

Dokumentation nr 594

# **Fragilt X-syndromet, familjevistelse**

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2019



**ÅGRENSKA**  
agrenska.se

# FRAGILT X-SYNDROMET

**Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.**

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

Varje år arrangeras 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 fragilt X-syndromet. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och deras syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i en liknande situation.

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

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

*Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som pdf: [agrenska.se](http://agrenska.se)*

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Britt-Marie Anderlid**, klinisk genetiker och överläkare i Barnneurologi vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna, Stockholm.

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

**Thomas Ahlsén**, psykolog på Barnneuropsykiatriska kliniken på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

**Gunnel Ivarsson**, arbetsterapeut vid DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

**Britt-Marie Andersson**, f.d. arbetsterapeut Habiliteringscenter i Nacka, Stockholm.

*Medverkande från Mun-H-Center*

**Christina Havner**, specialisttandläkare.

**Desiree Börjesson Fantini**, tandsköterska.

**Åsa Mogren**, logoped.

*Medverkande från Ågrenska*

**Cecilia Stocks**, koordinator för familjevistelsen.

**Emy Emker**, socionom.

**Louise Jeltin**, assistanssamordnare.

**Gustaf Nylén**, barnteamet.

**Linda Öhman**, barnteamet.

**Johanna Lagerfors**, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post [agrenska@agrenska.se](mailto:agrenska@agrenska.se)

## Innehåll

Medicinsk information om fragilt X-syndromet	5
Leo har fragilt X-syndromet	8
Genetik vid fragilt X-syndromet	9
Leo sov dåligt de första åren	14
Neuropsykiatri vid fragilt X-syndromet	15
Frågor till Maibritt Giacobini	20
Leo går i förskoleklass	20
Neuropsykiatrisk utredning	21
Kommunikation hos barn med fragilt X-syndromet	26
Leo talar, men ibland är det svårt att förstå honom	31
Sensomotorisk känslighet – hur hjälper vi barnet?	32
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	36
Syskonrollen	39
Leo har en storebror	43
Munhälsa och munmotorik	44
Leos föräldrar tänker på framtiden	49
Samhällets stöd	50
Personlig assistans	56
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	58
Föreningen Fragile X	58
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	59
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	60

## Medicinsk information om fragilt X-syndromet

**– Fragilt X-syndromet är ett ovanligt, ärftligt tillstånd som orsakas av en förändring på en gen som sitter på X-kromosomen. Syndromet medför en intellektuell funktionsnedsättning i olika grad, ofta i kombination med autism.**

**Det säger Britt-Marie Anderlid som är överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna, Stockholm.**

Omkring 500 personer i Sverige är diagnostiserade med fragilt X-syndromet. Det finns sannolikt fler personer som har syndromet men som inte fått diagnosen.

Tillståndet är vanligare hos pojkar än hos flickor. Omkring en pojke per 4 - 5 000 födda beräknas ha syndromet, medan motsvarande siffra för flickor är en per 6 - 8 000 födda. Tre procent av alla personer som har en intellektuell funktionsnedsättning har fragilt X-syndromet. Tittar man bara på pojkarna är den siffran något högre.

En misstanke om att ett barn har fragilt X-syndromet uppstår ofta när en utvecklingsförsening konstaterats och det finns pojkar eller män, till exempel en morbror, med liknande problem i familjen eller släkten. Ibland känner läkaren också igen särskilda utseendemässiga drag som är gemensamma för barn med syndromet.

### **Pojkar och flickor drabbas olika**

Den som har fragilt X-syndromet får ofta en intellektuell funktionsnedsättning och andra psykiska och fysiska symtom av varierande grad.

För pojkar medför syndromet nästan kognitiva svårigheter av olika grad, men hos flickor är den kognitiva påverkan lindrigare. En tredjedel av flickorna har lindrig till måttlig intellektuell funktionsnedsättning, en tredjedel har lindrigare inlärningsproblem och en tredjedel har inga symtom alls.

Bland de *psykiska* symtomen är autistiska symtom mycket vanliga, liksom hyperaktivitet. Hyperaktivitet ses framför allt hos pojkarna,

medan mutism (att inte tala) och ängslan/oro är symtom som är vanligare hos flickorna.

Bland de *fysiska* symtomen finns låg muskelspänning (gäller de flesta med diagnosen), förstörade testiklar (80-90 procent, tydligt efter puberteten), övertänjbara leder (60-80 procent), upprepade öroninflammationer (45-60 procent) och skelning (30-55 procent). Det finns också anletsdrag som är gemensamma för många personer som har fragilt X-syndromet. Till exempel är det vanligt med stora och något utstående öron (50-70 procent), långt ansikte (60-80 procent) och ovanligt mjuk och len hud.

– Den motoriska utvecklingen är ofta försenad hos barn med syndromet, vilket bland annat beror på den nedsatta muskelspänningen. Ofta märks detta redan hos små bebisar, som kan uppfattas som lite slappare i muskulaturen än andra nyfödda, säger Britt-Marie Anderlid.

*Mitralisinsufficiens* är ett godartat hjärtfel som inte brukar ge symtom. Det innebär att klaffen mellan vänster förmak och vänster kammare inte sluter tätt. *Gastroesofagal reflux* förekommer också och medför en försämrad funktion i tillslutningen mellan matstrupe och magsäck, i övre magmunnen. Det gör att magsaft läcker upp i matstrupen vilket kan orsaka obehag, smärta eller luftvägsirritation. Omkring 5-10 procent av barnen som har fragilt X-syndromet har också *epilepsi*.

### **Även premutationer kan ge symtom**

Mutationen vid fragilt X är av två typer, full mutation och premutation. Vid en full mutation stängs genen av och inget protein bildas vilket leder till symtomen vid fragilt X. Premutationsbärare är som regel friska, men när mutationen överförs mellan mor och barn riskerar mutationen att växa till en full mutation.

*(Läs mer om genetiken i avsnittet "Genetik vid Fragilt X-syndromet".)*

Även premutationer kan ge upphov till symtom i varierande grad. Ungefär en *kvinn*a per 250 har en premutation i fragilt X-genen (*FMRI*). Kvinnor med premutation har en normal utveckling men kan bli infertila på grund av tidig menopaus betydligt tidigare än normalt, ibland före 40 års ålder.

En fjärdedel upplever någon gång emotionella symtom, som exempelvis depression.

– Jag brukar sätta frågetecken kring orsaken till det, eftersom det kan bero på annat än att man har en genetisk benägenhet för depression. Föräldrar till barn med en funktionsnedsättning har ofta en tuffare vardag än andra, vilket naturligtvis också kan bidra, säger Britt-Marie Anderlid.

Andra symtom som kan vara kopplade till premutation hos kvinnor är högt blodtryck, fibromyalgi (smärtproblematik) och under- eller överfunktion i sköldkörteln.

Ungefär en av 800 *män* bär på en premutation för fragilt X-syndromet. Män med premutation kan som äldre drabbas av olika neurologiska symtom. Det fragilt X-associerade tremor/ataxi-syndromet FXTAS drabbar främst premutationsbärande äldre män, men har också beskrivits hos premutationsbärande kvinnor. Symtomen uppstår efter 50-60-årsåldern, med ökad risk i takt med stigande ålder.

Vid FXTAS blir gången allt sämre, och personen kan drabbas av skakningar vid frivilliga rörelser (så kallad *intentionstremor*). Andra symtom som kan tillkomma är skakningar i vila (parkinsonism), bedövningskänsla och/eller smärta i benen (polyneuropati), symtom från autonoma nervsystemet, minnessvårigheter, demens och psykiatriska symtom som ångest och depression.

### **Behandlingsmetoder**

Det finns ingen behandling mot grundorsaken till fragilt X-syndromet. För att minska konsekvenserna av de funktionsnedsättningar som syndromet medför behandlas symtomen utifrån behov. Ofta ges exempelvis centralstimulerande medicin vid ADHD.

Personer med fragilt X-syndromet saknar FMR1-proteinet, som bland annat hämmar en glutamatreceptor och påverkar bildningen av andra proteiner. Saknas proteinet uteblir alltså hämningen och proteinnivåerna blir för höga. Det pågår studier där man på medicinsk väg försöker ersätta hämningen. En sådan medicin kan inte bota fragilt X-syndromet, men skulle eventuellt kunna lindra symtomen. Hittills har studierna inte visat tillräcklig effekt.

– Dessutom pågår försök med att påverka andra receptorer i hjärnan, vilket skulle kunna ha en positiv effekt för

inlärningsförmågan, säger Britt-Marie Anderlid. Kliniska prövningar med agonister som stimulerar kroppens GABA-receptor har till exempel visat positiv effekt för beteende och inläring. Studierna har ännu inte lett till någon färdig medicin.

Forskare försöker också prova existerande eller finna nya mediciner som påverkar effekten av mutationen som orsakar fragilt X-syndromet. Existerande mediciner/ämnen som testas är bland annat *metformin*, som ökar insulinkänsligheten och påverkar den cirkadiska rytmen. *Topiramate* är en medicin man börjat testa för eventuell positiv effekt för inläring. Vanligen tas den för att motverka epilepsi. Även *betablockare* tros kunna hjälpa vid överaktivitet och underlätta inläring.

Tidigare har man gjort försök att behandla symtomen vid fragilt X-syndromet med folsyra utan effekt.

– Samma sak gäller för vissa kostbehandlingar. En del personer rapporterar att de lindrat vissa symtom med en förändrad kost, men det finns inga generella rekommendationer, säger Britt-Marie Anderlid.

Forskning med så kallad eyetracking visar att den bristande sociala kontakten hos barn med fragilt X-syndromet och autism *inte* beror på brist på intresse (vilket ibland är fallet vid andra former av autism). Snarare är den kopplad till oro och ängslighet. Det gör att åtgärder som samtalsterapi kan underlätta den sociala interaktionen för en del.

För att stimulera utvecklingen och kompensera för funktionsnedsättningarna vid fragilt X-syndromet behövs tidig kontakt med sjukvård och rehabilitering. I ett rehabiliteringsteam ingår olika personer med särskild kunskap om funktionsnedsättningar och deras effekter för vardagsliv, hälsa och utveckling. Det kan till exempel vara läkare, logoped, fysioterapeuter och pedagoger.

## Leo har fragilt X-syndromet

Leo är sex år och har fragilt X-syndromet. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin storebror Axel som är åtta år, och föräldrarna Klara och Johan.



Allt var som det skulle när Klara var gravid med Leo. Men en tid efter förlossningen började hon oroa sig över små saker som kändes annorlunda jämfört med hur det hade varit med Leos storebror Axel. Leo var slappare i kroppen, var svår att få ögonkontakt med och gav inte något leende tillbaka på samma sätt som Axel hade gjort.

