olika symtom som beror på de för syndromet karaktäristiska missbildningarna i hjärnan, säger Caroline Lund.

Tre huvudkriterier

Vid tre till sex månaders ålder får många flickor med Aicardis syndrom **epileptiska anfall**. Först kommer fokala anfall, det vill säga anfall med epileptisk aktivitet begränsade till en del av hjärnan, som senare övergår till infantila spasmer. Hos andra är infantila spasmer den första anfallstypen.

– Vid typiska infantila spasmer, böjer barnet huvudet framåt, slår ut med armarna och böjer eller sträcker höftlederna. Anfällen kommer i serier med korta mellanrum. De kan öka i antal från dag till dag tills de bryts med mediciner, säger Caroline Lund.

De flesta har också en svår **intellektuell funktionsnedsättning**, med stor påverkan på språket, kommunikationen och motoriken. Ett fåtal har medelsvår kognitiv påverkan. Lindrig intellektuell funktionsnedsättning förekommer men är ovanligt.

Ögonen påverkas alltid, och de flesta har nedsatt syn. Vid ögonundersökning syns områden med mindre pigment (*retinala lakuner*) som vita fläckar i ögonbotten, vilket beror på att näthinnans pigmentceller och andra strukturer saknas i dessa områden. Om lakunerna sitter i gula fläcken påverkar de skarpseendet, annars inte.

Andra typer av missbildningar i ögonen är också vanliga, som att det ena ögat är mindre än normalt (mikrooftalmi), förändringar i synnerven och ofullständig slutning, spaltbildning av ögats hinnor (kolobom). Det är också vanligt med snabba, ofrivilliga ögonrörelser (nystagmus).

Övriga vanliga symtom

Cystor i hjärnan och asymmetri mellan hjärnhalvorna förekommer ibland.

– Med hjälp av EEG kan man se förändringar i hjärnan, så kallad asynkroni i hjärnaktiviteten. Det beror på att höger och vänster sida inte är synkroniserade. Ofta syns det hos små barn och det kan försvinna när de blir äldre, säger Caroline Lund.

Olika neurologiska symtom förekommer. En del kan ge förlamningar i armar och ben. Problem från mag-tarmkanalen är vanligt, till exempel förstoppning, diarré och att den normala ventilmekanismen mellan magsäcken och matstrupen (övre magmunnen) inte fungerar som den ska och maginnehållet därför läcker upp i matstrupen (gastroesofageal reflux). En del barn kan också ha svårigheter att äta. Extra revben eller avsaknad av revben och missbildningar på kotorna förekommer ofta. Under uppväxten kan flickorna få sned rygg (skolios).

– Vid vilken ålder skoliosen utvecklas är individuellt. Ibland vid vissa tillstånd när barnet växer exempelvis framträder skoliosen och framskrider väldigt fort. Är skoliosen känd ska barnet göra upprepade undersökningar under uppväxten, säger Caroline Lund. Skolios behandlas med fysioterapi, korsett och i många fall med kirurgi.

Behandlingar

När det gäller behandling med läkemedel används karbamazepin, lamotrigin och valproat. Det är också vanligt att kombinera valproat och lamotrigin. Ingen som har epilepsi blir anfallsfri av medicinering, men mängden anfall kan reduceras.

Anfall som inte går över kan brytas med Buccolam, diazepam eller kloralhydrat (som påverkar andningen minst).

Andra behandlingsalternativ

Om läkemedel inte hjälper finns annat att ta till. *Ketogen kost*, innebär en noggrant beräknad kost som är rik på fett, innehåller ett minimum av kolhydrater och ger det dagliga behovet av protein. Överskottet av fett bildar svältkroppar (ketoner) som kan användas istället för glukos som bränslekälla för ämnesomsättningen i hjärnan. För en del barn leder det till att anfällen minskar.

Ett annat behandlingsalternativ är *vagusnervstimulator, VNS*. Vagusnerven är en av tolv nerver som utgår direkt från hjärnan. En liten batteridrivna dosa opereras in under vänster nyckelben och en tunn tråd från generatoren opereras runt den vänstra vagusnerven. Generatoren ställs in så att den sänder elektriska impulser till hjärnan via vagusnerven med bestämda intervall och bestämd styrka, som successivt ökar vid behov.

När det gäller mage och tarm får vissa barn besvär med att övre magmunnen inte kan hålla tätt och surt maginnehåll kommer upp. En del barn har problem med att svälja och det är vanligt med förstoppning.

– Problem från mag-tarmkanalen behöver utredas och kan behandlas med läkemedel. De flickor som har svårt att äta kan behöva få i sig näring via en nässond eller en PEG, perkutan endoskopisk gastrostomi, en inopererad knapp på magen, som är en förbindelse till magsäcken via bukväggen. Det är viktigt att noga följa flickornas tillväxt, säger Caroline Lund.

Puberteten

Valproat kan ha en hormonell påverkan på kroppen. Äggen i äggstockarna bildas inte, menstruationen kommer inte igång och en graviditet är utesluten. Om en kvinna vill bli gravid ska hon inte medicinera med Valproat eftersom det också kan påverka fostret negativt.

– Ibland är det trots allt bara Valproat som hjälper mot epilepsianfallen och då får man väga för- och nackdelar med medicinen.

Puberteten startar normalt från åtta - nio år och den starkaste indikatorn för tidig eller sen pubertet är ärftlighet. Det är bra om föräldrarna tänker tillbaka på hur det var för dem.

– En stor viktuppgång som åtta- tio kilo eller mer kan påverka att barnet kommer in i puberteten tidigare än hon skulle annars eftersom östrogen produceras i fettet. Viktuppgång är inte bara

intag av mat, utan också hur mycket barnet rör sig och det kan bero på nyinsatta mediciner.

– Läkemedlet Valproat kan medföra ökad aptit, säger Caroline Lund.

Forskning

I sin doktorsavhandling 2010, ”Genetisk og epidemiologisk kartlegging av Aicardi syndrom”, undersökte Caroline Lund förekomsten av Aicardis syndrom i Norge. Hon kartlade de kliniska tecknen och försökte att finna orsaken till syndromet. Sist kartlade Caroline Lund och kolleger den kognitiva utvecklingen vid Aicardis syndrom.

– Som så ofta med forskning går det inte alltid som det är tänkt. Vi fann inte den genetiska koden, säger Caroline Lund.

Sex flickor med Aicardis syndrom upptäcktes i Norge. De var mellan 6 och 27 år och debutåldern för Aicardis syndrom varierade mellan sex veckor och ett år. Alla hade påverkan på *corpus callosum* (hjärnbalken), *retinala lakuner* och *skolios*. Fem av sex fick *epilepsi* vid ungefär sex veckors ålder. Två hade *mikroftalmi*, det vill säga att ena ögongloben var mindre än den andra. Tre hade litet huvudomfång, så kallad *mikrocefali*. Tre hade *kolobom*, ett hål i ögat som kan ge synförsämring och tre hade *nervus optikus* det vill säga missbildad synnerv.

Med EEG gick det att se att alla hade någon form av asymmetri mellan hjärnhalvorna och hysarytmi, det vill säga infantila spasmer. Två flickor hade suppression bursts, en typ av rytmstörningar som tyder på omogen hjärna.

När det gällde hur flickorna fungerade, kunde två av sex gå av egen kraft och en flicka kunde prata. Fyra hade grav intellektuell funktionsnedsättning. Alla hade svår epilepsi som små barn, som blev bättre med tiden.

– De hade blivit behandlade med flera olika epilepsimediciner. Alla hade prövat ketogen diet med varierande resultat. Ett problem var att det var svårt att få fram hur väl dieten var genomförd. Tre hade prövat behandling med vagusnervstimulator. Det hade effekt hos två av dem och en tog bort stimulatorn eftersom den inte gjorde någon skillnad, säger Caroline Lund.

Tre av flickorna hade opererat ryggen på grund av skolios. Fyra av sex fick näring genom en PEG.

– Sammanfattningsvis kan sägas att de sex flickor som deltog i den här studien, hade en varierande sjukdomsbild. Många hade svår epilepsi från början men den hade blivit bättre med åren och de

hade en högre förekomst av skolios än andra studier har visat, säger Caroline Lund.

Genetisk orsak

Ett mål i avhandlingen var att hitta den genetiska orsaken. Tolv flickor från Norge, Danmark och Italien med Aicardis syndrom genomgick genetiska undersökningar.

– Vi använde oss av moderna genetiska metoder, DNA-sekvensering och exomsekvensering, säger Caroline Lund. DNA-sekvensering används för att undersöka genetiska förändringar inom enskilda gener där man känner till att dessa mutationer är kopplade till ett visst sjukdomstillstånd. Med exomsekvensering går det att studera alla kroppens cirka 20 000 gener.

– Vi ville kontrollera om det fanns en förändring i en specifik gen hos alla flickorna med Aicardis syndrom och om det fanns nymutationer, säger Caroline Lund.

De fann inte någon förändring i samma gen hos flickorna och inga nymutationer.

– Aicardis syndrom är fortfarande en gåta. Många forskare arbetar med det. Vi kommer att komma på vad orsaken är, men kanske ska vi leta på andra sätt, säger Caroline Lund.

Artikel nummer tre behandlar kognitiv funktion hos en flicka med Aicardis syndrom.

Flickan var den enda av flera som kunde genomföra ett neuropsykologiskt test. Hon fick göra testet två gånger med sju års mellanrum.

– Hon var också den enda flickan i gruppen som inte hade epilepsi. Flickan blev undersökt 2004 och på nytt 2011. Resultatet var att hon hade lindrig intellektuell funktionsnedsättning, säger Caroline Lund.

Länk till de två första artiklarna. Resultaten från den tredje artikeln är inte publicerad ännu:

ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5073591/

sciencedirect.com/science/article/pii/S0887899414006535

Frågestund

Caroline Lund svarar på några frågor innan hon är tvungen att gå iväg. Tove Hallböök, överläkare på Barnneurologen vid Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus i Göteborg, tar över och svarar på ytterligare frågor om Aicardis syndrom.

