

Dokumentation nr 604

Silver-Russells syndrom, familjevistelse



SILVER-RUSSELLS SYNDROM

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

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

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

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara ha Silver-Russells syndrom berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Jovanna Dahlgren, överläkare, Tillväxtenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Ann Nordgren, överläkare och klinisk genetiker, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm.

Robert Saalman, överläkare, Gastroenheten Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Anette Ekelund, dietist, Dietistenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Ann-Charlott Söderpalm, ortoped, Ortho Center, Göteborg.

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

Ann-Louise Jonasson, kurator, kuratorsenheten/barn, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Helen Jansson, förälder till en vuxen med Silver Russells syndrom.

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, övertandläkare

Lisa Bengtsson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, koordinator

Jenny Ranfors, koordinator

Andreas Svensson, specialpedagog, NPF, ADHD-konsulent

Gustaf Nylén, pedagog, Ågrenska

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Pia Vingros, redaktör

Här når du oss!

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

Innehåll

Samlad bild av Silver Russells syndrom	6
Frågor till Jovanna Dahlgren:	10
Joni har Silver-Russells syndrom	11
Genetik	11
Joni och habiliteringen	13
Tarmproblem och nutrition	14
Frågor till Anette Ekelund och Robert Saalman:	16
Perspektiv på ätsvårigheter	17
Fråga till Lisa Bengtsson:	19
Ortopedi vid Silver Russells syndrom	19
Joni har förlängt benet	21
Ögon och synfunktion	21
Neuropsykiatriska svårigheter	23
Att ha ett vuxet barn med SRS	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	27
Joni och förskolan	29
Syskonrollen	29
Joni har en syster	32
Munhälsa och munmotorik	33
Joni idag	37
Samhällets stöd	37
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	39

Samlad bild av Silver Russells syndrom

Barn med Silver-Russells syndrom, SRS är mycket små. Tillväxthämningen startar under fosterlivet och fortsätter efter födseln. Den som har SRS blir kort som vuxen om hen inte behandlas med tillväxthormon. I Sverige lever cirka 70 till 80 barn och vuxna med diagnosen SRS.

– En uppskattning är att fyra till fem barn varje år får diagnosen Silver-Russell syndrom i Sverige. Men troligen är det fler som har den. Att många inte får en diagnos beror på att få inom sjukvården känner till syndromet, säger professor Jovanna Dahlgren på Tillväxtcentrum, vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

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

– Det kan finnas många orsaker till att barn är små vid födseln. Vid SRS finner man tillväxthämning redan vid 16-17:e graviditetsveckan, när man brukar göra första ultraljudet. Då är det många föräldrar som upplevt att barnmorskan brukar senarelägga planerad förlossning då man tror att barnet är yngre än det är, säger Jovanna Dahlgren.

Alla barn med SRS är väldigt små när de föds. De har antingen låg vikt eller är korta. Tillväxthämning som foster är ett absolut kriterium för att få diagnosen.

Orsak

Silver-Russells syndrom är ett genetiskt tillstånd. Vad som orsakat den genetiska förändringen är inte klart. Det finns tecken som tyder på att något i miljön ligger bakom. Flera fallrapporter tyder på att provrörsbefruktning ökar risken.

– De flesta som får diagnosen har inte kommit till genom provrörsbefruktning. Istället finns tankar om att något i miljön skulle kunna leda till SRS, då det har diskuterats samband med att föräldrar vuxit upp i närheten av skogsbruk och skogsindustri. Det kan vara ämnen där som påverkar, men det är inget som är studerat ingående ännu, säger Jovanna Dahlgren.

Klassiska symtom vid SRS

Symtomen vid SRS är flera. Över hela världen ser de som har Silver–Russells syndrom syskonlika ut.

Ett av de tydligaste symtomen är *tillväxthämning under fostertiden*, vilket innebär att barnen är små när de föds. Tillväxthämningen fortsätter under uppväxten. Frekventa kräkningar gör viktnedgången ännu mer uttalad.

Olika stora kroppshalvor (hemihypotrofi), som förekommer hos hälften med diagnosen, kan ge olikheter i ansiktshalvorna, ben, armar och bäcken. Muskelstyrkan kan vara olika stor i kroppshalvorna.

– Skillnaderna kan bero på en olika känslighet i cellerna för tillväxthormon mellan kroppshalvorna, säger Jovanna Dahlgren.