– Tankarna gick snabbt till den äldsta av mina två systrar. Hon har tre söner varav två har autism, berättar Klara.

Nio månader innan Leo föddes hade även Klaras andra syster fått en son. Han växte inte som han skulle och hade svårt att äta från bröstet vilket gjorde att man tidigt började utreda honom.

– I takt med detta steg min oro för Leo och jag funderade mycket på hans utveckling. Samtidigt har han alltid haft det lite lättare jämfört med sina kusiner, vilket gjorde att min oro för honom inte riktigt togs på allvar i resten av familjen, säger Klara.

Det fanns kanske en sorts ”vilja till normalitet”, beskriver Johan.

När Leo var två år visade en neuropsykiatrisk utredning att han var försenad i utvecklingen och att han hade en fonologisk språkstörning. Det är en lindrigare form av språkstörning som innebär att man framför allt har uttalssvårigheter.

Ett år senare fick Leos jämnåriga kusin diagnosen fragilt X-syndromet. Fler familjemedlemmar blev utredda för syndromet eftersom det stod klart att det fanns en ärftlighetsfaktor. Klaras pappa visade sig vara bärare av en premutation, som hans tre döttrar ärvt, och i sin tur fört vidare till flera av sina barn som då utvecklade syndromet. Snart fick även Leo diagnosen.

– Jag hade länge varit orolig över att Leo inte skulle ha en normal utveckling. Jag tyckte att det var jättejobbigt. Men när vi gjorde en utredning och han fick sin diagnos kändes det lättare. Allt blev mer konkret, säger Klara.

## Genetik vid fragilt X-syndromet

– **Genetiska faktorer gör att barn med ett visst syndrom får vissa svårigheter. Men hur uttalade svårigheterna blir för barnets vardag och liv påverkas till stor del av omgivningen. Det säger Britt-Marie Anderlid, som även föreläste om genetiska aspekter vid fragilt X-syndromet.**

Fragilt X-syndromet har funnits länge, men det är först under de senaste 20-30 åren som kunskapen om tillståndet samlats och spridits inom sjukvården. Under 1940-talet beskrev läkarna Martin och Bell en familj med pojkar som hade intellektuell funktionsnedsättning och specifika utseendemässiga drag. I slutet av 1960-talet förstod man att syndromet var kopplat till X-kromosomen, då genetiker fann en specifik förändring på X-kromosomens långa arm hos en del pojkar med intellektuell funktionsnedsättning och autism. Kromosomen såg ut som om den skulle gå av, därav namnet *fragilt X*, eller ”skört X”. I början av 1990-talet upptäckte forskare i vilken gen på X-kromosomen som förändringen finns. Denna upptäckt gav möjlighet till ett säkrare diagnostiskt test, en DNA-analys, som idag används vid alla genetiska laboratorier i Sverige.

### **X-kromosomen påverkad vid fragilt X-syndromet**

Varje människa har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens alla celler. Generna är drygt 20 000 till antalet och finns i DNA-spiralerna som formar 46 kromosomer (23 kromosompar).

Det 23:e kromosomparet är våra *könskromosomer* – XX hos flickor och XY hos pojkar. Kvinnor klarar sig utan Y-kromosom eftersom den framför allt innehåller information som styr utvecklingen till ett manligt foster och manlig reproduktion. Många av de proteiner som är viktiga för hjärnans funktion styrs från gener på X-kromosomen, som ju både kvinnor och män har.

– I varje cell kan endast en X-kromosom vara aktiv, och därför måste den ena av flickornas X-kromosomer stängas av. Det sker redan tidigt under fosterstadiet. I de flesta fall sker denna avstängning slumpmässigt vilket leder till att en flicka har sin mammas X-kromosom aktiv i hälften av sina celler och sin pappas i den andra hälften, säger Britt-Marie Anderlid.

Det är också orsaken till att kvinnorna med syndromet generellt är lindrigare drabbade än männen. De har alltså en frisk X-kromosom aktiv i en del av sina celler, medan pojkarna har den förändrade X-kromosomen aktiv i alla celler. Ibland sker en skev X-kromosominaktivering hos en flicka, vilket då gör att hon får en övervikt av antingen mammans eller pappans X-kromosom. Detta kan förklara varför även flickor ibland kan ha svårare symtom vid syndromet.

Även pojkarnas symptombild varierar från person till person vilket dels kan bero på mutationens storlek, dels på andra ärftliga och omgivande faktorer.

### **Alla människor har genetiska förändringar**

Alla människor har olika typer av förändringar i sin arvs massa, men bara en mindre andel av dem ger upphov till symtom. Förändringar som ger upphov till sjukdom brukar kallas *mutationer*.

Eftersom exon i våra gener utgör mallar för olika proteiner kan mutationer medföra olika konsekvenser när proteinerna ska bildas. – Vid fragilt X-syndromet sitter förändringen i ett exon som inte översätts till protein. Ändå ger förändringen konsekvenser för bäraren, säger Britt-Marie Anderlid.

Det beror på att cellen känner igen förändringen som något felaktigt och därför ”stänger av” hela genen när mutationen blivit tillräckligt stor. Det sker genom en mekanism som heter *metylering*. När genen stängs av kan inte något protein bildas.

Genen som är muterad, alltså förändrad, hos personer med fragilt X-syndromet heter *FMRI*. Den har den genetiska adressen Xq27 (vilket betyder att den sitter på X-kromosomens långa arm) och kodar för proteinet FMRP. Detta protein är bland annat viktigt för att signalsystemet i hjärnan ska fungera.

Mutationen består av att tre byggstenar i DNA-molekylen – CGG – som normalt upprepar sig 6-54 gånger i det aktuella området i genen, istället upprepar sig ett större antal gånger. Denna typ av mutation kallas för *trinukleotidexpansion*.

När upprepningantalet är mellan 52 och 200 kallas mutationen för en *premutation*. Bärare av denna typ av mutation har oftast inga eller lindriga symtom. Mutationen blir en så kallad *fullmutation* när upprepningarna blir fler än 200. Det är i dessa fall genen stängs av helt, vilket hindrar bildandet av FMRP-protein.

### **Premutationer är instabila**

Personer med premutation producerar fortfarande FMRP-proteinet, men i mindre mängd än normalt. Det är därför som bärare av premutationer oftast inte får så uttalade symtom. Mellansteget mellan DNA och protein, RNA, finns däremot i ökad mängd och sannolikt är det ökningen av RNA som kan ge symtom hos

premutationsbärare. Premutationerna är också instabila och blir ofta större när de överförs till nästa generation.

– Ju större premutation en kvinna har, desto större är sannolikheten att hennes barn utvecklar en fullmutation. En premutation som överförs från en man till ett barn blir däremot aldrig en fullmutation.

Tidigare ansåg man att personer med premutation var helt friska, men vi vet idag att även en premutation medför vissa risker för symtom. Framför allt män löper en ökad risk att drabbas av neurologisk påverkan, och för kvinnor ökar sannolikheten bland annat för tvillinggraviditeter och för tidig menopaus, säger Britt-Marie Anderlid.

En del personer har en blandning av mutationer, där vissa celler har premutation och andra fullmutation. Detta kallas *mosaicism*.

### Ärftlighet

Fragilt X-syndromet är den vanligaste orsaken till nedärvd intellektuell funktionsnedsättning i Sverige. Det är viktigt att familjemedlemmar och släktingar erbjuds genetisk vägledning och möjlighet till testning för att se om de bär på anlaget för syndromet. Att göra sådana tester är naturligtvis frivilligt.

Vid *X-kromosombunden nedärvning* finns det förändrade arvsanlaget på X-kromosomen. Kvinnor är oftast symtomfria bärare medan männen har symtom. Vid fragilt X-syndromet gäller följande:

- En fullmutation ärvs alltid från modern, som i de flesta fall själv är frisk. *Döttrarna* som ärver fullmutationen har 50 procents sannolikhet att drabbas av symtom. Hur svåra symtomen blir beror sannolikt på hur mycket den friska X-kromosomen kompenserar. Hälften av *sönerna* ärver den muterade kromosomen och får fragilt X. Alla pojkar med fullmutation får symtom.
- Söner eller döttrar som ärver mammans friska X-kromosom blir varken sjuka eller anlagsbärare.
- Män med premutation för över premutationen till alla sina döttrar. Ingen får dock en fullmutation. Sönerna får sin Y-

kromosom av pappan och kan därför inte ärva mutationen på X-kromosomen: de får alltså varken sjukdom eller anlag.

- En anlagsbärande kvinna har 50 procents sannolikhet att föra genen med ökat antal CGG-repetitioner vidare till sina barn, antingen som en premutation eller som en fullmutation. Risken att den ärvs som en fullmutation blir större ju fler CGG-repetitioner premutationen har.

Det går att avgöra om en person har fragilt X-syndromet eller bär en premutation genom att analysera hur många upprepningar av CGG som finns i *FMR1*. Testet utförs från ett vanligt blodprov, där DNA renas fram från vita blodkroppar.

Det är också möjligt att göra fosterdiagnostik. Ett DNA-prov från moderkakan taget i graviditetsvecka tio till tolv analyseras på samma sätt som blodprovet. (Då måste läkaren *specifikt* fråga efter denna diagnos. DNA-förändringen syns inte på den vanliga typen av fosterdiagnostik med prov från moderkaka eller fostervatten, där man oftast letar efter kromosomförändringar).

I familjer där syndromet är känt är det också möjligt att genomföra *preimplantatorisk genetisk diagnostik*, PGD. Det innebär att det genetiska testet görs på en enda cell, från ett tre dagar gammalt embryo efter provrörsbefruktning. Därefter återinsätts ett embryo som inte bär på mutationen.

## Frågor till Britt-Marie Anderlid

***Finns det mediciner som stoppar metyleringen och alltså låter den avstängda genen förbli aktiv?***

– Ja, det finns mediciner som stoppar metylering. Men de stoppar tyvärr inte bara metylering av den specifika gen vi önskar, utan påverkar även andra gener. Det kan medföra andra svåra konsekvenser i kroppen, som exempelvis utveckling av cancerceller.

***Går det att förutspå hur symtomen kommer att te sig hos en person med syndromet, baserat på hur många CGG-upprepningar hen har?***

– Nej, det kan man inte göra på individnivå. Det går inte att säga exakt vilka symtom exempelvis 500 upprepningar medför hos en specifik individ. Däremot finns det en sådan tendens på gruppnivå, det vill säga mutationens storlek har viss betydelse för symptomens svårighetsgrad.