Finns Aicardis syndrom bara i västvärlden?

– Nej, man tror att Aicardis syndrom är lika vanligt över hela världen. Exakta uppgifter finns inte. Det är inte heller säkert att patienter med Aicardis syndrom får en diagnos överallt.

Hur många flickor finns det i Sverige med Aicardis syndrom?

– Jag tror att det är 18 flickor. Det föds cirka en flicka per år.

Hur tänker du kring habiliteringens roll och samordningen kring dessa barn? Det kan se olika ut.

– Det är något vi diskuterar mycket och det är klart att det ska se ut på liknande sätt över landet. Jag sitter i styrgruppen för nationella riktlinjer för epilepsi och där är ett av huvudmålen jämlik vård över hela landet. Det är viktigt att överföring av information mellan specialistmottagning och habilitering fungerar. Det gör det på mindre orter där det ofta är samma personal som arbetar på båda ställena. Vårt mål är att vi ska kunna mäta hur man gör i Skåne, i Västra Götaland och så vidare och rekommendera att olika ställen följer de styrdokument som finns och upprättar vårdprogram med mera. Fram till det fungerar riktigt överallt är det viktigt att hitta en fast vårdkontakt och det behöver inte vara en läkare utan kan vara en fysioterapeut, sjuksköterska eller en arbetsterapeut till exempel. Om några år, tror jag, kommer allt detta att fungera.

Många av barnen vaknar mitt i natten och sover dåligt. Vet du vad det beror på?

– Sömnproblem kan ha många olika orsaker. Reflux, smärtor, epileptiska anfall, biverkning av mediciner och symtom på förstoppning. Sömnregistrering kan vara ett sätt att komma tillrätta med det, liksom video-EEG. Fundera också över hur mycket barnet sover på dagen, kanske sover det för mycket och blir inte tillräckligt trött på natten.

Några flickor med Aicardis syndrom kan gå, andra inte. Har det med epileptiska anfalla att göra?

– Det finns sannolikt flera orsaker. En är att sjukdomsbilden varierar mellan individer. Vissa har förutom utvecklad hjärnbalk missbildningar som påverkar tillståndet. Det stör kommunikationen i hjärnan, det vill säga hjärnans utveckling, och ger ofta en svårare epilepsi och förlorade förmågor.

Varför får vår flicka epileptiska anfall hemma och ingen annanstans?

– Vi vet att epileptiska anfall är situations- och dygnsberoende. Det är till exempel vanligt med anfall i samband med insomning och uppvaknande. Det kan också vara så att hon när hon kommer hem slappnar av och då förändras vakenhetsnivån och ett anfall kan komma.

Vad säger du om CBD-medicin, marijuana till exempel, vid epilepsi och Aicardis syndrom?

– Det är inget vi använder i Norge och inte i Sverige heller. Det är inte godkänt som medicin. Men det finns studier som visar att det hjälper vid väldigt stora toniska kloniska anfall. Tyvärr har det stora biverkningar och effekten är kortvarig.

När ska man vara nöjd med medicineringen?

– Om man kan få en situation utan långdragna toniska kloniska anfall och absenser är mycket vunnet. Har barnet mycket absenser som påverkar kontakten med omgivningen behövs en behandling. Man måste räkna med att det tar ett par tre veckor att konstatera biverkningar med en ny medicin och ett par månader för att se om medicinen hjälper. Undantag gäller vid akuta allergiska reaktioner som kommer direkt efter insättning av medicin.

Hur fungerar medicinerna som stoppar anfällen? Gör de att musklerna slappnar av eller sker det något i hjärnan?

– Akutmedicinerna är bensodiazepiner, det vill säga lugnande mediciner som till exempel Stesolid. De går in i hjärnan och säger till en mottagare som finns på alla celler att producera mer GABA, som är en dämpande transmittorsubstans i hjärnan.

Kan många epilepsianfall ge för tidig pubertet?

– Det har man inte kunnat visa i några studier.

Påverkar kost och läkemedel om barnet kommer tidigt eller sent in i puberteten?

– Den som äter kortison kan få en kraftig viktuppgång och det kan dra igång tidig pubertet.

Är det synfel barnet har bestående eller kan det bli försämrat?

– Ögon åldras och brytningsförmågan försämras av ålder. Har man från börjat ett problem med synen brukar det förändras.

Hur påverkar de retinala lakunerna synen?

– Om lakunerna är i gula fläcken påverkar det synskärpan. Det är inte ett brytningsfel utan en avsaknad av synnervsceller. Vid Aicardis syndrom finns många orsaker till nedsatt syn. Flickorna kan ha helt normal syn också.

Vad händer när vi får reda på den genetiska orsaken till Aicardis syndrom och vad blir det för förändring för barnen?

– Vet vi vilket protein som fattas är det möjligt i det långa loppet att finna bra läkemedel och behandlingar.

En person med Aicardis syndrom, har många olika symtom, som benskörhet, tidig pubertet och epilepsi. Hur gör man för att samordna vården i Norge?

– Vi har barn- och vuxenhabiliteringen där man möter patientens olika behov. Det fungerar lite olika i olika län.

Linnéa har Aicardis syndrom**Linnéa nio år kom till Ågrenskas familjevistelse, med sina föräldrar Kristina och Johan och småsyskonen Irma sex år och Sven fyra år.**

När Kristina var gravid med Linnea gjordes ett rutinultraljud i vecka 18. Barnmorskan såg en avvikelse, att fostrets hjärnhalvor inte var symmetriska och tillkallade två läkare, en kvinnoläkare och en barnläkare. Veckan efter fick Kristina tid för ett nytt ultraljud och då trodde de inte att något var fel. I vecka 38 följde inte livmodern sin kurva. När barnmorskan sedan tittade på barnets hjärna med ultraljud syntes ett tomrum.

– Då fick jag som ett tomrum inom mig, säger Kristina. Läkare tillkallades och de pratade om hjärnblödning eller vattenskalle.

Vid det större sjukhuset konstaterades att det inte var en hjärnblödning och de blivande föräldrarna drog en liten suck av lättnad.

I vecka 40 förlöstes Katarina med kejsarsnitt. När hon rullades ut efter operationen sa en barnmorska till henne att hon sett många barn och ”den här flickan blir det inga problem med”.

Genetik

Avdelningar för klinisk genetik finns på universitetsorter i Sverige, Lund, Uppsala, Stockholm, Umeå, Linköping och Göteborg.

– Där träffar vi patienter med olika syndrom, bland andra Aicardis syndrom, säger specialistläkare på Klinisk Genetik, Cecilia Hulthe som arbetar på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Varje individ får hälften av sin arvs massa från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, generna, finns i cellkärnan i kroppens alla celler. Generna är runt 20 000 till antalet och utgörs av hoptvinnade DNA-strängar som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). En kromosom kommer från mamman och en från pappan. Ett par av kromosomerna är könskromosomer, flickor har två X-kromosomer och pojkar har en X-och en Y-kromosom.

– En kvinna ger alltid ifrån sig ett X vid befruktningen, medan mannen delar med sig av sitt X i femtio procent av fallen och sitt Y i femtio procent. Det är alltså den biologiska pappan som avgör könet på barnet, säger Cecilia Hulthe.

Genernas byggstenar, *nukleotiderna*, utgör mallar för hur proteiner skall se ut. Proteinerna gör att cellerna och därmed människokroppen fungerar.

Olika förändringar i generna kan leda till problem när proteinerna ska bildas.

– Generna kan ses som ord bestående av bokstäver i böcker i ett stort bibliotek. Om en gen eller bokstav saknas spelar det i vissa fall ingen roll men ibland gör det stor skillnad. Det kan exempelvis göra att ett protein inte bildas i tillräcklig mängd eller att det blir felaktigt och då kan inte cellen eller kroppen fungera som den ska, säger Cecilia Hulthe.

En genetisk sjukdom uppstår när ”texten i boken” inte blir förståelig. När något eller några saker påverkas. Till exempel att ett protein inte fungerar, eller att det fattas och det kan göra att barnets utveckling avviker från det förväntade. Samma protein kan också ha olika betydelser på olika ställen i kroppen. Därför kan barnen få symtom från olika kroppsdelar.

– Sådana här förändringar behöver inte alltid vara nedärvda från en förälder utan kan ha uppstått för första gången hos barnet, säger Cecilia Hulthe.

Ärftlighet

När det gäller Aicardis syndrom har genetikerna inte kunnat fastslå vilken gen som är förändrad. De tror att förändringen sitter på en av X-kromosomerna eftersom det bara är flickor som blir sjuka.

Pojkar med Aicardis syndrom överlever inte fosterstadiet.

– De har bara en X- kromosom och blir för sjuka, säger Cecilia Hulthe.

I de flesta fall anser man att Aicardis syndrom uppkommer som en förändring i en av föräldrarnas könsceller (ägget eller spermien) tidigt under embryoutvecklingen. Sannolikheten att föräldrparet på nytt får ett barn med sjukdomen uppskattas i sådana fall som mycket låg, mindre än en procent.

– I enstaka fall kan mutationen finnas i flera av föräldrarnas könsceller och detta kallas för gonadal mosaicism. Detta gör att det ändå finns en liten upprepningsrisk, säger Cecilia Hulthe.

Skulle en flicka med Aicardis syndrom få barn är det femtio procents sannolikhet att hon för syndromet vidare om det ärvs så som man tror.

Genetisk vägledning

Ett föräldrpar som fått en flicka med Aicardis syndrom kan få genetisk vägledning på avdelningarna för klinisk genetik på universitetssjukhusen i Sverige.

Frågor till Cecilia Hulthe:

Är det för få som drabbas för att det ska bli intressant att lägga ner pengar på forskning och att hitta genen?

– Det tror jag inte. Det är många forskare som är intresserade av Aicardis syndrom. Det gäller bara att finna rätt gen.