***Vårt barn har stor aptit och är väldigt fixerad vid mat och ätande. Hör det till symtombilden för diagnosen?***

– Inte med självklarhet. Det finns ett tillstånd som heter Prader-Willis syndrom, som leder till en omätlig aptit. Hos personer med det syndromet finns en helt annan genetisk orsak än vid fragilt X-syndromet, men ibland när barn har utretts för Prader-Willis syndrom har det visat sig att de haft fragilt X-syndromet. Det har gjort att vi förstått att det finns någon aspekt av fragilt X-syndromet som gör att en del har en ökad aptit.

Ett annat spår kan vara att mat kan finnas med i symtombilden som rör autism, och vara ett slags specialintresse hos vissa barn.

Autismproblematik är vanlig hos barn med fragilt X-syndromet.

## Leo sov dåligt de första åren

Att Leo fick en diagnos var en stor lättnad för familjen. Mamma Klara gick ifrån att önska att Leo skulle vara ”normal”, till att acceptera att han har andra behov än sin bror och att det kommer förbli så.

– Vi har landat i att Leo har fragilt X-syndromet och blivit intresserade av att lära oss mer om vad han behöver och hur vi kan göra det bästa möjliga för honom, säger hon.

Men det finns också en stress i att göra tillräckligt, och ibland räcker inte orken till. De första åren i livet hade Leo stora problem med sin sömn. Han vaknade mitt i natten och var ofta otröstlig i timmar.

– Jag kan bäst beskriva det som att han skrikgrät och det var obeskrivligt frustrerande att inte kunna trösta honom. Jag gjorde allt, sjöng, tröstade, höll honom och vyssjade. Till slut blev jag nästan galen. Det var så tufft.

Med tiden blev sömnen bättre. Leo fick ett tyngdtäcke och slutade vakna på natten. Familjen fick bra stöd från habiliteringen, och bad

om hjälp med hur de bäst skulle hantera olika situationer i vardagen. Bland annat funderade de över hur mycket de behövde ”agera pedagoger” hemma för att ge Leo bra förutsättningar att utvecklas.

– Vi fick veta att tidiga insatser var viktiga för hans utveckling, och det är ju bra. Men det innebär också en press. Vi jämförde oss med min syster som bor i Paris, och såg all träning av olika färdigheter de genomförde med sin son många timmar varje vecka, berättar Klara.

– Man blir snabbt medveten om den egna insatsen som krävs i kampen om resurser, säger Johan.

När Leo började i förskolan märktes det att kunskapsnivån hos personalen inte var optimal.

– De var inte rustade för att ta emot ett barn med den här typen av svårigheter. Och det var frustrerande att känna att han inte fick den chans han kunde att utvecklas, säger Johan.

Det var också lite svårt för Leo att komma in i kompisgruppen.

– Han är väldigt social, men har svårt med ögonkontakt och att leka ömsesidigt med andra barn. Han behöver leka med barn som styr honom litegrann, säger Johan.

När Leo var fem bytte han till en ny förskola, och där hade han en bästis efter bara en vecka. Det var väldigt betydelsefullt för hela familjen att allt bara flöt på med Leo, de fick hämta andan lite.

## Neuropsykiatri vid fragilt X-syndromet

**– De flesta pojkar med fragilt X-syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning och ungefär en fjärdedel av alla flickor har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning. Autism och andra neuropsykiatriska funktionsnedsättningar är vanligare i denna gruppen än hos befolkningen i stort, även om varje barn naturligtvis är unikt.**

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

Barn med fragilt X-syndrom har naturligtvis olika personligheter, men en del beteenden är vanligare hos dem än hos barn i stort. Det gäller exempelvis överaktivitet och impulsivitet. Barnen kan vara extra envisa och fastna i att vilja säga eller göra specifika saker

(repetitiva beteenden). De har också oftare social ångest, kan vara blyga i sociala situationer och undvika ögonkontakt.

Det är också vanligt att barn med fragilt X-syndrom har sömnproblem, både svårt att somna in och sova hela natten igenom.

Ofta förekommer alltså diagnosen fragilt X-syndrom i kombination med andra diagnoser och/eller svårigheter.

*Vanliga tillstånd som man kan se hos **pojkar** som har fragilt X-syndrom är bland andra:*

- Utvecklingsförsening eller intellektuell funktionsnedsättning: 90 procent. (Medel IQ-nivå: 40)
- ADHD: 80 procent.
- Ångeststörningar: 70 procent.
- Hyperaktivitet: 66 procent.
- Autism: 60 procent.
- Självskadebeteende: 41 procent.
- Aggressivitet: 38 procent.
- Epileptiska krampanfall: 14 procent.
- Depression: 12 procent.
- Psykotiska problem: 10 procent.

*Vanliga tillstånd som man kan se hos **flickor** som har fragilt X-syndrom är bland andra:*

- Ångeststörning: 56 procent.
- ADHD-problematik: 30 procent.
- Hyperaktivitet: 30 procent.
- Intellektuell funktionsnedsättning: 25 procent.
- Depression: 22 procent.
- Autism: 20 procent.
- Aggressivitet 14 procent.
- Självskadebeteende: 10 procent.
- Epilepsi: 6 procent.

### **Premutationsbärare kan också vara påverkade**

Tidigare har man inom sjukvården sagt att premutationsbärare inte uppvisar några tydliga symtom, förutom möjligen vissa fysiska egenskaper i mild form (exempelvis framträdande öron). Men ny forskning visar att omkring hälften av dem som bär på en premutation kan ha en neuropsykiatrisk påverkan i någon form.



Detta kallas FXAND (*Fragile X Associated Neuropsychiatric Disorders*, alltså neuropsykiatriska tillstånd associerade med fragilt X-syndromet). Hos barn med premutation visar sig FXAND exempelvis i visuospatiala svårigheter, sensorisk känslighet och ångest eller ängslighet. Mer specifikt kan ängsligheten yttra sig i social fobi, OCD (tvångssyndrom) eller specifika fobier. I en studie rapporterades ångest hos 70 procent av 5–23-åringar med premutation för fragilt X-syndrom, jämfört med 19 procent i kontrollgrupper.

– Man har sett att de som har låga nivåer av FMRP-proteinet utan att ha fragilt X-syndromet löper en ökad risk för depressioner, säger MaiBritt Giacobini.

### **De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning**

80-90 procent av pojkarna med fragilt X-syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning. Svårighetsgraden varierar från lindrig till svår.

– Barnen har ofta relativa styrkor såsom gott ordförråd och långtidsminne. Däremot kan exekutiva funktioner och arbetsminne vara mer problematiska områden. Det medför bland annat att barnen kan ha svårt att initiera aktiviteter, planera för genomförandet och behålla koncentrationen aktiviteten igenom.

### **Flickor med fragilt X-syndrom**

Omkring en fjärdedel till en tredjedel av alla flickor med syndromet har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning. Dubbelt så många har en kognitiv förmåga som ligger på gränsen mellan genomsnittets nedre del och lindrig intellektuell funktionsnedsättning.

– De flickor som har en normal begåvningsnivå uppvisar ofta svårigheter inom vissa områden. De kan ha svårt med saker som exekutiva funktioner, socialt samspel, beslutsfattande, matematik och ibland med läsning, säger MaiBritt Giacobini.

### **Autismspektrumproblematik vid fragilt X-syndrom**

Sex av tio pojkar med fragilt X-syndromet uppfyller kriterierna för en autismsdiagnos. Det uppvisar symptom så som nedsatt ögonkontakt, repetitiva beteenden, handviftningar, upprepat tal, sensorisk känslighet och ovanligt starka specifika intressen. – De olika egenskaperna vid autism förekommer i större eller mindre utsträckning hos individer med fragilt X-syndromet. Ofta är de mer intresserade av det sociala spelet än personer med idiopatisk

autism. Ofta minskar de autistiska svårigheterna med åldern, säger MaiBritt Giacobini.

Ångest driver ofta de autistiska symtomen, vilket innebär att mer ångslighet och oro kan leda till mer uttalade autistiska symtom. Det gör att det man har mycket att vinna på att tidigt försöka komma tillrätta med ångsligheten som barnet upplever.

Hos flickorna med fragilt X-syndrom uppfyller omkring en av tio kriterierna för en autismdiagnos. De uppvisar ofta en del svårigheter med socialt samspel och kan ha svårt med ögonkontakt som de ofta upplever som obehagligt. Social ångest och blyghet är vanligt.

### **ADHD vid fragilt X-syndromet**

ADHD är vanligt hos både flickor och pojkar med fragilt X-syndrom. Omkring sju av tio pojkar uppfyller kriterierna för en ADHD-diagnos. Hyperaktivitet är vanligt och förekommer mer i lägre åldrar.

Ofta är de exekutiva funktionerna påverkade. Det innebär svårigheter med att initiera, planera, sätta igång, utföra och avsluta uppgifter.

### **Tidig diagnos skapar möjligheter till bättre stöd**

Det är bra att tidigt göra en allsidig neuropsykiatrisk utredning för att kartlägga och uppmärksamma barnets styrkor och svagheter. Kunskapen används för att kunna ställa rätt diagnos och på så vis utforma rätt stödinsatser. Tidiga insatser ger bättre resultat och bättre prognos för barnet!

En utredning kan kartlägga utvecklingsnivå, koncentrationsförmåga, impulsivitet, socialt samspel och beteendestörningar, inlärningssvårigheter av olika slag och även andra psykiatriska symtom. Där ingår också sömnsvårigheter, vilket ungefär hälften av alla med fragilt X-syndrom lider av. Sömnproblem är viktiga att kartlägga och försöka komma tillrätta med eftersom den som inte sover bra också får svårare att koncentrera sig och ofta mår sämre rent generellt. Det kan skapa en ond cirkel.

*Åtgärder som kan bli aktuella vid neuropsykiatrisk problematik är exempelvis:*

- Föräldrautbildning.

- Habilitering, insatser enligt LSS.
- Anpassad skolgång (anpassning av kravnivån).
- Kognitiva hjälpmedel.
- Social färdighetsträning. (Att lära sig och träna på vilka beteenden som anses som lagom/vettiga i vissa specifika situationer. Det kan fungera väl när barnet är motiverat och exempelvis vill få relationen att fungera med en ny kompis.)
- Farmakologisk behandling (framför allt vid adhd).

### **Medicinsk behandling av olika symtom**

Mediciner som används vid adhd-problematik är bland annat metylfenidat (såsom Ritalin, Concerta, Equasym och Medikinet).

Ungefär tre av fyra svarar bra på sådan medicinering.

Andra preparat som används är bland annat Atomoxetin (Strattera), Lisdexamfetamin (Elvanse) och Guanfacin (Intuniv).

Medicinering vid oro, tvång och repetitiva beteenden görs med SSRI-preparat, som hjälper omkring hälften. I studier minskar fluoxetin depression hos 83 procent och används också mot OCD, ångest och aggressivitet. Sertralin minskar ångest och påverkar ofta autistiska symtom, exempelvis språk och kommunikation (kanske på grund av minskad ångest).

Vid aggression och beteendeproblematik kan neuroleptika provas. Åtta av tio får minskad aggression och irritabilitet av preparat som Theralen, Risperidon (Risperdal), Quetiapine (Seroquel) och Olanzapine (Zyprexa).

Vid sömnstörningar hos barn används ofta melatonin. Ett flertal andra typer av mediciner studeras nu och har också påvisat effekt för att minska symtomen vid fragilt X-syndrom. Det finns exempelvis studier som visar att metformin – som är en diabetesmedicin – kan öka den sociala funktionen och den kognitiva förmågan. Cannabidiol kan vara effektivt vid sömn, ångest och smärta, men det saknas ännu forskning. Att röka cannabis avråds däremot starkt ifrån eftersom personer med fragilt X-syndromet kan ha en viss ökad benägenhet för psykos.

– Än så länge är sjukvården bättre på att diagnosticera psykiatriska och neuropsykiatriska symptom associerade till fragilt X än att faktiskt bota symtomen. Framtiden handlar om att ta reda på vad vi ska göra åt symtomen. De pågår mycket forskning inom många olika områden, säger Maibritt Giacobini.

## Frågor till Maibritt Giacobini

***Vårt barnbarn övningskör och ska förhoppningsvis ta körkort.***

***Hur kan vi underlätta för honom att tillgodogöra sig teorin?***

– Det finns bilskolor som vänder sig specifikt till personer med intellektuell funktionsnedsättning. Kontakta gärna dem. Ibland kan det underlätta med åtgärder som exempelvis kortare arbetspass och fler bilder i undervisningsmaterialet.

***Vid vilken ålder börjar man medicinera med SSRI-preparat?***

– Vid tvångssyndrom kan man börja när barnet är omkring åtta år. Vid andra symtom väntar man oftast till ungefär tolv års ålder. En medicin utvärderas alltid och används inte om den inte har en positiv effekt. När den fungerar kan den minska stress hos barnet vilket kan vara till stor nytta i vardagen.

## Leo går i förskoleklass

Nyligen har Leo börjat i en förskoleklass. Johan och Klara har en positiv känsla och tror att det kommer fungera bra. De har haft möten med logoped, specialpedagog och andra funktioner om hur man kan anpassa vardagen så att den fungerar för Leo och hans resursperson. Till vintern kommer Leo antagligen att genomgå en ny neuropsykiatrisk utredning, för att man ska se hur han fungerar i sin nya miljö och hur den kan optimeras.

Leo är en gosig kille som gillar att kramas. Han gillar att pyssla, och speciellt att leka med tejp, men det blir snabbt stökigt runt honom och efter förskolan brukar han vara jättetrött. Då får han ofta utbrott.

– Vi ser så tydligt hur han börjar elda upp sig mot en katastrof. Det är nästan som om han själv framkallar en situation som gör att han får bryta ihop, som att låtsas att han råkar gå in i något, säger Johan.

Det där med kompisar är fortfarande en utmaning. I slutet av förra terminen gick ett stort killgäng i Leos grupp hem till en av pojkarna för att leka, och det gör ont i Klara och Johan när deras son inte blir medbjuden. Samma sak gäller för födelsedagskalas.

- Jag upplever det som falskt när andra föräldrar frågar hur läget är och sedan inte bjuder Leo till sina kalas. Jag kan inte ens förstå det. Deras barn kunde ju få ut något positivt av att lära sig interagera med människor som inte är precis som dem, säger Johan. Samtidigt funderar han kring vad som är hans egna behov i allt detta, och vad som är Leos.
- Hur vet jag att *han* blir olycklig av att inte bli bjuden? Kanske är det bara något jag själv känner.

Leo leker jättebra med sin kusin som är nio år. Familjen tillbringar mycket tid i sommarstugan på en ö, det passar alla barnen bra. Där finns gott om utrymme, det är lätt att skapa och hålla sig till rutiner och sammanhang.

- Barnen är glada i varandra och kramas mycket, säger Klara. Det finns ett värde i att umgås med dem som förstår vad det kan innebära att ha ett barn som är annorlunda. I kusinskaran gäller det ju flera av killarna, och när de är tillsammans kan alla vara precis som de är.
- Vi löser det som behöver lösas och alla förstår varandra. Behöver ett barn få glass direkt efter frukosten en dag så blir det så. Sådana saker blir bara jobbiga när man är med andra som inte har förståelse för hur livet ser ut just för oss, säger Johan.

## Neuropsykiatrisk utredning

- **Många barn som har fragilt X-syndromet har neuropsykiatriska svårigheter av olika slag. Det gäller inte alla barn med diagnosen, men exempelvis autism och adhd är vanligare i den här gruppen än bland andra barn. Det säger psykolog Thomas Ahlsén som arbetar på Barnneuropsykiatriska kliniken på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Där utredes barn med frågeställning kring neuropsykiatriska svårigheter, som exempelvis autism och ADHD.**

I en neuropsykiatrisk utredning ingår följande moment:

- Läkarbedömning.
- Psykologbedömning.
- Pedagogbedömning i förskola eller skola.

- Logopedbedömning.
- Sammanfattning med föräldrar, och eventuellt även information till barnet.
- Konferens med förskola/skola, eventuellt med representanter från habiliteringen.

Vid utredningen bedöms bland annat begåvningsnivå, utvecklingsmässig anpassningsförmåga (adaptiv förmåga), kommunikation och social interaktion.

Utvecklingsbedömningen blir en kartläggning av barnens styrkor och svagheter, och används för att man ska kunna stötta barnet på bästa sätt både hemma och i skolan. I det ingår också att kunna ställa rätt krav på barnet, så att hen utmanas precis som andra, men inte får orimligt höga krav på sig. Bedömningen kan också ha juridisk betydelse, eftersom den som har en dokumenterad utvecklingsstörning har rätt till insatser som andra barn inte har. – Ju yngre barnet är vid den första bedömningen, desto viktigare är det att följa upp med en ny bedömning senare. Barn är olika som individer och utvecklas naturligtvis också över tid, säger Thomas Ahlsén.

### **Verktyg vid utredningarna**

Vid bedömningarna används ett antal verktyg eller bedömningsskalor. Exempelvis använder man de så kallade *Griffithskalorna* vid utvecklingsbedömning, *Wechslerskalorna* vid begåvningsbedömningar och *Vineland II* (en intervjumetod) respektive *ABAS II* (ett skattningsformulär) vid bedömning av adaptiv utvecklingsförmåga.

Ibland behöver psykologen anpassa utrednings- och testsituationen på olika sätt för att passa barnet som ska utredas. Det kan handla om att planera vilken sorts rum man ska vara i, hur det ser ut där och hur länge man ska arbeta innan det är dags för rast. Det kan också handla om att välja ett testmaterial eller en testmetod som passar barnets intellektuella nivå snarare än ålder.

– Vid bedömningen tittar jag bland annat på hur barnet kommunicerar, det sociala samspelet med andra och på beteende, lek och intressen, säger Thomas Ahlsén.

Psykologen talar även med barnets föräldrar om hur de upplever att barnet fungerar i olika situationer. När det är möjligt besöker en specialpedagog också barnets förskola eller skola för att observera hur barnet fungerar i den miljön.

Intellektuella funktionsnedsättningar delas in i olika nivåer, baserat på barnets IK (intelligenskvot). IK 100 är genomsnittet för befolkningen i stort. Den som har en IK som är lägre än 70 bedöms ha en *intellektuell funktionsnedsättning*, som kan variera i svårighetsgrad:

- Lindrig: IK 50-70
- Medelsvår: IK 35-50
- Svår: IK 20-35
- Mycket svår: IK under 20

### **När barnen fungerar på ett annat sätt än andra**

När ett barn har neuropsykiatriska svårigheter påverkas samspelet med andra på olika sätt. Kommunikationen kan fungera på ett annorlunda sätt både när det gäller barnets förmåga att uttrycka sig och förmedla saker till andra (expressiv förmåga), och förmåga att förstå språk (impresiv förmåga). Ofta är det svårt för barnen att förstå kommunikation som kräver förståelse utöver det konkreta språket, ex. metaforer, ironi och att läsa mellan raderna.

– Vi bedömer hur barnet tolkar språket och huruvida hen förstår den kommunikativa avsikten. Många barn har svårt att förstå liknelser eller underförstådda meningar. Att 'hålla sig i skinnet' betyder ju till exempel inte att man ska göra just det, säger Thomas Ahlsén.

En del barn använder ekotal (upprepar enstaka ord eller fraser), eller har specifika språkstörningar av olika slag.

För vissa barn med neuropsykiatriska svårigheter kan den *sociala interaktionen* med omgivningen vara komplicerad. En del tycker inte om att ha ögonkontakt med andra.

– Det kan vara svårt att veta när man ska försöka träna barnet på att agera 'som andra' och när det är bättre att acceptera att barnet fungerar på ett annorlunda sätt, och istället anpassa omgivningen. En del barn har svårt att tolka sociala signaler, och att bearbeta information för att sedan agera på den.

Många barn med autism eller liknande problematik har ett avvikande *beteende*. Det kan till exempel handla om annorlunda rörelsemönster, som stereotypier (stereotypa rörelser som barnet upprepar), om rädslor, fixeringar och sensoriska intressen av olika slag. Barnet kanske ogillar hur vissa kläder känns mot kroppen eller tycker om att lukta på saker.

– Många människor gör sådana här saker. Jag luktar till exempel alltid på en brödskiva jag skurit upp när jag köpt färskt bröd. Men många barn med neuropsykiatriska svårigheter gör sådana saker lite oftare än andra, och i andra sammanhang, vilket kan skapa reaktioner hos omgivningen, säger Thomas Ahlsén.  
Många sinnen är inblandade när man ska äta: både syn, smak, doft och känsel. Det gör att sådana beteenden eller fixeringar ofta manifesteras vid ätsituationen.

Lek och intressen kan också se annorlunda ut hos barn med neuropsykiatrisk problematik än hos andra. De kan vara mer intresserade av detaljer på leksakerna, än av leksakernas tänkta funktion. Det är också vanligt att barnen har stereotypa lekar eller specialintressen.

– Ofta har de svårt med abstrakta lekar som kräver fantasi och kreativitet, som att delta i rollekar.