Är det så att äldre föräldrar oftare får barn med Aicardis syndrom?

– Det är inget jag känner till.

Linnéa får diagnosen

Linnéa undersöktes av barnneurolog och det var mycket riktigt ett tomrum mellan hjärnhalvorna. Barnneurologen berättade att Linnéa förmodligen skulle få epileptiska anfall när hon blev lite äldre. De fick värsta scenariot beskrivet för sig, så att de skulle vara förberedda. På sin tvåmånadersdag fick Linnéa sitt första epileptiska anfall och började medicinera därefter.

– Jag gick som på nålar och väntade på de hemiska krampanfallen, så när hon fick infantila spasmer tyckte jag inte det var farligt. Jag hade fått värre anfall beskrivna för mig, säger Kristina.

Johan sökte på internet och läste om olika möjliga syndrom och fastnade för ett som han tyckte stämde in på Linnéa. Han sa inget om det till Kristina.

– Vi är lite olika med det. Jag mår bäst av att ta dagen som den kommer medan Johan vill veta mer, säger Kristina.

Nästa gång de besökte barnneurologen frågade Johan om det kunde vara Aicardis syndrom.

– 'Det är ett av de syndrom vi misstänker', sa hon, berättar Johan. När Linnéa var fem månader undersöktes hennes ögonbottnar och läkaren fann pigmentförändringar, så kallade retinala lakuner. Då fick hon diagnosen Aicardis syndrom.

Linnéa får epilepsi

När Linnéa var två månader gammal och fick sina första anfall låg hon inne en längre period på sjukhus. Hennes första medicin Sabrilix® provades ut då. När det gått några månader kom anfallen tätare igen och medicinen tappade sin verkan. Genom åren har hon fått testa många olika mediciner.

– En medicin, Iktorivil®, slog ut henne helt. Hennes utveckling efter spädbarnsstadiet stannade av, hon slutade skratta och ville bara ligga och sova. Det förändrades inte på fem månader. När vi kom till en annan läkare tog han bort medicinen och satte dit en ny, säger Kristina.

Linnéa har provat Keppra® och Absenor®. Nu tar hon Orfiril® och Frisium® och är inne i en bra fas med epilepsin.

– Vi har inte provat ketogen kost eller vagusnervstimulering eftersom vi inte stött på någon som kunnat rekommendera det. Nu

när epilepsin är så bra är vi försiktiga med att ändra något, säger Kristina.

Epilepsisjuksköterskans roll

– Min roll på mottagningen är att prata med föräldrar på avdelningen och över telefonen. Som epilepsisjuksköterska är jag van vid att möta väldigt många olika frågor, säger Annika Alexandersson, epilepsisjuksköterska vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

För det mesta börjar samtalet med att föräldern vill prata om ett problem eftersom de behöver formulera ett ärende för att komma fram, men det landar ofta i allt det som ändå fungerar bra.

– Ofta avhandlar vi ärendet ganska snabbt och pratar mer kring hela situationen och min funktion är många gånger att bekräfta att de gör rätt, säger Annika Alexandersson.

Epilepsiteamet på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus består av barnneurolog, kurator, logoped, neuropsykolog, psykolog, fysioterapeut och arbetsterapeut. I det här teamet är epilepsisjuksköterskan spindeln i nätet.

– Min roll är inte att kunna besvara allt och lösa alla frågor. Teamet finns omkring barnet och jag kan bolla frågor med dem och förmedla kontakt vidare. Många har exempelvis frågor kring ersättning och Försäkringskassan och då leder jag vidare till kuratorn, säger Annika Alexandersson.

När ett barn kommer in akut med anfall och får diagnosen epilepsi är epilepsisjuksköterskan många gånger första kontakten med mottagningen. Efter det att barnet träffat läkare på mottagningen och fått mer information om diagnosen så har hen ett uppföljande telefonsamtal för att följa upp medicin samt besvara de frågor som dykt upp efter läkarbesöket.

– Jag har hört att man tar in högst tio procent av den informationen man får när man är i chocktillstånd så föräldrar är ofta oroliga och har många frågor. Jag går även igenom så att föräldrarna känner sig trygga kring akuta omhändertagandet och i att hantera akutmedicinen. Ofta har de praktiska frågor som exempelvis att läkaren skrivit ut en halv Diazepam klysmå. 'Hur ger man egentligen en halv Diazepam?' 'Hur viktigt är det att den blir precis en halv?' Och liknande frågor, säger Annika Alexandersson.

Sömnbrist

Ett återkommande bekymmer för föräldrar är sömnbrist. De vågar inte sova eftersom de är oroliga för att barnet ska få anfall.

Föräldrarna går ofta i skift och turas om att sova. Om barnet dessutom ska börja förskola eller skola så kan det vara svårt för föräldrar att förmedla till personalen vad pedagogerna ska göra vid ett anfall eller förklara vad epilepsi är och vad de ska tänka på. Ibland kan det vara oroligt om pedagogerna aldrig har sett ett anfall och därför är oroliga för vad som ska komma eller om de är rädd att göra fel.

– Då är det en del i min roll att stötta föräldrarna så att de känner sig trygga och hjälpa till att informera förskolan eller skolan. Det är viktigt att föräldrarna vågar lita på att barnet blir väl omhändertaget i skola och förskola.

En pedagog i publiken berättar att i början när ett barn hade fått diagnosen epilepsi samlades alla ur personalen när barnet hade ett anfall. ”Vi ville att alla skulle få vara med om det och samtidigt ha någon med sig som inte var rädd”. En annan person i publiken säger: ”Det är så skönt att höra från en förälder att vi har gjort helt rätt.” ”Ni kunde inte hanterat det bättre. Bra jobbat, bra hanterat”, sade föräldern.

– Den kontakten mellan personal och föräldrar är viktig. Då känner alla sig trygga, säger Annika Alexandersson.

Om epileptiska anfall

När epilepsisjuksköterskan träffar pedagoger tillsammans med barnets föräldrar informerar hen om vad epilepsi är. Ungefär så här: Epilepsi är den vanligaste neurologiska sjukdomen, cirka 50 miljoner människor i världen har epilepsi. I Sverige har cirka 50 000 vuxna och 10 000 barn epilepsi. Varje år får 3 500 vuxna och 1 500 barn i Sverige epilepsi.

Definitionen av epilepsi är två spontana anfall som inte framkallats av annan sjukdom, skada eller av feber. Ett anfall är ett plötsligt utbrott av okontrollerad aktivitet i nervceller i hjärnbarken.

Anfallen benämns efter var i hjärnan utbrottet startar och ser olika ut beroende på det och hur de sprider sig. De benämns fokala anfall eller generaliserade anfall eller är anfall som inte kan klassificeras. Fokala anfall ger olika symtom beroende på var de startar i hjärnan och hur de sprider sig. Vissa har bevarat medvetande vid fokala anfall medan andra förlorar medvetandet. Generaliserade anfall

pågår i hela hjärnan och dessa anfall kan yttra sig på många olika sätt. Det kan vara frånvaroattacker, så kallade absenser, korta muskelryckningar, så kallade myoklona anfall, kloniska anfall, toniska anfall, tonisk-kloniska anfall och atoniska anfall så kallade ”droppattacker”.

Utredning

När epilepsin utreds tillfrågas barnet i första hand om hur anfallet upplevdes och vad barnet kommer ihåg. Om barnet inte kan beskriva eller inte minns något efterfrågas en anfallsbeskrivning från den som bevittnat anfallet, oftast föräldrar eller skolpersonal. Sedan görs ofta elektroencefalogram (EEG) och hjärnavbildningar med datortomografi (CT) eller magnetresonanstomografi (MRT).

Behandling

Behandlingen kretsar mycket kring läkemedel.

– Det är en balansgång mellan positiv effekt och oönskade biverkningar. Ungefär hälften blir anfallsfria av den första medicinen. Om epilepsin har orsakats av en hjärnskada är chansen liten att personen ska kunna sluta med medicinen. Anfallsutlösande faktorer är individuella men många är känsliga för feber, infektioner, sömnbrist, hormonella faktorer, starka emotionella upplevelser, flimrande ljus och förstoppning.

Omhändertagande vid epilepsianfall

De flesta anfall går över av sig själva efter två till tre minuter. Anfällen är som regel inte smärtsamma eller livshotande. Se till att andningsvägarna är fria. Lossa åtsittande kläder, halssmycken och tag av eventuella glasögon. Om möjligt, lägg barnet på sidan, skydda huvudet mot stötar med hjälp av något mjukt underlag, till exempel jacka, väska eller kudde. Stoppa inte något i munnen, det gör mer skada än nytta. Ge inte något att dricka, eftersom barnet inte kan svälja. Observera och ta tiden på anfallet, så att det går att beskriva det efteråt.

Om barnet tidigare har haft långdragna anfall och har medicin för att bryta dessa till exempel Buccolam®, Diazepam® eller Stesolid®, ge då det om anfallet inte gått över av sig själv, efter tre minuter. Stanna kvar hos barnet tills det återfått fullt medvetande. Om barnet skadat sig, tag kontakt med sjukhus. Ring ambulans om anfallet inte går över eller om anfällen avlöser varandra utan att barnet vaknar emellan. Låt barnet vila efter anfallet.

Anfallsdokumentation

På mottagningen får familjen vid behov en anfallskalender där föräldrarna kan föra in de olika anfallen. Det är av intresse att veta när anfallen kommer, hur anfallen ser ut och hur länge de håller på. Ofta är det svårt att förklara hur de ser ut med ord. Numera kan man lättare filma anfallen med mobiltelefonen.

– Många har kameror nära till hands och det är bra att de använder dem för att filma anfallen. Vi ser så sällan anfallen på mottagningen.

Nationellt handlägningsstöd

Det finns ett nationellt handlägningsstöd för barn med epilepsi, som finns att läsa på Svenska epilepsisällskapets hemsida, epilepsisallskapet.se.