### **En del barn har en förhöjd aktivitetsnivå**

En del barn som utreds inom neuropsykiatrin har flera diagnoser, exempelvis är det vanligt att fragilt X-syndromet förekommer i kombination med autism och/eller adhd. Det är vanligt med en hög aktivitetsnivå, det vill säga att barnet har svårt för att sitta still och att hålla händer och fötter stilla.

– Ofta lär sig barnen med åldern att sitta still mer, men det betyder inte att de är lugnare på insidan. Rastlösheten och viljan att springa upp och röra på sig kan finnas kvar även när barnet lärt sig att inte agera på den känslan, säger Thomas Ahlsén.

Uppmärksamheten är ofta påverkad, vilket bland annat kan yttra sig i att barnet har svårt att bibehålla koncentrationen, följa instruktioner och organisera sig för att lösa uppgifter.

– I princip alla barn vi träffar har också svårigheter med tidsuppfattning: att förstå sig på och känna av tid. Det är en egenskap som ofta mognar med tiden, när barnet lär sig att förstå vad det innebär att vänta på något. Men en del har inte en naturlig känsla för skillnaden mellan fem minuter och fem timmar. Då finns det en rad hjälpmedel som är bra, stöd för att förstå det abstrakta koncept som tid utgör, säger Thomas Ahlsén.

Det är viktigt att komma ihåg att barnens egenskaper och beteenden naturligtvis varierar från person till person. En del saker är gemensamma för många med samma diagnos, medan andra saker



kan skilja sig åt. En del barn har svårt med samma saker, men reagerar på helt olika sätt. Därför är det viktigt att omgivningens bemötande är anpassat efter *individ*en.

– Alla som kommer i kontakt med barnet måste ha kunskap. Både kunskap om generella svårigheter som kan förekomma hos barn med den aktuella diagnosen, och specifik kunskap om barnet. Hur fungerar hen? Vad underlättar just hens vardag? Då blir det lättare att stötta barnet på rätt sätt.

## Frågor till Thomas Ahlsén

### ***Kan jag som förälder själv initiera en neuropsykiatrisk utredning?***

– Ja, det kan du absolut göra. Vem du ska prata med beror på vilka kontakter ni i familjen har. Ofta är det naturligt att vända sig till habiliteringen, men man kan också prata med skolpersonal eller sin läkare. Det finns också möjlighet att skriva en egenremiss.

### ***Hur ska jag som mormor bete mig när mitt barnbarn frågar samma sak många gånger? Ibland frågar jag honom 'minns du vad jag svarade för en stund sedan?', för att han ska tänka efter om han kanske redan vet svaret. Men jag är samtidigt rädd att det ska skuldbelägga honom.***

– Ibland frågar barn saker trots att de vet svaret. Det kan bero på många saker, ofta ger det en trygghet för dem. Om frågorna inte stör alltför mycket i vardagen kanske det inte gör så mycket att de ställs, men visst kan man också försöka hjälpa barnet att själv tänka efter om hen redan vet svaret. Det kan ju också skapa ett lugn hos personen att lära sig plocka fram kunskap.

### ***Ni bedömer bland annat barns ögonkontakt och andra beteenden, som i vissa kulturer kanske fungerar annorlunda än i den svenska. Tar ni med kulturella aspekter i bedömningen?***

– Givetvis är det så att kulturell kontext avgör hur ett barn betar sig, och det måste vi ju väga in i bedömningen när vi träffar barn från olika kulturer. Det är viktigt att se till att det kan finnas andra förutsättningar som påverkar hur barnet agerar, än de som påverkas av tillståndet i sig. Då blir föräldrarnas berättelser viktig: vad förväntar sig föräldrarna av barnet, hur fungerar barnets vardag? Jag frågade ett barn om hen äter med kniv och gaffel. Svaret blev

nej, men då förtydligade föräldrarna att ingen i familjen gör det eftersom de oftast äter med händerna i deras kultur. Vid behov kan vi ta hjälp av konsulter som kan mer i de här frågorna än vi själva kan.

## Kommunikation hos barn med fragilt X-syndromet

**– Barn med fragilt X-syndromet kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Hos barn med intellektuell funktionsnedsättning är språksvårigheter en del av symtombilden, men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna. Det säger arbetsterapeut Gunnel Ivarsson som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.**

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

### **Vad är kommunikation?**

Kommunikation är allt som något gör eller säger och som någon annan reagerar på. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation. Vi kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga och lära oss saker, och för att bygga en social kontakt med omgivningen. Barn kan visa att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

Vår användning av språket kan delas upp i tre delar: förmågan att *förstå*, förmågan att *uttrycka sig* och förmågan att använda *det inre språket* för att reflektera, planera och strukturera. En del personer har lätt att tala men svårare med att processa vad andra säger.

Andra förstår bra, men har själva svårt att uttrycka sig så att omgivningen förstår. Det är också vanligt att personer med kommunikationssvårigheter har problem med alla delar.

### **Kommunikation hos personer med språkstörning**

Barn med fragilt X-syndromet har oftast språksvårigheter i någon grad, men svårigheterna och styrkorna ser olika ut från person till person. Några använder tal, andra tecken och bilder eller en kombination av dessa. Därför måste också stödet anpassas individuellt.

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

### **AKK som stöd**

AKK är en förkortning av *alternativ, kompletterande kommunikation*, som finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig eller ta till sig information. Det är omgivningen som har ansvar för att metoderna och redskapen ska fungera för personen som behöver stöd i sin kommunikationsutveckling.

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt. Det finns ingen risk att talet hämmas bara för att barnet lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation.

– Det är jättebra att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Detta förvirrar inte barnet vilket en del föräldrar ibland är rädda för – tvärtom! Att presentera fler alternativ innebär att barnets palett av möjligheter blir större, säger Gunnel Ivarsson.

Förutom bilder, tecken, symboler, samtalskortor, kommunikationsapparater och datorer finns idag också appar som kan användas som stöd i kommunikationen. De digitala lösningarna skapar möjlighet till mycket större och bredare kommunikationsunderlag än de analoga metoderna tidigare erbjöd.

Kommunikationsstödet anpassas alltid efter barnets ålder. Det gäller både innehållet och vilken metod som används. En tonåring

behöver fler och andra typer av ord eller bilder än ett litet barn behöver.

– Det är också viktigt att ge barnen samma möjligheter som andra att *inte* hålla med sin omgivning. Barnet behöver inte bara få möjlighet att välja mellan olika aktiviteter, till exempel, utan också kunna uttrycka 'jag känner inte för något av det där just nu'. En tonåring kanske behöver lägga till några svordomar i sin samtalskarta för att ha möjlighet att uttrycka sig på samma sätt som syskonen gör, säger Gunnel Ivarsson.

Dagens talsynteser har idag barn- och ungdomsröster som alternativ till den förinställda vuxenrösten. Det finns också röster som talar olika dialekter, så att varje person kan välja en röst som passar hen.

### **Samspel vid kommunikations- och/eller kognitionssvårigheter**

Det är viktigt att omgivningen *förväntar sig* kommunikation från alla barn, oavsett barnets intellektuella nivå. Alla människor har behov av att uttrycka sig.

– Du som kommunicerar med ett barn som har en intellektuell funktionsnedsättning måste vara beredd på att vänta in svaret längre än du kanske gör i samtal med andra. Ställ en fråga, visa att du förväntar dig ett svar, och ha tålmod. Det är inte ovanligt att svaret kommer efter tjugo sekunder eller mer, säger Gunnel Ivarsson.

Ett klassiskt scenario är att personer i omgivningen pratar mest själva, och svarar på sina egna frågor istället för att vänta in barnet. När det gäller barn som inte pratar eller kommunicerar så mycket själva finns det alltid en risk att personer i omgivningen kommunicerar mindre med honom eller henne, och dessutom blir mer styrande och dominanta.

Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen som har kommunikationssvårigheter. Det är bra att vidga sin syn på vad kommunikation är. Ett komihåg för en responsiv kommunikationsstil kan se ut såhär:

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

**2. Vänta och förvänta:** Visa att du väntar dig ett svar eller en

reaktion, och ge barnet tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation.

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

### **Omgivningen måste agera modell**

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

– Som samtalspartner vid *pekprat* pekar du på bilderna till huvudorden i meningen, och pratar samtidigt i hela meningar. Syftet är att tala till barnet på barnets sätt, det ökar förståelsen. Metoden saktar också ner taltempot, reducerar mängden ord och erbjuder barnet möjligheterna att själv använda bilderna för att kommunicera, säger Gunnel Ivarsson.

*Scheman och samtalskartor* som används tillsammans utgår ifrån de aktiviteter som är aktuella för en person i en viss situation. De finns för att ge barnet möjlighet att kommunicera och samspela i aktiviteten, och för att ge stöd för minnet.

– Om inte omgivningen förväntar sig kommunikation från en person, eller inte fångar upp de signaler personen försöker ge, ökar risken för frustration hos barnet. Ofta misstolkas vi aggression och utbrott som ’trots’, när det handlar om frustration över att inte kunna göra sig förstådd, säger Gunnel Ivarsson.

Ett *kommunikationspass* används för att en person ska kunna introducera sig själv och sitt kommunikationssätt för omgivningen. Ett sådant pass kan finnas i pappersform och/eller i en app, och hjälper omgivningen att blir bra kommunikationspartners genom att beskriva vem en person är och hur hen kommunicerar.

– Ofta blir kommunikationspasset en bra gemensam sak att prata om i mötet med nya personer. Passet ska alltid finnas med och gör att personen det handlar om snabbare kan lära känna nya personer och få ett bättre och mer konsekvent bemötande, säger Gunnel Ivarsson.

Det finns också något som kallas *reda ut-häfte*. Det är en kommunikationsbok som ger stöd för att med hjälp av bilder kunna reda ut ett missförstånd. Det ger stöd till verbala frågor, struktur i utfrågningen och stöd för att barnet ska kunna svara.

En *samtalsmatta* är en metod som möjliggör för en person att uttrycka sin åsikt. Det är inte personligt utan används tillsammans med befintliga kommunikationssätt.

– Denna metod är till exempel bra att använda i skolan, till exempel för att diskutera vad som varit bra eller mindre bra under dagen. Den som använder den ska först gå en kurs för att lära sig att hålla frågorna neutrala och fria från värderingar. Sådana kurser tillhandahålls på flera platser i landet.

Fragilt X-syndromet yttrar sig på olika sätt hos olika individer. Behoven av stöttning i den kommunikativa utvecklingen varierar därför, och måste anpassas utifrån varje individ och situation.

– Glöm inte att alla barn behöver kunna uttrycka sig brett: inleda och avsluta samtal, fråga saker, protestera, förmedla humor och skoj och tala om ifall något blivit missförstått.

### **Viktigt med tidigt stöd**

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

För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd både från föräldrarna och från skola, habilitering och andra berörda. Det underlättar om alla i omgivningen är engagerade och samarbetar. DART och de flesta habiliteringar har kurser för föräldrar och andra som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen.

### ***Tips på appar som stöd för kommunikation och/eller läs- och skrivfunktion:***

- *Fotokalendern*
- *Widgit*
- *Grid 3*
- *Snap + Core first*

- *Predictable*
- *Skolstil*

### Här hittar du fler appar och andra gratis hjälpmedel

- ***dart-gbg.org*** – DART:s webbplats
- ***bildstod.se*** – skapa eget bildstöd
- ***appstod.se*** – forum för kommunikations- och kognitionsappar

DART kan också kontaktas via ***dart.su@vgregion.se***

## Leo talar, men ibland är det svårt att förstå honom

Leo kommunicerar med tal, men har ibland svårt att uttrycka sig så att andra förstår honom. När han berättar något går det snabbt och blir lite hackigt, han har flera trådar igång samtidigt.

– Han vill så mycket, berätta saker och ordna och fixa grejer. Det är viktigt för honom att klara saker på egen hand – mycket viktigare än det är för hans storebror. När vi är och handlar kan han komma ihåg att vi ska köpa diskmedel och påminna oss om det, säger Klara.

Hon och Johan tror att Leo skulle ha nytta av att bredda sina kommunikationsmetoder, och känner att de har ett stort arbete att göra framöver. Under Ågrenskavistelsen har de fått mer kunskap och input om vilka kommunikationsmöjligheter som finns.

– Fram till nu har vi mest levt på, och det har ju fungerat bra. Men nu vet vi bättre vad han behöver och vilken hjälp det går att få av vården och samhället. Det gör att vi vill se till att han får ännu mer resurser som förbättrar hans möjligheter, säger Johan.

Han känner en viss oro inför arbetsinsatsen som väntar, men än mer motivation. Ett första delmål blir att se till att alla vuxna runt Leo arbetar likadant med kommunikation – både hemma och i skolan.

I skolan jobbar Leos personal med bildkartor, men hemma har det inte blivit så mycket sådant ännu. Det senaste året har varit mer av ett övergångsår, och det har varit värdefullt för familjen att få landa lite.

– Samtidigt gör vi nog också mycket som vi inte tänker på som anpassningar. Som att se till att vi har en lugn miljö hemma, säger Klara.

Hon har bland annat bytt jobb eftersom hon kände att det tidigare jobbet var för krävande för att hon skulle orka med hemmalivet. Efter jobbytet flyter vardagen bättre.

– Vi hittar strategier som gör att vi orkar med allt, helt enkelt. Och strategierna behöver också förändras över tid. I början är allt arbete med barn så fysiskt, sedan blir det mer mentalt dränerande. Då krävs nya förhållningssätt.

## Sensomotorisk känslighet – hur hjälper vi barnet?

– **Många barn och vuxna med fragilt X-syndromet upplever en överkänslighet i ett eller flera sinnessystem. Det kan vara besvärande, men det finns många bra åtgärder att ta till för att minska konsekvenserna av överkänsligheten.**

**Det säger Britt-Marie Andersson som är arbetsterapeut och som arbetat 37 år på Habiliteringen i Stockholm. Hon har också arbetat med *Kunskapsteamet för Fragile X* som även det finns i Stockholm.**

Personer med fragilt X-syndromet har ofta en överkänslighet för sinnesintryck. Det kan handla om syn-, hörsel-, lukt- och smakintryck eller intryck från känsel och balans. Hur våra sinnen tolkar olika intryck brukar kallas *perception*.

Den amerikanska arbetsterapeuten Jean Ayres har utvecklat en teori och behandlingsmetod som hon kallar *Sensory Integration*. Hon beskriver konsekvenser av bristande integrering av olika sinnesintryck. Sensoriken skiftar för alla människor olika dagar och vid olika tidpunkter på dagen.

– Vissa dagar står man ut med det mesta och känner sig tillfreds, andra dagar kan man vara trött och då tolerera mindre stimuli. En ulltröja kan kännas mysig en dag men sticksig och obekvämlig en annan, säger Britt-Marie Andersson.

Vissa sinnen är tätt sammankopplade med våra minnen och erfarenheter. En doft eller smak kan ge oss att minnesbilder av saker, platser eller situationer som inträffat. Det kan vara både positiva och negativa upplevelser.



### **Autonoma nervsystemet**

Kroppens autonoma nervsystem styr de funktioner i kroppen som inte kontrolleras av viljan. Det ser till exempel till att vi andas, att hjärtat slår och att tarmarna fungerar som de ska. Systemet delas in i två delar: den *sympatiska* och den *parasympatiska* delen.

– Det sympatiska systemet styr de funktioner som träder i kraft när vi blir rädda eller stressade. Fara, fly och fäkta är de tre grundinstinkter som startar upp när det sympatiska systemet slår på, säger Britt-Marie Andersson.

Det *parasympatiska* systemet har en genomgående lugnande effekt och gör oss avspända och trötta. Barn som är oroliga eller hyperaktiva kan behöva förstärka parasympatikusaktiviteten.

### **Perceptuell överkänslighet**

Överkänslighet i olika sinnenområden kan drabba både personer med fragilt X-syndromet och andra. Den yttrar sig på många olika sätt.

*Gravitationsosäkerhet* medför att lägesförändringar upplevs som mycket obehagliga. Detta beror på att en del av balanssystemet i innerörat har svårt att tolka gravitationskraften. En person med gravitationsosäkerhet får en sympatikusreaktion vid lägesförändringar. Upplevelsen av att exempelvis komma upp på en låg höjd, eller att lutas åt sidan, medför en stark obehagskänsla. Det gör ofta att personen får ett försiktigt och lite stelt rörelsemönster.

– Det som hjälper vid en sådan tolkningssvårighet är att under mycket trygga omständigheter utsätta sig för sinnesintrycket lite i taget, inom gränserna för vad man tolererar. Successivt vänjer man sig och lär sig att tolerera mer. Risker är annars stor att man blir väldigt begränsad i vardagen, säger Britt-Marie Andersson.

*Överkänslighet för rörelse* innebär att man lätt blir yr av rörelse. En del mår lätt illa, exempelvis när de åker bil eller snurrar runt. Ett sätt att kompensera för rörelseöverkänsligheten är att använda synen – det kan hjälpa att titta ut genom fönstret för att kroppen ska ”hänga med” på vad som händer. Om det är obehagligt att gunga kan det hjälpa att börja gunga långsamt med fötterna kvar i marken. Personen kan då själv kontrollera hur mycket gungning den utsätts för.

Många föräldrar till barn med fragilt X-syndromet beskriver att barnen har en *taktill överkänslighet*. Det innebär att de är känsliga

och visar obehag för plötslig och oväntad beröring.

– Det som upplevs som obehagligt är till exempel om någon kommer bakifrån och lägger handen på ens axel. Det kan ske i all välmening men bli obehagligt och skrämmande för en person med dessa svårigheter, säger Britt-Marie Andersson.

Det sympatiska systemet slår till med kraft. För personer med taktill överkänslighet händer detta i många situationer i vardagen och ställer ofta till det eftersom försvarsreaktionen kan bli att slå till hotet.

Taktill överkänslighet medför problem i vardagssituationer, till exempel när personen ska duscha, klippa naglarna eller håret.

– Vi kan aldrig säga till personen med överkänslighet att det 'inte gör ont' att göra dessa saker. Det kan upplevas som smärtsamt för honom eller henne.

### **Vad går att göra åt svårigheterna?**

Det är viktigt att vara uppmärksam på vad barnet eller den vuxne upplever som problematiskt, och vad som kan göras åt det. Nyckeln är att hitta vad som lugnar.

– Vissa blir hjälpta av att hålla någon i handen, ett fast tryck i handflatan kan kännas tryggt. För andra känns det bra att ha på sig en bollväst eller ett tungt täcke. Sådana hjälpmedel ger ett fast djupt tryck mot kroppen, vilket ger en lugnande effekt. Det djupa trycket har genomgående en lugnande effekt på sensorisk överkänslighet inom alla perceptionsområden, säger Britt-Marie Andersson.

För att få hjälp att bedöma om svårigheterna beror på en sensorisk problematik eller inte kan bedömningsinstrumentet *Sensory Processing Measure*, SPM, användas. En arbetsterapeut med utbildning inom detta område kan hjälpa till med detta.

### **Sensory diet – ”sinnesdiet”**

*Sensory diet* är en metod att identifiera överkänslighet av sinnesintryck samt reglera vakenhetsgraden.

Rent praktiskt innebär det en anpassning av barnets uppgifter och/eller miljö. Sinnesdieten kan till exempel användas för att bättre hantera förändringar eller övergångar mellan olika aktiviteter.

– Ofta vet barnen inte själva varför just det kan bli så besvärligt, det bara blir så, säger Britt-Marie Andersson.

Metoder att använda sig av är exempelvis djupt tryck, muskel- och

ledarbete, munmotorisk stimulans (till exempel att suga eller tugga på något) och olika former av rörelseaktiviteter, som att hoppa eller gunga.

***Exempel på uppiggande sinnesdiet:***

*Beröring:* Smärta, kyla, lätt beröring, snabb vibration, att tugga.

*Rörelse:* Att hoppa och studsa. Snabb, oregelbunden rörelse.

*Hörsel:* Höga ljud, snabb musik med ojämn puls.

*Syn:* Starkt ljus, kontraster, naturligt ljus.

*Lukt:* Bittra, kryddiga dofter.

*Smak:* Sura, skarpa, beska och kryddiga smaker.

***Exempel på lugnande sinnesdiet:***

*Beröring:* Djupt tryck, ledkompression, mjuk vibration, att suga.

*Rörelse:* Långsam, rytmisk.

*Hörsel:* Lugna ljud med vilsam takt och rytmisk, jämn puls.

*Syn:* Dämpad belysning.

*Lukt:* Söta dofter, som vanilj eller lavendel.

*Smak:* Söta smaker.

– Det gäller att komma fram till vad varje barn behöver, vad som fungerar bra för just honom eller henne. Din egen röst har du alltid med dig – det kan vara bra att tänka på.

Om barnet är hyperaktivt eller upprört kan personer i omgivningen själva försöka vara lugna, tala långsamt och lågmält, och andas lugnt. Det hjälper barnet att komma ner i varv igen. Att försöka överrösta någon får oftast motsatt effekt.