– Det definierar bland annat min roll som epilepsisjuksköterska. Där finns checklistor för uppföljning av patienter med nydebuterad epilepsi och för uppföljning av sjuksköterska.

Annika Alexandersson brukar boka in en telefonkontakt två-tre veckor efter läkarbesök.

– Dessa samtal handlar oftast om att prata igenom hur anfallen är och hur de påverkar vardagen, sömnen och om de medför mycket oro. Vi pratar också om eventuella biverkningar av medicinen. Det är då vi kan värdera om det fungerar med medicinerna. Vi vill ha den önskade effekten av medicinen men helst inte biverkningarna. Detta brukar vi prata mycket om.

I början kan kontakten mellan epilepsisjuksköterska och föräldrar vara varje vecka om det är en besvärlig anfallssituation eller om föräldrarna är oroliga. När situationen lugnar sig så glesas kontakten ut.

Läs mer på Svenska epilepsiförbundet, epilepsi.se. Eller i Epilepsiappen som finns att ladda ner till mobiltelefon eller läsplatta.

Frågor till Annika Alexandersson:

Är epilepsisjuksköterskan en fast vårdkontakt för förälder och barn?

– Vi är fyra sjuksköterskor på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus och är inte formellt utsedda till fast vårdkontakt men i många fall fungerar vi som det då vi är stationerade på

mottagningen måndag-fredag. I vissa fall får patienten inte samma läkare varje gång och då är vi mest fasta vårdkontakten.

Brukar du träffa personalen på skola och förskola ensam eller är föräldrarna alltid med?

– Oftast träffar jag personalen tillsammans med föräldrarna eftersom föräldrarna har information om hur anfallen ser ut. Sedan kan jag förklara varför anfallen ser ut som de gör.

Går pulsen alltid upp innan ett epileptiskt anfall?

– Det kan se olika ut. Vissa säger att pulsen går upp.

Habiliteringens roll för råd, stöd och behandling

– **Jag kan tänka mig att erfarenheten av habiliteringen ser olika ut beroende på var man kommer ifrån i Sverige. Det är inte konstigt eftersom habiliteringen är olika organiserad, säger Helen Drake, barnneurolog på Habilitering och Hälsa på Hisingen i Göteborg.**

Habilitering och Hälsa är en ung organisation. Den kom till på mitten av 1990-talet och i Göteborg så sent som år 2002.

– Det är en sammansmältning av sjukvården och kommunen, kan man säga. Innan dess fick barn med funktionshinder, framförallt de med mycket rörelsehinder, stöd inom sjukvården. De som hade kognitiva funktionsnedsättningar hörde organisatoriskt till kommunen. I och med skapandet av en samordnad habilitering smältes de ihop till en organisation som kallades för Habilitering och hälsa, säger Helen Drake.

Så fungerar habiliteringen

Några habiliteringar är mer vårdanpassade än andra. En del habiliteringar fokuserar på hälsobringande och vardagliga stödåtgärder.

Det är en organisation som lyder under landstinget, men som är separerad från sjukvården. Habilitering och hälsa styrs av två lagar: HSL det vill säga Hälso- och sjukvårdslagen och LSS- Lagen om stöd och service till vissa handikappgrupper. De som har tillgång till habiliteringen har omfattande och långvariga funktionsnedsättningar.

– Personalen som arbetar på Habiliteringen ska ha en särskild kunskap om funktionsnedsättning, inte bara i den medicinska

bemärkelsen utan de ska veta hur funktionsnedsättningen påverkar vardagslivet, hälsan och deltagande i samhällslivet. På många orter har man också knutit den medicinska uppföljningen till habiliteringen, säger Helen Drake.

På Habilitering och Hälsa arbetar personalen med tvärprofessionella team i flera olika yrkeskategorier, såsom fysioterapeut, arbetsterapeut, logoped, psykolog, specialpedagog, kurator, sjuksköterska, dietist, fritidskonsulent och läkare. Läkarens roll är att ha översikten över det som händer och reda ut vad som påverkas av funktionsnedsättningen.

– Vi är inte specialister på allt utan har nära samarbete med andra läkare med andra specialister, såsom barnkirurger och barnortoped. Det som vi inte kan själva bollar vi över till dem, säger Helen Drake.

Aicardis syndrom

Vid Aicardis syndrom finns ofta en kognitiv och en motorisk funktionsnedsättning, svårigheter med kommunikationen och synnedsättning. Det kan ge påverkan på kroppsliga funktioner som mag- och tarmsystemet, andningen, sömnen och puberteten.

– Vid barnets första besök på habiliteringen får det gå igenom en utvärdering så att alla förstår hur det fungerar för just det här barnet, säger Helen Drake.

Motoriken är ofta försenad och det hör ihop med låg muskelspänst eller låg tonus som det också heter. De flesta sitter i rullstol. Flickorna sitter kanske ihopsjunkt och är mjuka i kroppen.

– De kan behöva extra stöd och där är arbetsterapeuten en viktig kontakt. Ett stabilt sittande och stående är nödvändigt för delaktigheten i vardagen. Den som inte kan prata kan lära sig att använda andra sätt att kommunicera på, till exempel med armar och ögon, säger Helen Drake.

Skolios, det vill säga roterad ryggrad, är vanligt bland barn med Aicardis syndrom.

– Om ni ser en krökning på ryggraden be då fysioterapeuten vid habiliteringen att titta på ryggen. Då röntgas ryggen och sedan konsulteras en ortoped om krökningen är stor. Medan barnet växer är det bra att använda en korsett som är hård och stabil. Den hjälper ryggen att hålla sig rak. Om krökningen är väldigt uttalad opereras skoliosen, säger Helen Drake.

Arbetsterapeuten på habiliteringen undersöker förutsättningarna för bostads- och bilanpassning.

– Arbetsterapeuten kommer hem och ser vad som behöver ändras hemma och i bilen. Sedan skriver arbetsterapeuten intyg till Försäkringskassan som utreder om bidraget ska beviljas. Det går också att vid behov få bidrag till köp av bil, säger Helen Drake.

Syn

Synen påverkas på olika sätt vid syndromet. Det kan handla om uppfattning av synintrycken, brytningsfel eller påverkan på synbanorna.

– Undersökningstekniken vad gäller synen är begränsad. Sitter felet i ögat är det inte några problem. Det går att titta in i ögat och mäta linsen och se brytningsfelet. Sitter det däremot bakom ögat i synnerven och handlar om tolkningen av synintrycken, synperception och visuell perception, är undersökningsmöjligheterna sämre, säger Helen Drake.

Det finns olika sätt att utreda detta, men det kräver medverkan av barnet och består av psykologiska tester.

– Det blir kanske inte en exakt undersökning med ett precist svar, så som man hade önskat sig.

Det är viktigt att föräldrarna kontrollerar hur barnet uppfattar sin omgivning.

– Ibland kan man märka att synen fungerar bättre i ett läge än i ett annat. Vid Aicardis syndrom handlar det ofta om en visuell perceptionsstörning och det betyder att transporten av synintrycket genom synbanorna inte fungerar. Det har då med hjärnan att göra och kallas för hjärnsynskada, säger Helen Drake.

Sömn

Att få barnet att sova ordentligt på natten kan ibland vara svårt av olika skäl. Kanske har barnet ingen tydlig dygnsrytm, så att det inte blir trött på natten.

– Det går att medicinera med melatonin som är ett kroppseget sömnhormon och som gör barnet sömnlöst.

Orsakerna till att barnet vaknar om natten kan vara flera. Det kan bero på epilepsianfall, spänningar i kroppen, att det ligger obekvämt, att det är för varmt eller längtan efter mamma eller pappa.

– När det gäller sömnproblem är det bra att ta hjälp av habiliteringen och göra en noggrann kartläggning. Då skriver man ner hur dagarna fungerar och hur sömnen ser ut på natten.

Atarax® (allergimedicin), Theralen® (psykofarmaka) och Lergigan® (psykofarmaka) är läkemedel som används för att barnet ska sova på natten.

– Melatonin används för att somna och de andra medicinerna för att barnet ska fortsätta att sova under natten. Basen för välbefinnandet är att man sover bra, säger Helen Drake.

Annat som borgar för en bra nattsömn är att få in bra dagliga rutiner, se till att det är svalt i rummet, ha det mörkt i rummet och pröva tyngdtäcken som arbetsterapeuten kan skriva ut.

– Det kan kännas skönt för barnet med tyngden på kroppen. Det gör ofta att de kan somna om, om de vaknar. Har man inte tyngdtäcken så kan man pröva gamla vaddtäcken och vira in barnet i det som en kåldolme.

Mag-tarmsystemet och andningen

Att röra sig så mycket som möjligt är bra för både mag-tarmsystemet och andningen.

– Det samlas ofta slem i luftrören vid stillasittande och ett stillasittande barn kan behöva inhalationer och olika hjälpmedel som slemsug eller hostmaskiner, för att få bort slemmet. Det sköts av en lungspecialist eller en barnläkare.

Habiliteringen kan undersöka hur barnet andas på dagen och natten och kontrollera syresättningen.

– Dålig syresättning ger trötthet på dagen och om barnet sover då får det sömnproblem på natten, säger Helen Drake.

Tips till anhöriga: www.nka.se

Frågor till Helen Drake:

Hur ska det medicinska intyget till Försäkringskassan skrivas för att barnet ska få personlig assistans?

– Det medicinska intyget innehåller information om barnets diagnoser. Det beskriver inget om det som händer hemma i vardagen. Det måste föräldrarna beskriva så tag kontakt med kuratorn på habiliteringen och diskutera igenom innan. Vi på habiliteringen brukar skriva ett intyg där flera yrkeskategorier bekräftar föräldrarnas berättelse. Det ska vara den som känner

barnet väl som skriver intyget. Är det så att barnet har mycket kontakt med en lungläkare är det viktigt att den personen också skriver ett intyg. Försäkringskassan vill ha bekräftat att det föräldrarna skriver stämmer.