När barnen blir äldre kan de lära sig ett eget knep att ta till när oron eller utbrottet kommer. En bra metod är den så kallade *femfingermetoden*. Med den lär sig personen att hantera oron genom att med handen/fingrarna som hjälp ta sig igenom fem steg:

***Ta tag i...***

**...tummen** – Stanna upp!

**...pekfingret** – Ta ett djupt andetag.

**...långfingret** – Tänk igenom *vad* du ska göra.

**...ringfingret** – Tänk igenom *hur* du ska göra det.

**...lillfingret** – *Gör det!*

### **Alert Program – ett sätt att ta reda på vad som fungerar**

*Alert program* är ytterligare en metod baserad på Sensory Integration som används för att kartlägga sensorisk problematik. Den fungerar bäst för personer som själva behöver ett verktyg och egen kunskap om hur deras nervsystem fungerar och varför de tolkar sinnesintryck annorlunda. Med hjälp av Alert program lägger en terapeut upp en plan för individen där hen får ”verktyg” för att hitta lugnande alternativt alerterande aktiviteter för att kunna hantera vardagen så bra som möjligt.

## Frågor till Britt-Marie Andersson

### ***Hur får man hjälp att använda Sensory Integration?***

– Ställ frågan till din arbetsterapeut! Om hen inte känner till det här kan frågan bollas vidare till rätt person.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

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

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

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information och dokumentation från tidigare familjevistelser, och samtalar också med föräldrarna om barnen med diagnos. De får också

information från barnens skolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Syskonen får ett eget program.

– Barn med fragilt X-syndromet har inte bara olika symtom, de yttrar sig också på olika sätt i olika situationer. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger Gustaf Nylén.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem), mycket viktiga.

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

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att ge barnen möjlighet att träffa andra som är i samma situation. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att öka barnens kunskaper om den egna diagnosen och dess konsekvenser, naturligtvis anpassat utifrån deras individuella nivå.

### **Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen**

Många barn med fragilt X-syndromet har autism eller liknande problematik, och mår bra av en lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur.

– Vi använder bildscheman som visar vad vi ska göra under dagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning, säger Gustaf Nylén.

Barnen har också en samling varje morgon. Veckans dagar har alla fått en egen färg och en egen doft, som barnen får lukta på i en

doft-flaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan, och stimulerar dessutom den kognitiva förmågan.

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

Specialpedagogik för barn med inlärnings- och koncentrationssvårigheter bygger på samma principer om tydlighet och struktur.

– Egentligen tycker jag att begreppet koncentrationssvårigheter landar lite snett. Ofta handlar det snarare om en uppmärksamhetsproblematik. Många barn som får rätt förutsättningar kan koncentrera sig jättebra, men det gäller att anpassa situationen utifrån vad som fungerar för just det barnet, och vad som intresserar hen, säger Gustaf Nylén.

För att stimulera och stödja *kommunikation och tal* är personalen på Ågrenska lyhörd, ger barnen tid och inväntar bekräftelse. De använder tydliga ord, ljud och tecken och ger en instruktion åt gången.

Konkret material förstärker och stimulerar alla kroppens sinnen. Det kan till exempel handla om talande böcker och andra inspelningsbara hjälpmedel, fotmassage eller föremål som är roliga att känna på. På ön finns både hårda klippor och stränder med mjuk sand som kan vara skön att stoppa fötterna i.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Det gör att både *grov- och finmotoriska förmågor* tränas i aktiviteterna.

Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bildscheman och tidshjälpmedel hjälper till att skapa tydlighet. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe.

Personalen är noga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs. Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet.

För att stärka *delaktighet och sociala samspel* introduceras lekar och samarbetsövningar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiv förstärkning. Lekar, sånger och samlingar utformas så att alla kan vara delaktiga. Det finns också konkret material och hjälpmedel som kan underlätta delaktighet.

– Vi använder till exempel en så kallad reläbox som kan kopplas till elektriska apparater. Det gör att barnet själv kan sätta på eller av stereon, bakmaskinen eller en lampa genom att trycka på en stor knapp, berättar Gustaf Nylén.

### **Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter**

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

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte göra ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

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

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM ([spsm.se](http://spsm.se)) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

*Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats:*

***agrenska.se***

*Övriga länktips:*

***skolappar.nu***

***logopedeniskolan.blogspot.se***

***skoldatatek.se/verktyg/appar***

***mtm.se***

## Syskonrollen

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

### erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

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

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

*Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:*

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

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

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

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

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

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

### Olika behov i olika åldrar

*Yngre syskon* uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har



många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

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

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

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

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

### **Kunskap, känslor och bemästrande**

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

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

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt, det är inte så ovanligt att barn tror sådana saker. Vi hjälper dem också med strategier för att hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för sådana situationer.

*Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som

grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

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

*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 man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära, säger Linda Öhman.

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok, som handlar om deras känslor och tankar inför att ha ett syskon med fragilt X-syndromet.

- Det är deras egen bok, som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Men vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om.

### **Vad säger syskonen?**

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systern som har en diagnos. Ibland frågar lärarna i skolan oftare "hur mår din syster/bror?" än "hur mår du?", vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

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

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att

respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.  
– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

*Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på [syskonkompetens.se](http://syskonkompetens.se)*

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

***[agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/](http://agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/)***

*En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.*

***[agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/pratmandlar-och-syskonkarlek/](http://agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/pratmandlar-och-syskonkarlek/)***

## Leo har en storebror

Johan beskriver att en sorg för honom är Leos förhållande till sin storebror Axel, och känslan av att det är svårt att ge Axel tillräckligt med utrymme. Idag är syskonens relation inte så nära, Axel tycker mest att lillebror är jobbig.

– Jag hade behövt se att de kunde krama varandra och ha en innerlighet sinsemellan ibland. Men jag behöver det kanske för min egen skull, utan att egentligen veta om de själva saknar en sådan relation, säger han.

Johan beskriver Axel som en drömmare som lätt svävar iväg i sina tankar, och Leo som den som ofta går efter och plockar upp efter honom. Klara hoppas att det samspel bröderna har mellan sig ska växa sig starkare med tiden.

- Jag har själv haft ett sådant stort stöd i tillvaron av mina systrar och det betyder mycket att ha ett syskon man kan prata om allt med. Om livet, sina föräldrar och sådant man delar med varann. Hon tror att Ågrenskavistelsen kommer få stor betydelse för Axel, som nu är åtta år. Han har redan haft stor glädje av att träffa de andra familjerna och fått en ny kompis, som också har ett syskon med fragilt X-syndromet.
- Vi har inte satt ord på Leos diagnos tidigare, utan mer pratat med Axel om att Leo är sen i sin utveckling. Men här får han ord för det, och hjälp att reda i de här sakerna. Personalen bereder plats och låter honom prata om det ur sitt perspektiv. Johan håller med. Han beskriver hur Ågrenskaveckan känns som en bubbla han inte vill lämna, att detta är tid som bara är familjens och att han vill se till att maxa effekten av den.
- Jag är ganska säker på att det finns ett före och ett efter den här veckan. Vi kommer vara tvungna att ta tag i en massa saker, som språkträning och annat som kanske blivit lite eftersatt. Men vi kommer också ha tillgång till att prata om allt på ett nytt sätt, både inom familjen och gentemot vård och skola. Vi känner oss redan mer utrustade på något vis.

## Munhälsa och munmotorik

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

**Det säger övertandläkare Christina Havner och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center i Göteborg.**

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

### **MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna under Ågrenskas familjevistelser gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via webbplatsen *[mun-h-center.se](http://mun-h-center.se)*, samt via MHC-appen och på Mun-H-Centers facebook-sida och youtube-kanal.

### **Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov**

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

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

Alternativt kan man låta barnet ligga ner på en säng.

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

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

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

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn

och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

### **Munhälsa vid fragilt X-syndromet**

*Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med fragilt X-syndromet:*

- Ökad känslighet i och runt munnen.
- Beteendeproblematik (svårigheter i vårdssituationen).
- Hög gom och bettavvikelser.
- Tandgnissling.
- Mineraliseringsstörningar i emaljen.
- Tal- och kommunikationssvårigheter.
- Oralmotoriska svårigheter – låg tonus, tuggsvårigheter.
- Snarkning och sömnapné.
- Hypermobilitet i leder, inkl käkleden (bindväven kan vara extra mjuk).

– När vi undersökt barn med fragilt X-syndromet under den här vistelsen har vi sett att barnen generellt har fina tänder! Många har överrörliga käkleder, något trångt svalg och en del har också emaljförändringar, säger Christina Havner.

*Muntorrhet* är vanligt, och kommer ofta som en biverkning till vissa läkemedel. Man kan se att barnet har muntorrhet om hen är mycket törstig ofta, eller har skummig saliv.

– Muntorrhet ökar risken för karies och för sår och infektioner i munslemhinnan. Dessutom minskar skyddet mot kemiskt slitage av tänderna vid t.ex. kräkning och reflux, eftersom saliven innehåller ämnen som skyddar emaljen, säger Christina Havner.

Muntorrhet förekommer även hos personer med nedsatt salivkontroll (personer som dreglar).

*Mineraliseringsstörningar i emaljen* är väldigt vanligt hos befolkningen i stort, men något vanligare i gruppen barn med fragilt X-syndromet. Man vet inte med säkerhet vad det beror på.

– Det är viktigt att förebygga besvär och stärka upp tänderna genom att t.ex. skölja med fluor, och att använda flourtandkräm.

Det är också vanligt att barn med fragilt X-syndromet har överrörliga käkleder. Det kan leda till en ökad belastning på

ledband och käkmuskler. Det kan för vissa leda till besvär med spänningshuvudvärk.

– Det är bra att vara uppmärksam på om det knäpper eller krasar i käken hos barnet, säger Christina Havner, eller att de har ont i huvudet.

Följande delar av tandvården kan bli aktuella för barn med syndromet:

- *Pedodonti* – specialiserad barntandvård
- *Bettfysiologi* – vid käkledsbesvär och smärta från tuggmuskler
- *Ortodonti* – vid tandreglering
- *Sjukhustandvård*

*Att tänka på för barn med fragilt X-syndromet:*

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på [bildstod.se](http://bildstod.se), och [kom-hit.se](http://kom-hit.se))
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.
- Vissa mediciner kan ge muntorrhet, vilket ökar risken för karies.

### **Munmotorik vid fragilt X-syndromet**

*Följande munmotoriskt relaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med fragilt X-syndromet:*

- Talsvårigheter
- Tuggsvårigheter
- Nedsatt salivkontroll
- Bitovanor

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

Ungefär hälften av barnen med syndromet har stora svårigheter med tal och kommunikation. Talsvårigheter kan ha både kognitiva

och fysiska orsaker, och vilka åtgärder som behövs för en viss individ måste anpassas utifrån hans specifika förutsättningar och behov.

#### *Vad gör logopeden?*

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

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

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

#### *Viktigt med ett fungerande ätande*

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

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

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

*Bitovanor*, att bita på exempelvis kläder eller händer, är relativt vanliga. Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel lindra smärta i munnen eller handla om självstimulering som upplevs som positiv för barnet. Det är därför viktigt att försöka ta reda på *orsaken* innan man beslutar om eventuell behandling.



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

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

## Leos föräldrar tänker på framtiden

Det senaste året har varit jättebra för Leo och hans familj. Skolan har fungerat fint och familjen har hittat ett lugn i vardagen. Samtidigt finns många tankar på framtiden.

– Med tiden kommer kontakten med omvärlden öka för Leo, och vi kommer oftare att få syn på det som skiljer honom från andra. Vi kommer att utsättas för tankar kring hans ensamhet i takt med att han blir äldre, säger Johan.

Klara tänker mycket på döden, och på att leva länge för att kunna vara ett stöd för barnen.

– Jag kan gå runt och tänka att om jag lever till en viss ålder hinner Leo bli så gammal. Han måste få till ett fungerande vuxenliv innan vårt ansvar är över, på något vis.

Johan fyller i:

– Ja, det är en oro hos oss, livet efter oss. Hur blir det för Leo. Att tänka på det är min gråtsorgplats. Men livet kommer variera mellan att kännas helt okej och jättebra, och man får lära sig leva med att det pendlar däremellan.

De tycker båda att det varit värdefullt att träffa andra föräldrar till barn med fragilt X-syndromet.

– Det är så skönt med en gemenskap med andra som har liknande upplevelser och utmaningar. Det är värdefullt att få deras perspektiv och råd, och vi har redan fått hjälp med sånt vi har tampats med länge, som konfliktsituationer mellan bröderna, säger Klara.

Johan beskriver livet med ett barn med fragilt X-syndromet som "på max jämt". Det är uttröttande och ibland orkar han knappt

betala räkningar. Men det skapar mycket positivt också. Han berättar också att han och några av de andra papporna under vistelsen diskuterat att man blir ”expert på det ovanliga”.

– Det är som att kollegor och andra människor lättare anförtror en sina svårigheter, eftersom de vet att man själv gått igenom något tufft. Och det är fint, det blir många fina möten i och med det.

Han ser också en oväntad uppsida i att han är mycket mer effektiv på sitt jobb nu för tiden. Han jobbar jättesnabbt eftersom han bara vill hem.

– Det är som att man som förälder till ett barn med fragilt X-syndromet får som en extraväxel att ta till när det behövs i livet.

En viktig aspekt av framtiden är förstås också lyckan i att få följa barnen upp i åldrarna och se vilka de blir som människor.

– Leo är en sån fin och härlig person, och det ska bli så spännande att se hur han kommer att utvecklas i framtiden. Den känslan är *så* stark och jag är verkligen glad för det, säger Klara.

## Samhällets stöd

**Emy Emker är socionom och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.**

### Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som du kan få om du har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som ditt barn behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning.

Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Om familjen har flera barn med funktionsnedsättning kan föräldrarna som mest få ett helt omvårdnadsbidrag per barn. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

Nytt är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning. Förut blev ju merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

### **Hälso- och sjukvårdslagen**

Sedan 2015 finns en patientlag som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett annat landsting, till exempel habilitering eller specialist i annat landsting. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

*Läs mer på [nfsd.se](http://nfsd.se) och [1177.se](http://1177.se)*

#### *Samordning – fast vårdkontakt*

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

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

#### *SIP – samordnad individuell plan*

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

### **Skollagen 1 kap 4**

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

Enligt skollagen ska skolan ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges *stöd* och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska sträva efter att *uppväga skillnader* i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

*Anpassningar i förskola och skola*

Exempel på anpassningar i förskola och skola:

- Särskilt schema över skoldagen
- Extra tydliga instruktioner
- Stöd att sätta igång arbetet
- Anpassade läromedel
- Någon extra utrustning
- Enstaka specialpedagogisk insats
- Särskilt stöd
- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/”assistent”
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- Regelbunden specialpedagogiska insatser
- Anpassad studiegång

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola. Och vid alla stadietyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

*Förbered mötet!*

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

*Vart vänder vi oss?*

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till Skolverket:

***skolverket.se***

Skolverkets upplysningstjänst: telefonnummer 08 - 527 332 00.

*Undantagsbestämmelsen*

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i 10 kap 21 § (tidigare kallad Pysparagrafen). Den ger elever med funktionsnedsättning rätt att undanta vissa delar i kunskapskraven och ändå få godkänt betyg. Formuleringen lyder: ”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

**LSS**

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

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

...med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.

...med betydande eller bestående begåvningsmässigt

funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom

...med andra varaktiga fysiska eller psykiska

funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt

åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser ingår i LSS.

**SoL**

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd. Finns behov har man alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

**Exempel på insatser inom LSS/SoL***Korttidsvistelse / stödfamilj*

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också

till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation. Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

#### *Avlösarservice i hemmet*

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

#### *Ledsagarservice*

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

#### *Kontaktperson*

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

#### *Anhörigstöd*

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel syskon, mor- och farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård eller individuellt anpassat stöd och få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

#### *Bostadsanpassning*

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Ansökan görs till kommunen. Från den 1 juli 2018 gäller en ny bostadsanpassningslag. Största skillnaden jämfört med tidigare är att den som har behovet ska söka själv. Man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses av hjälpmedel, exempelvis ingen taklift

beviljas om det går att använda golvlift. En annan nyhet är att regler vid om- och nybyggnation lättas. Det blir enklare att få bistånd även om tillgänglighetskraven inte följts vid om- och nybyggnad. Detta gäller om det inte är den sökande själv som gjort byggnationen.

Mer information om hur man går till väga finns på boverkets webbplats.

### **Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser**

- Habilitering/kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- Anhörigstödjare i kommunen.
- Brukarstödcenter.
- Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

### **Hjälpmedel**

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis datorer.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Besluten kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

### **Fonder**

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

### **Tips på bra webbadresser**

*agrenska.se* – Ågrenska

*ournormal.org* – För att hitta andra familjer i liknande situation.

*do.se* – Diskrimineringsombudsmannen

*notisum.se* – Lagar på nätet

*fk.se* - Försäkringskassan  
*socialstyrelsen.se* – Socialstyrelsen  
*skolverket.se* – Skolverket  
*spsm.se* – Specialpedagogiska skolmyndigheten  
*mfd.se* – Myndigheten för delaktighet  
*nfsd.se* – Nationella funktionen sällsynta diagnoser  
*bostadscenter.se* – Bostadscenter  
*boverket.se* – Boverket  
*1177.se* – Sjukvårdsupplysningen  
*mun-h-center.se* – Mun-H-Center  
*assistanskoll.se* – Assistanskoll  
*hejaolika.se* – Nyheter om ett samhälle för alla  
*kunskapsguiden.se* – Kunskapsguiden  
*parasport.se* – Om idrott för personer med funktionsnedsättning  
*anhoriga.se/* - Nationellt kompetenscentrum för anhöriga  
*stiftelser.lst.se* – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

## Personlig assistans

– För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar.

Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som ätande, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är oftast inte tillräckliga skäl för att få assistans.

För att *kommunikation* ska anses utgöra ett grundläggande behov krävs att det behövs en tredje person för att kommunikation ska vara möjlig. Den tredje personen behöver ha ingående kunskaper om individen, funktionsnedsättningen och sättet att kommunicera.

*Tillsyn* räknas som ett grundläggande behov bara om personen har en psykisk funktionsnedsättning, eller om det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller beteendeproblematik.



### Vad räknas till föräldraansvaret?

De grundläggande behoven räknas som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte som föräldraansvar.

Kommunikation räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet är nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret tills barnet är fem år.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöks assistansersättning från *Försäkringskassan*.

Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos *kommunen*.

### Assistans i skolan

I vissa fall finns skäl till att ett barn har en personlig assistent även i skolan. Det gäller till exempel i situationer...

... där barnets funktionsnedsättning skapar särskilda svårigheter att *kommunicera* med andra än den personliga assistenten,

... när det med hänsyn till personens *hälsotillstånd* är viktigt att den personliga assistenten finns till hands.

... där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat antal personer* knutna till sig.

... där personen behöver tillgång till någon som har *ingående kunskap* om honom eller henne och hälsotillståndet.

### Anhöriga som assistenter

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

### Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga

Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det finns jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos.

Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp:

- LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen),  
telefonnummer: 031-841850

- BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm),  
telefonnummer: 08-54488660

## 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](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se).

*Läs mer på: [socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/ovanliga-diagnoser](https://socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/ovanliga-diagnoser)*

## Föreningen Fragile X

**Föreningen Fragile X finns för att föräldrar till barn med syndromet ska kunna komma i kontakt med varandra, och dela tips och erfarenheter.**

Föreningen hjälper till att förmedla kontakt mellan medlemmar och anordnar sommarläger där hela familjen är med. De arrangerar även en utbildnings- och rekreationshelg med årsmöte varje år i mars, på olika platser. Då träffas vuxna utan barnen, byter erfarenheter och kopplar av.

På webbplatsen kan du läsa mer om föreningen och där finns också länkar till utländska systerföreningar.

***fragilex.se***

*Föreningen finns också på Facebook:  
**facebook.com/groups/270498640300***

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom.

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

Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig, menar Elisabeth Wallenius.

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

## NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen och har arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

NFSD arbetar idag huvudsakligen med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser genom sin webbplats *nfsd.se* och på sociala medier (Facebook, Twitter och LinkedIn).

# Fragilt X-syndromet

*En sammanfattning av dokumentation nr 594*

Fragilt X-syndromet är ett ovanligt, ärftligt tillstånd som orsakas av en förändring av en gen som sitter på X-kromosomen. Genen styr bildningen av ett protein som behövs för att hjärnans utveckling och signalsystem ska fungera normalt.

Syndromet medför en intellektuell funktionsnedsättning i varierande grad, ofta i kombination med autism.

Omkring 500 personer i Sverige är diagnostiserade med fragilt X-syndromet. Det finns sannolikt fler personer som har syndromet men som inte fått någon diagnos. Tillståndet är vanligare hos pojkar än hos flickor.

Behandlingen syftar till att kompensera för de funktionsnedsättningar syndromet medför. Vilka insatser som behövs varierar från person till person.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

agrenska.se