En del läkare tar betalt för intygen, en del gör det inte. Varför är det så?

– Det är ett politiskt beslut.

Finns det ett särskilt gradantal då man måste operera en skolios?

– Om den överskrider 25 grader är det aktuellt med en behandling av skoliosen och då brukar man börja med en stel korsett. Den ska vara på hela dygnet. Sen röntgar man en gång i halvåret och får på det viset kontroll över skoliosen. Bli ryggen rakare av korsetten fortsätter behandlingen med den. Vid ungefär 40 graders vinkel är det aktuellt med operation.

Hur påverkas barnet av ett långvarigt bruk av melatonin?

– Det finns inte många studier på det, men vi funderar på om läkemedlet melatonin kan påverka det kroppsegna melatoninnet ungefär som när man ger andra hormoner vid bristtillstånd i kroppen. Ofta minskar då kroppens egen produktion av hormonet. Det får konsekvensen att om man vill sluta med melatonin måste det trappas ner under lång tid, för att ge kroppen en chans att trappa upp den egna produktionen. Annars finns det inga långtidsbiverkningar med melatonin. Erfarenheten är god av behandlingen och det är biverkningsfritt.

Linnéa och habiliteringen

Sedan Linnéa fick sin diagnos har hon varit inskriven vid habiliteringen. Ibland har föräldrarna upplevt att hon har fått hjälp och stöd ibland inte.

– När vi träffar rätt person får vi hjälp. De som tror på det de gör är oftast duktiga i sitt arbete, säger Johan.

De tycker att det skett allt för sällan under de nio åren som Linnéa varit inskriven.

– Istället är det genom andra föräldrar i samma situation som vi fått reda på det Linnéa har nytta av och är berättigad till, inte genom habiliteringen, säger Kristina.

Föräldrarna skulle vilja att arbetsterapin och fysioterapin på habiliteringen satte upp mål och arbetade mot dem.

– Ett mål kunde vara att Linnéa någon gång skulle kunna sitta upp av egen kraft, men det är som att de inte tycker att det är någon idé. De ser inte det som skulle kunna bli en förändring för Linnéa, säger Kristina.

Kommunikation

– **Talet är en ganska liten del av vår kommunikation. Kommunikation sker också med gester, mimik, teckenspråk, kropps rörelser, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation, säger specialistarbetsterapeut Eva Holmqvist, som arbetar på Dart, Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.**

Dart hjälper personer med kommunikationssvårigheter att hitta rätt metod och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. Dart arbetar också med utbildning, utveckling och forskning inom området.

– Vi är ett av flera liknande kommunikationscenter i landet. Dart jobbar mot Västra Götalandsregionen. I Stockholm finns StoCKK, i Skåne finns KommSyn, SÖKcentrum är södra regionens kommunikationscenter och SPRIDA finns i Örebro kommun och Dako i Halland. Det kan vara lite olika inriktningar. Om det inte skulle finnas ett sådant här center där ni bor så kan hjälpmedelscentralen också hjälpa till med en hel del, säger Eva Holmqvist.

Utgångspunkten för kommunikationscentret är alla människors rätt till kommunikation, vilken finns beskriven i FN:s konventioner, bland annat i konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vi kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga och att lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen.

– Kommunikation är det en person gör som någon annan reagerar på. Det kan vara medvetet eller omedvetet och det sker hela tiden så fort vi är i samma rum som någon annan person, säger Eva Holmqvist.

Alla kan kommunicera och alla kommunicerar, men det är olika hur vi gör. Ju svårare ett barn med funktionsnedsättning har med sin kommunikation ju mer hänger det på omgivningen att förstå och vänta in.

– Vi måste lära oss att tolka de kommunikationssignaler barnen sänder ut, säger Eva Holmqvist.

Eva Holmqvist uppmanar föräldrar, pedagoger och annan personal att i ett par minuter prata om en situation då det fungerade att kommunicera med barnet. Ett par personer, en förälder och en ur personalgruppen berättar om sådana tillfällen.

’Vår dotter har tecknat länge och kan tecknet för att det gör ont men har tidigare inte kunnat visa var det gör ont. Hon har istället pekat obestämt ut i rummet. I morse vid frukosten tecknade hon tecknet för att det gjorde ont och pekade sen på sin knapp på magen. Jag såg efter och korsetten satt för tajt, det skavde och gjorde ont. Jag ordnade till det och då blev hon nöjd.’

’Vi brukar titta på en tupp som sitter på en taknock och samtidigt göra låtet som en tupp gör. Det tycker hon är roligt. I andra sammanhang kan hon göra tecknet tupp och så låter jag som en tupp och så upprepar vi det en gång till. Det blir ett fint samspel.’

– Det är samspelet och att själv kunna påverka ett skeende som är viktigt, säger Eva Holmqvist.

När det gäller barn som har svårare att kommunicera måste vi som finns omkring föräldrar och pedagoger, använda särskilda strategier.

– Det blir viktigare att vi kommunicerar tydligare, säger Eva Holmqvist.

Får vi mindre gensvar är det naturligt att vi backar, men vi ska göra precis tvärtom med de barn som behöver det, enligt Eva Holmqvist. Vi måste ge dem mer tid och visa positiv förväntan.

– Det vet ju ni som är nära era barn att ibland får man vänta länge. Ibland brukar vi säga att man ska räkna till tjugo innan man kan räkna med att få ett svar. Man behöver tänka på att vänta samtidigt som man själv ska vara snabb i sin kommunikation till barnet. Det är bra att inte använda frågor utan istället kommentera det som händer. Inte fråga vad är det? Istället säga; Där är katten.

Kommunikation, språk och tal

Genom att se kommunikation, språk och tal utifrån tre cirklar som går i varandra är det lättare att förstå hur vi kan stödja barnens kommunikationsutveckling, menar Eva Holmqvist.

Kommunikation, det övergripande och största området i cirkeln handlar om samspel med andra och tillgången till kommunikationsmöjligheter.

Språk det område som ligger innanför och är något mindre, är vårt tankeverktyg som består av ordförråd, grammatik och ett språkligt ljudsystem.

Tal är mer specifikt och symboliseras av den lilla ringen mitt i ägget. Tal är ett sätt att uttrycka språk, en motorisk aktivitet som kan sitta i munnen, men också i svalget.

Underlättar kommunikationen

AKK är en förkortning av *alternativ och kompletterande kommunikation*, som finns för den som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig och att förstå.

– Inom AKK pratar vi om olika redskap och metoder som underlättar kommunikationen. Det talade ordet och det skrivna är symboler och sen kan man behöva olika typer av hjälpmedel. Det kan till exempel vara bokstavskarta, pratapparat, tangentbord, joystick och ögonstyrning, säger Eva Holmqvist.

Det man vet idag är att AKK, bildstödsmaterial och talande hjälpmedel inte hindrar talutvecklingen.

– Det är precis tvärtom enligt studier. Ju mer olika typer av kommunikationssätt som införs desto mer stimuleras övrig kommunikation hos barnet.

En annan viktig sak är att barn inte ska behöva bevisa att de förstår bilderna eller hjälpmedlen. De lär sig genom att använda det.

På habiliteringen är det logoped, arbetsterapeut och specialpedagog som introducerar bildstödsmaterial.

TaSSeLs

TaSSeLs är ett taktilt signalsystem. Det är utvecklat i England av en specialpedagog och en logoped. Grundtanken är att se och respektera barnet. TaSSeLs vänder sig till barn och ungdomar på tidig utvecklingsnivå, som kan ha synnedsättningar, hörselnedsättningar och stora rörelsehinder.

– Tidigare förberedde man inte alltid barnet med grav funktionsnedsättning på att något nytt skulle hända. Någon kom och tog tag i rullstolen och körde iväg barnet till en ny aktivitet, säger Eva Holmqvist.

En av grundtankarna är därför med TaSSeLs att barnet ska förberedas på ett bra sätt. Allra först görs ett kontakttecken med beröring som talar om för barnet att nu ska jag säga något till dig.

– Då måste personen som gör det vara uppmärksam på om barnet vill vara med eller inte och respektera barnets uttryckta vilja, säger Eva Holmqvist.

TaSSeLs består av 49 grundtecken och man väljer de tecken som är relevanta i situationen. De som väljs ut görs av alla som finns runt omkring och de görs före aktiviteten.

– Tanken är att föräldern eller pedagogen kan backa i sitt stöd när barnet väl har lärt sig själv, säger Eva Holmqvist.

Tidigare har det inte funnits någon kommunikationsmetod för barn med tidig utvecklingsnivå. TaSSeLs- materialet består av ett kompendium på 170 sidor och cd- och dvd-skivor. Det kan beställas av Britt Nedestam på www.penndraget.se

Olika redskap för AKK

Det kan vara tecken, bildstöd och talande hjälpmedel.

Big mac är en inspelningsapparat som kan användas i många situationer. *Surfplattan* som man i vissa landsting kan få som hjälpmedel, kan användas till exempel som fotokalender att berätta kring.

En *samtalsmatta* kan barnet använda för att tala om vad det tycker om saker och ting. Till samtalsmattan hör symboler som det här är bra, det tycker jag är roligt, det är tråkigt. Ofta används en vanlig billig dörrmatta och tre olika uppsättningar med bilder. Bilder för en visuell skala, bilder för samtalsämnen och bilder för frågeställningar som relaterar till samtalsämnet. Genom att ställa öppna frågor kring ämnen som är relevanta för personen, och genom att låta hen placera bilderna av frågeställningarna i förhållande till en visuell värderingsskala som sitter på mattan, får omgivningen en tydlig bild av vad personen tycker och tänker om olika saker.

Kommunikationspass är en liten bok som beskriver barnet som person. Passet kan personen ha med sig och visa fram vid behov. Tips på böcker som finns att ladda ner på Darts hemsida är: Boken om åsnan med teckenstöd och Sagan om den lilla, lilla gumman, som är en interaktiv saga.

Dart arbetar ihop med habiliteringen, skola, förskola och familjen runt barnet.

– Vi jobbar inte lika långsiktigt som habiliteringen med ett barn utan ungefär i ett till ett och ett halvt år. Vi brukar sätta mål som är realistiska. Vi inför ett sätt, en metod och utvärderar den sedan efter tre månader. Vad har hänt? Vad blev bra? Mindre bra?

Användbara webbadresser för kommunikationsstöd:

bildstod.se (bildstödsverktyg – registrera och logga in)

appstod.se (information om appar för kommunikation och kognition)

kom-hit.se (kommunikationsstöd i vårdsituationer)
 dart-gbg.org diverse information, tips och material
 habilitering.se/stockk/information-och-material (SToCKK) diverse
 information, tips och material
 lul.se/Landsting--politik/Verksamheter/Halsa-och-
 habilitering/Verksamhet/Hjalpmedelscentralen/Center-for-
 kommunikativt-och-kognitivt-stod/ (eller googla ckk uppsala)
 diverse information, tips och material.

Frågor till Eva Holmqvist:

Är TaSSeLs tecken samma som taktila teckenspråket?

– Nej, det är det inte. Det är andra tecken men de går att kombinera. TaSSeLs är tänkt för den som inte använder andra tecken.

Vem remitterar till Dart?

– Oftast är det habiliteringen. Bor man utanför Västra Götaland är det förenat med en kostnad att komma till Dart.

Har alla de här organisationerna en hemsida?

– En del har det, andra delar hemsida med Hjälpmedelscentralen. De går att söka via Hjälpmedelscentralens hemsida.

Linnéa kommunicerar på sitt sätt

Linnéa kan visa när det gör ont någonstans men hon kan inte peka på ett vattenglas. Hon visar glädje och reagerar med apati om hon tycker att hon har tråkigt. När hon började förskolan blev pedagogerna rådvilla. De visste inte hur de skulle kommunicera med henne och tog efter att ha konsulterat familjen, kontakt med SPSM-Specialpedagogiska skolmyndigheten. Pedagogerna och familjen fick lära sig att kommunicera med Linnéa.

– Efteråt blev Linnéa mer nöjd och tyckte att det var idé att svara oss på sitt sätt. Ett exempel är när hon låter armen hänga ner så att den blir smutsig av rullstolens hjul och hon riskerar att skada sig på hjulet.

– När vi eller assistenterna påpekar det för henne, tar hon numera upp armen efter ett tag. Det tar ungefär lika lång tid som att räkna till 20 och vi har lärt oss att vänta in henne. Det är så lång tid det tar innan det vi säger när in och hon förstår, säger Kristina. Familjen har lärt sig att använda beröringstecken.

– Vi använder fyra till fem tecken. Det räcker annars blir det för mycket, säger Kristina.

Psykologiska bedömningar

En utvecklingsbedömning och/eller en neuropsykologisk utredning görs av olika skäl exempelvis inför skolstart och när psykologutredning ingår i ett vårdprogram.

– Det viktiga är att få en bild av hur barnet fungerar och hur utvecklingstakten är. Vi följer ofta barn under en lång period, säger Elsa Trenning, psykolog vid Neurologmottagningen barn på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ofta blir en utredning aktuell om barnet verkar ha svårigheter inom något område och omgivningen kanske är bekymrad över dess utveckling. För små barn kan det handla om att föräldern lägger märke till att barnet inte jollar och senare i utvecklingen saknar ord eller att det inte gör de förväntade motoriska framstegen.

– Ibland sätts utredningen igång när föräldrar påtalar att barnet har svårigheter med språk och kommunikation. För de äldre barnen kan det vara personal på skola som konstaterar inlärnings- och uppmärksamhetssvårigheter, säger Elsa Trenning.

En utredning kan också göras när vissa behandlingar startar, till exempel när barnen ska påbörja en ketogen kostbehandling eller genomgå utredning för eventuell epilepsikirurgisk åtgärd.

En kartläggning av barnets utveckling

Syftet när det gäller utvecklingsbedömning av små barn är att få en bild av hur barnet fungerar inom olika områden.

En bedömning av motoriken delas upp i ***grov- och finmotorik***. När grovmotoriken bedöms ställs frågor som: Kan barnet vända sig? Sitta upp? Ställa sig upp?

När det gäller finmotoriken handlar det om hur det greppar saker och hur det lilla barnet flyttar olika ting mellan händerna. De större barnen observeras när de bygger med klotsar, använder kriter och pennor.

Utvecklingen går från läten, joller, ord till meningar. När ***språket hos det lilla barnet*** ska bedömas tittar psykologen på hur barnet reagerar på ljud, senare i utvecklingen handlar det istället om förståelse av ord och enklare instruktioner.

Det ***personliga och sociala beteendet*** handlar om hur barnet reagerar på kontaktförsök och själv söker kontakt.

– Vi iakttar hur barnet reagerar när den vuxne leker och talar med barnet. Hur det svarar den vuxne? Är kontakten utifrån egna villkor eller kan barnet vara med i en aktivitet som någon annan föreslår. Man observerar också hur barnet uppfattar människor, miljön runt omkring och hur det tar in information.

Kognition rör grundläggande funktioner som uppmärksamhet men också mer komplicerade förmågor som hur man löser problem. Kognition i den här åldern kan röra hur barnet löser ett praktiskt problem, exempelvis hur det får tag i något som ligger en bit bort, säger Elsa Trenning.

Materialen som används vid testerna är leksaker som är bekanta för barnet och som man tänker är stimulerande för dem att handskas med.

Utifrån mognad och ålder görs sedan en **neuropsykologisk undersökning**. I den ingår bland annat att bedöma intellektuell förmåga.

– Testerna fokuserar dessutom på språk, förståelse och uttrycksförmåga. De handlar om perception och konstruktionsförmåga. Uppmärksamhet och förmågan att koncentrera sig ingår också. Inläring och minne testas, vidare det man kallar för exekutiva funktioner som handlar om att kunna planera och hitta strategier i tillvaron och sedan utvärdera det som görs. Det är många förmågor som ställs på sin spets i skolsituationen, säger Elsa Trenning.

Målet med utredningen är att ge en bred bild av barnets funktionsnivå inom olika kognitiva områden och består av flera olika deltester. Testen anpassas efter barnets mognad.

– Har ett barn stora svårigheter att förstå använder vi test för yngre barn. Det är viktigt att kunna se vad barnet klarar av och att få fram barnets svårigheter men också dess starka sidor, säger Elsa Trenning.

Utvecklingsbedömningarna och neuropsykologiska utredningar följs ofta upp.

– Barnet utvecklas ju hela tiden och omgivningen måste veta vilken nivå som är den bästa att bemöta barnet på. Vi gör ofta återkopplingar till skolpersonal för att belysa vad vi har kommit fram till. För en del av barnen som testas inför skolstart kan det bli aktuellt med särskola, säger Elsa Trenning.

Frågor till Elsa Trenning:

Vem bestämmer att det ska göras en neuropsykologisk utredning?

– Vi psykologer får oftast en remiss från barnets läkare. När barnet och föräldrarna kommer till första besöket går vi igenom det som ska utredas och hur de ser på det.

Kan barnet använda tecken vid en utredning eller måste ni ha en verbal kommunikation?

– Det viktiga för mig är att ta reda på barnets förmågor och därför måste jag anpassa mig efter hur barnet kommunicerar.

Hur lång tid tar en utredning?

– En utvecklingsbedömning tar ungefär en timma. En neuropsykologisk utredning tar längre tid och sträcker sig över flera timmar och kan vara uppdelad på ett par tillfällen.

Om föräldern inte är nöjd med den bedömning som gjorts går det då att agera som förälder?

– Ja det går det. Det är viktigt att man som förälder ställer frågor under processen om det är något man undrar över eller har synpunkter på. Ofta träffar vi dessutom barnet och föräldrarna under lång tid och bedömning görs vid flera tillfällen.

Linnéa och skolan

När Linnéa skulle börja skolan gjordes en neuropsykologisk undersökning av en psykolog och den visade att hon har grav utvecklingsstörning.

– Det var ingen stor överraskning. Det är Linnéas nivå helt enkelt. Kristina har kämpat en lång tid för att träningskolan ska vara integrerad i den vanliga skolan. Nu går Linnéa i den tillsammans med två andra elever.

– Linnéa trivs. Hon får stimulans. Framförallt tycker hon om musiklektionerna och hon älskar när de badar i varmvattensbassängen varje fredag.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på specifik kunskap om diagnosen, 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 pedagog Anna Glenvik och medicinskt ansvariga sjuksköterskan Ylva Wallentin från Ågrenska.

Barn som har Aicardis syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får komplexa konsekvenser. Det är därför viktigt att alltid se till varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan.

Personalen läser om diagnosen och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskola och 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, funktionshinder och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dess dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur det går att påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig barnet kan känna sig.

Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, extra viktiga.

Vad är det som underlättar i vardagen för era barn?

Frågan ställs till föräldrar och personal och de får prata med varandra en stund. Efter fem minuter berättar några vad grupperna har enats om.

De nämner att det är viktigt med struktur och ett schema.

Framförhållning och planering av tillvaron är A och O, säger någon. Ha roligt hela familjen, vara tillsammans och busa, säger en

mamma och många hummar instämmande. Ge barnet tid att tänka efter säger en pappa.

För att allt detta ska fungera är det flera olika faktorer som påverkar. Barnets egna fysiska förmåga, men också omgivningsfaktorer (attityder, sociala sammanhang och den fysiska miljön). Många av de goda erfarenheterna beror på att miljön anpassats så bra som möjligt efter behov och förutsättningar.

– Ansvaret för att kompensera för funktionsnedsättningarna vilar på omgivningen. Barnet måste få tillgång till och använda sina resurser så optimal som möjligt, säger Anna Glenvik och Ylva Wallentin.

Särskilda mål

Barnens individuella omvårdnadsbehov är ett viktigt mål för att dagen ska fungera.

– Vi vet att de kan känna trötthet på grund av antiepileptiska mediciner och personalen är lyhörd för förändringar i måendet. Barnen får den tid de behöver till matsituationer, på- och avklädning och omvårdnad. Det finns också tillfällen till vila under dagen. I samråd med föräldrarna används personliga hjälpmedel i olika aktiviteter.

Ett annat mål är *att stärka barnens delaktighet och sociala samspel.* Det görs bland annat genom att erbjuda en tydlig struktur, återkommande aktiviteter, gemensamma aktiviteter och samlingar, där var och en deltar på sina egna villkor och får uppleva att de lyckas.

De yngre barnen har en samling varje morgon då Kalle Kanin dyker upp i sin resväska.

– På måndagen, den första dagen barnen är här, är handdockan Kalle också ny och blyg, sedan blir han mer och mer van vid barnen och barnen känner igen sig i Kalle. Kalle blir levande för dem. Ett barn sa 'du Anna är du släkt på något vis med Kalle?' Veckans dagar får en egen färg och en doft, som barnen luktar på i en doftflaska. Det kan underlätta uppfattningen om vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan.

De äldre barnen har också gemensamma samlingar. Alla, med eller utan diagnos, har nytta av struktur.

De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på precis samma principer om tydlighet.

Ett mål med vistelsen är att *minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheter*. Det innebär fasta rutiner och aktiviteter som återkommer varje dag. Barnen ska veta; När? Var? Med vem? Och vad som ska hända sedan.

– Shakespeare lär ha sagt att det är först den som kan manus som kan börja improvisera, säger Anna Glenvik.

Det finns bollvästar som stärker koncentrationen att låna. Fasta rutiner och tydlig struktur i schema hjälper till.

Nya aktiviteter förbereds noga. Aktiviteter med naturliga pauser återkommer varje dag. Arbetspassen anpassas individuellt.

Ett viktigt mål är att *stimulera och stödja kommunikation och tal* genom sånger, lekar och samlingar.

Barnteamet använder konkreta ord och visualiserar genom att använda tecken och bilder. Inför nästa aktivitet är personalen noga med förberedelser, så att barnen vet vad som ska hända.

– För att stödja kommunikation och tal ger barnteamet barnen tid, inväntar deras svar och bekräftar dem.

Det finns olika scheman, talande scheman, mobila scheman att ha med sig, tidshjälpmiddel som timstock som också finns som app.

Bilder, samtalskartor, samtalsmattor och kommunikationspass som är till för att locka barnen att kommunicera med varandra och med vuxna.

Genom en strukturerad miljö såväl inne som ute *minskar konsekvenserna av synnedläggning*. Personalen tydliggör vad som sker genom tal och konkreta material.

Sinnena stimuleras; hörseln genom sång och ljudspel. Synen med bild och form, rörelselekar och utevistelser. *Känslan* med känselpåsar och massage. *Lukten* genom dagens doft och att bara vara ute i skogen och vid havet.

Under veckan *stimuleras fin- och grovmotorik* genom musiklekar med rörelser, lekar med bollar, ballonger och lekar inom- och utomhus. *Kroppskänndomen* stärks med hjälp av hand- och fotbad, taktil massage och bollmassage.

– Stimulerande upplevelser startar den goda cirkeln och väcker barnens lust att ta egna initiativ, vilket leder till ökad aktivitet och motivation, säger Anna Glenvik och Ylva Wallentin.

Barnen ska få väl genomtänkta pedagogiskt aktiviteter som ökar deras förutsättningar till lärande. Föräldrarna är en självklar

samverkanspartner. Andra som kan bidra till kunskap, stöd och hjälp är

- sjukvård/habilitering
- barnhälsovård/elevhälsa
- kommunens resursteam
- Specialpedagogiska skolmyndigheten
spsm.se

Länktips:

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

skolappar.nu

– appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11

appstod.se

– samlingsplats för appar som stöd

mathforest.com

– låg/mellan välj nivå

mfd.se

– myndigheten för delaktighet

hattenforlag.se

– teckendockor, böcker, spel, musik dvd med tecken

ritadetecken.se

– program med tecken, kan laddas ner som app

varsam.se

– hjälpmedel och träning

komikapp.se

– material och inredning

nyponforlag.se

– språkstimulerande material

abcleksaker.se

– fina, roliga och pedagogiska leksaker

lekolar.se

– förskola och skolmaterial leksaker, pyssel, hjälpmedel

goteborg.se/eldorado

– upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

Syskonrollen

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

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

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

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Ingen vet hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Det behövs pratas om saken kontinuerligt då frågor och funderingar förändras.

– Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemns eller broderns funktionsnedsättning. Det blir lätt så att all information går via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Astrid Emker.

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

– En 14-årig tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer, säger Astrid Emker.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. Genom att involvera syskonen kan man skapa förståelse och öka möjligheterna till problemlösning.

– Det är viktigt för syskonen att känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som 'ändå blev över'.

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, och det är viktigt att bemöta barnen på rätt nivå.

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

– I den åldern kan det kännas jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. Barnen noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att ha ett gemensamt sätt i familjen angående hur man förklarar hur situationen ser ut för barnet som har en funktionsnedsättning. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, eller kanske att beskriva det som att syskonet har 'trötta ben' eller liknande, säger Astrid Emker. 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.

Tre ledord för syskonverksamheten

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

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

– Vi berättar också att de själva inte har orsakat funktionsnedsättningen och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

– Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp. Då blir det mycket lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att istället prata om dem och vad de står för.

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

– Det kan handla om sorg över att de inte fick en bror eller syster som kan leka på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om det inte går

att prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Många barn undviker dessutom att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet, eftersom de inte vill belasta föräldrarna med fler tunga saker. Därför gäller det att skapa strategier för hur de ska prata om det som känns svårt.

Under veckan gör barnen och ungdomarna en berättelsebok där de skriver om sig själva, om sjukdomen de själva eller syskonet har och om vad de kan säga när andra ställer frågor. En övning som ofta används är ”cirkeln”, där de ska fylla i känslor och hur stor andel av en själv som består av glädje, ilska, oro och andra känslor. – De här övningarna blir ofta en bra ingång till förtroliga samtal. De äldre syskonen använder istället ’känslokort’ och andra spel och övningar som får igång snacket. Det är vanligt att första varvet handlar om vardagliga saker, efter en stund kommer de in på det som handlar om syskonet med diagnos, säger Astrid Emker.

Hon beskriver också många positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättning.

– Många får en större respekt för andra människor. De lär sig tidigt att ta ansvar, känna empati och förståelse. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

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

Linnéa och syskonen

Linnéa är en glad tjej och syskonen gör henne ännu gladare. Hon tycker det är roligt med liv runt omkring sig och det får hon med dem. Skulle hon någon gång befinna sig ensam ropar hon högt för att påkalla uppmärksamhet, berättar föräldrarna. Nu händer det inte särskilt ofta eftersom assistenter finns i närheten dygnet runt och hon har en stor familj.

När inte de vanliga assistenterna arbetar kanske Kristina har glömt av det och ropar ut i rummet; ’Är det någon assistent som jobbar idag? Nej det är vi själva, säger Johan.

– Då är det min tur att hjälpa Linnéa hörs det från Irma som är sex år. Irma hjälper gärna till, säger Kristina.

För småsyskonen är Linnéas funktionsnedsättning det normala. De leker lekar där de sondmatar dockorna i knappen på magen och

dockan i dockvagnen är ibland sjuk i huvudet, eftersom Linnéas sjukdom tog sin början där.

Att skaffa syskon till Linnéa var något Kristina och Johan ville.

– De friska barnen ger oss mycket kraft och energi. Skulle vi föräldrar gå bort före Linnéa, så har hon två syskon som kan se till hennes bästa, säger Kristina.

För att utesluta Aicardis syndrom gjorde de först ett genetiskt test på Klinisk genetik. Sedan gjordes ett fostervattenprov i vecka 15 under varje graviditet.

– Men det är klart att det ändå var lite nervöst under graviditeterna, säger Kristina.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov kommer i kontakt med tandvården tidigt, gärna med en barntandvårdsspecialist. Finns det svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Emma Brandquist och logoped Lisa Bengtsson på Mun-H-Center.

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 kunskap 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 förhållanden i munnen. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids bland annat via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se), Facebook, You Tube och via MHC-appen. Kortfattad information om sällsynta sjukdomar och tand- och munvård, 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, och sedan individuellt komplettera med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare, exempelvis fluorsköljning. För de barn som inte kan spotta rekommenderas en så kallad muntork som går att fukta i fluorlösning och badda tänderna med. För barn som har svårt att acceptera smak och skum finns tandkrämer utan detta. Även tandkräm med extra hög fluorhalt kan vara aktuellt för vissa barn. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar övertandläkare Emma Brandquist om att det är bra att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd för barnets huvud. Då kommer den vuxne åt bättre och det blir lättare att borsta. Yngre barn och barn med nedsatt bålstabilitet kan ligga i en säng eller på golvet när den vuxne borstar barnets tänder och upplever ofta en trygghet i det. Det finns många olika hjälpmedel som kan underlätta munvården. Exempelvis bitstöd, som föräldrar kan använda för att underlätta tandborstningen av barnet. Tandvårdspersonalen hjälper gärna till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

När nya permanenta kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning i groparna på tuggytan. Dessa kan i vissa fall behöva förseglas med plast för att minska risken att få hål.

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) samt erosioner (frätskador på tänderna) som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och muskulatur i käkarna är viktig att utföra utöver sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för att ge barnet extra stöd.

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

Generellt om mun och tänder vid Aicardis syndrom och epilepsi

På Mun-H-Center har man under tidigare vistelser på Ågrenska träffat 17 flickor och kvinnor med Aicardis syndrom.

Följande munrelaterade symtom kan, men behöver inte, förekomma: Muntorrhet av medicinering och kräkningar.

Tandköttsproblem, tandgnissling och tandskador på grund av fall.

Vad har vi sett idag?

Under familjevistelsen för Aicardis syndrom undersöktes ytterligare åtta flickor. Barnen medverkade väl efter förmåga. De visade sig ha välskötta tänder och friskt tandkött, flera av barnen har överbett och öppet bett.

Syftet med oralmotorisk träning

Oralmotorisk träning kan användas med syfte att försöka öka förmågan att kontrollera saliv, förbättra åt- och tuggförmåga, förbättra förutsättningarna för att träna artikulationsförmågan, minska överkänslighet i munnen, öka känsligheten i munnen, ge bättre förutsättningar för munvård och förebygga ohälsa.

Vad har vi sett idag när det gäller munmotorik?

Barnen har överlag en försenad oralmotorisk utveckling och hypotona muskler det vill säga ”muskelslapphet”. En del dreglar. Flera har *talsvårigheter*. Det finns flera olika typer av talsvårigheter, därför behövs alltid en individuell bedömning av barnets tal, språk och kommunikation för att se vad man ska göra och hur man ska börja en eventuell träningsinsats eller intervention.

Ätsvårigheter

Flera har rapporterat ätsvårigheter och det kan ha olika orsaker och även i detta fall behövs en individuell bedömning av ett multiprofessionellt team. Det kan dels handla om *avsaknad av en vilja/ork att äta*, nedsatt aptit, problem med mage/tarm, andning och allmäntillstånd, men det kan också handla om *en oförmåga eller svårigheter att äta*, det vill säga barnet har svårigheter att suga, dricka, tugga, svälja och känna maten i munnen på grund av svaga muskler eller svårigheter att koordinera muskler och styra dem. En del kan vara påverkade av medicinering och känna illamående.

När barnet inte äter tillräckligt

Då gäller att först identifiera orsaken, behandla eventuell reflux (sura uppstötningar), förstoppning med mera. Kanske ge berikad kost och näringsdrycker om barnet har svårt att få i sig tillräckligt med energi. I en del fall kan oralmotorisk träning vara motiverad, om barnet till exempel har svårigheter att tugga. Ibland behöver barnet sondmatning via näsa eller bukvägg.

– Vid sondmatning är det viktigt att ge fortsatt stimulans av munnen, säger Lisa Bengtsson. Barnet riskerar annars att bli extra känsligt i munnen.

Att tugga

Att tugga underlättar matsmältningen. Det är viktigt att tugga för att känna mättnad och att äta lagom mycket. Genom att tugga får barnet starkare tuggmuskler och en bättre käkposition, det ger ett säkert ätande och kan eventuellt också påverka bitovanorna/oral habits till det bättre.

God tuggförmåga

God tuggförmåga innebär ett välfungerande bett, rotatoriskt tuggmönster, att tuggan blandas med saliv, att kunna föra tuggan mellan kindtänderna och forma maten till ett sammanhängande stycke. Det handlar också om att kunna känna efter och anpassa sig efter konsistenser och svälja säkert när det är dags.

– En ovilja att äta viss mat kan handla om svårigheter med att hantera en viss konsistens, säger Lisa Bengtsson.

Den bästa hjälpen på hemmaplan?

Fås genom habiliteringsteam, på logopedmottagningar, hos öron-näsa-och halsläkare/foniater eller i nutritionsteam. På flera håll i landet finns också oralmotoriskt team där bland annat logoped och tandläkare samarbetar.

– Ni är alltid välkomna att kontakta oss på Mun-H-Center om ni har frågor eller vill diskutera, säger logoped Lisa Bengtsson.

Läs mer om hur en 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

Samhällets övriga stöd

Socionom Cecilia Stocks från Ågrenska tar upp frågor kring förskola, skola och hjälpmedel. Avlastning och olika andra stödinsatser kommunen kan ge, genom LSS- lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade och genom Försäkringskassan. Hon berättar också om olika fonder som det går att söka stöd ifrån.

LSS

Den som har en funktionsnedsättning kan 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 kallas:

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.

För den som har rätt till LSS finns ett antal olika insatser. Insatser som kan vara aktuella när man har barn är avlösarservice, korttidsvistelse, kontaktperson.

Avlösarservice i hemmet

Med avlösarservice i hemmet kan anhöriga få möjlighet till avkoppling och att uträtta sysslor utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats och som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

Korttidsvistelse hos stödfamilj, korttidshem, helg-och sommarläger

Korttidsvistelser ger barnet möjlighet till personlig utveckling. Det tillgodoser barnets behov av miljöombyte och rekreation. Anhöriga får en möjlighet till avlösning och utrymme för avkoppling.

Ledsagarservice

Personligt stöd för att kunna besöka vänner, delta i fritidsaktiviteter samt vårdbesök.

Kan inte kombineras med personlig assistans.

Bedömningen görs utifrån barnets livssituation, ålder, intressen och behov

SoL- 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 intellektuell funktionsnedsättning.

Behovet styr hur stödet ska se ut, till exempel vägledning, samtalsstöd, friskvård.

Ta kontakt med en anhörigkonsulent/ anhörigstödjare i kommunen, kommunens växel.

Vart vänder vi oss?

Prata igenom situationen i familjen med LSS-handläggare i kommunen. Titta på vilka behov som finns, förutsättningar och möjligheter. Beslutet som tas kan överklagas inom tre veckor. Det går också att kontakta anhörigkonsulent, www.lul.se/infoteket. Habiliteringen/kuratoren. Brukarstödsorganisationer (Lasse i Göteborg och Bosse i Stockholm). Brukarstödscentrum. Organisationer (HSO, FUB, DHR, RBU).

Skollagen

Skollagen 1 kapitlet 4 § innebär att skolan ska ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska också sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Stöd i skolan

Personalen i skolan ska få handledning och fortbildning. Eleven ska ha möjlighet till en resursperson eller assistent. Elevgruppen ska kunna anpassas efter behov, lokaler ska anpassas liksom läromedel, stolar och bord.

Resurs i skolan eller förskolan

Extra personal, för alla i gruppen eller speciellt för ett barn. Förskolechef/ rektor vänder man sig till, tryck på behov.

I andra hand områdes chef eller politisk nämnd i kommunen som styr skolan.

Framför kraven skriftligt.

Inför förändringar och stadiabyten i skolan

Ta kontakt med skolan eller förskolan. Ge skriftlig information om Aicardis syndrom, till exempel denna dokumentation. Ha ett möte med alla inblandade, rektor, skolsköterska, matpersonal, mentor och klassföreståndare.

– Är ni osäkra på vilken förskola eller skola ert barn ska gå, gör studiebesök på flera, uppmanar Cecilia Stocks.

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. Det går också att vända sig till Skolverket www.skolverket.se. Skolverkets upplysningstjänst har telefon 08-527 332 00. Skolinspektionen nås på, www.skolinspektionen.se. Beslut överklagas hos Skolväsendets överklagandenämnd, www.overklagandenamnden.se.

Möteteknik

Se till att beslutsfattare är med och skjut upp mötet annars. Ta med en kontakt från habiliteringen eller sjukvården. Ha en dagordning. Kom överens om hur lång tid mötet ska vara. För protokoll och varje beslut om åtgärd bör kopplas till en namngiven utförare. Ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna ska bokas i slutet av mötet.

Fonder

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

Tips på bra hemsidor:

www.agrenska.se – Ågrenska

www.agrenska.se/syskonkompetens

www.anhoriga.se-nationellt kompetenscentrum för anhöriga.

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

Linnéa, hennes familj och framtiden

Familjen har tidigare inte låtit Linnéas funktionsnedsättning hämma dem. De har till exempel gjort semesterresor med alla barnen. För ett år sedan blev Linnéa väldigt sjuk i lunginflammation och låg i sju veckor på sjukhus. Sedan dess är det inte så lätt längre.

– Vi kom ut därifrån med en massa inhaleringsapparater som gör oss mer orörliga. Senaste semestern fick vi lämna Linnéa hemma med assistenter. Det gick bra men vi saknade henne och det var inte samma sak, säger Kristina.

Snart väntar också en fjärde operation av hennes skolios. Linnéa har ett inopererat stag i ryggen som ska bytas ut allteftersom hon växer.

Frånsett allt detta är det bra nu. Linnéa umgås gärna med grannflickan som har cerebral pares och som också har svår funktionsnedsättning.

– Det är också trevligt för assistenterna, eftersom de har fått arbetskamrater genom grannflickans assistenter. De hittar på roliga utflykter ihop, säger Kristina.

Kristina är lärare men arbetar nu hemma med Linnéa och Johan har sitt arbete men är ofta hemma någon dag i veckan. De har båda andningshål på fritiden som gör att de mår bra. Johan har golfen och Kristina har en Tollare retriever som hon älskar att träna.

– När det har varit som jobbigast med Linnéa har jag kunnat fokusera på hunden och mått bra av det, säger Kristina.

De har alltid försökt att se positivt på Linnéas sjukdom.

– Vi har aldrig haft inställningen att det var orättvist att det hände oss. Istället har vi tänkt varför inte vi? Den inställningen har hjälpt oss genom svåra stunder, säger Kristina.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

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

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

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

Aicardis syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 539

Aicardis syndrom är en medfödd förändring i en eller flera gener på X-kromosomens korta arm. Det föds en flicka vartannat år i Sverige med Aicardis syndrom.

Flickorna föds till synes friska och utvecklas normalt de första månaderna, men sedan visar sig olika symtom.

Syndromet karakteriseras av total eller delvis avsaknad av hjärnbalken som förbinder höger och vänster hjärnhalva, ögonbottenförändringar så kallade retinala lakuner och epilepsi. De flesta barn med Aicardis syndrom har svår eller måttlig intellektuell funktionsnedsättning.

Det går att underlätta barnets och familjens livssituation med olika hjälpmedel både för motoriska brister och kommunikativa svårigheter.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



www.agrenska.se