Ansiktets form är triangulär under uppväxten. Huvudet är ofta stort i förhållande till kroppen, ansiktet har en uppochned trekantig form och ansiktshalvorna kan vara olika stora. Pannan är vanligtvis bred och hög, medan hakan och underkäken är liten och smal (mikrognati). Gomtaket är ofta rejält förhöjt, så spädbarnet kan ha svårt att komma igång med sugreflexen eftersom bröstvårtan inte når upp till gomtaket.

Uppfödningssvårigheter är vanliga genom att barnet inte orkar suga, utan kan få sondmatas det första halvåret eller längre. Det har dålig aptit, en del barn kräks och en del besväras av förstoppning. Många får en knapp (gastrostomiport, PEG) inopererad som små barn för att komma igång med normal viktuppgång.

Merparten har en normal begåvning, men det är också vanligt med en *ojämn begåvningsprofil*, som innebär att man har mer uttalade styrkor och svagheter inom vissa områden. De flesta har normal begåvning. Barnen är bra på vissa saker, har exempelvis ofta god verbal förmåga. De har också sämre tredimensionellt seende (visuell perceptionsstörning).

Förhöjda nivåer av könshormoner finns hos 30 procent. Det leder till en tidig och snabb pubertetsutveckling, som äventyrar slutlängden, vilket kan kräva speciell medicinering.

Tillväxt

Barn med SRS växer dåligt under uppväxtåren. Om de inte behandlas med tillväxthormon blir de avsevärt kortare än jämnåriga barn. Flickornas slutlängd ligger obehandlad runt 140 centimeter och pojkars vid cirka 150 centimeter. 30 procent av alla barn med SRS

har för lite tillväxthormon och resten en nedsatt känslighet för hormonet.

– Sedan flera år behandlas barn som föds med tillväxthämning och är extremt kortväxta med dagliga tillväxthormonsprutor från fyraårsålder. Ungefär hälften av de vi behandlat svarar bra på gängse behandling, medan övriga kan kräva kombinationsbehandling, säger Jovanna Dahlgren.

Innan barnet får tillväxthormon, ingår så kallad basalutredning där glutenintolerans, dålig näringstillförsel, dålig sköldkörtelfunktion, hjärtfel, astma, njur- och leversjukdom och kromosomavvikelse utesluts. Därefter tittar hormonläkarna mer specifikt på tillväxthormonnivåerna. De kontrollerar mönstret på spontanproduktionen, mätt med prover nattetid eller under ett helt dygn,

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

Om utredningen visar att barnet har för låga tillväxthormonnivåer är det en fördel att börja behandlingen före fyraårsåldern.

– Den bästa återhämtningstakten har barnen de första behandlingsåren, därefter blir tillväxten som hos andra barn. Det är viktigt att behandlingen pågått ett par år innan puberteten kommer igång då merparten barn med SRS har en sämre tillväxtspurt. En fördel med behandlingen är att barnet blir mer suget på mat, vilket många föräldrar uppskattar, efter år av tjat om mat.

– Det är viktigt att hitta rätt individuell dos av tillväxthormon. För hög dos medför ofta humörsvingningar och för hög belastning på bukspottskörteln som producerar insulin. Dessutom är det oklart om för höga tillväxthormonnivåer ökar risken för cancer senare i livet. Det finns en individuell känslighet för hormonet som styr doseringen. Det går att ta reda på detta genom att mäta tillväxtfaktorerna i blodet under tillväxthormonbehandlingen.

Uppfödningssvårigheterna kan leda till att barn med SRS får en sond eller PEG (perkutan endoskopisk gastronomi) inopererad för att få i sig den näring de behöver. En del kan få lunginflammation på grund av mat sipprar ner i lungorna vid reflux från magsäcken. Andra symtom som kan drabba i förskoleåldern är förstoppningsproblem. Astma eller obstruktiv bronkit är relativt vanligt, men den växer bort när barnet blir större.

Synen kan påverkas bland annat översynthet och perceptionsstörning, som gör att barnen lätt snubblar på grund av att man har svårt att uppfatta tredimensionella former i omgivningen.

Skolåldern

I skolåldern blir det alltmer tydligt om barnet har en ojämn begåvningsprofil. Inför skolstart bör en neuropsykolog bedöma barnet, för att kunna ge rekommendationer till pedagogen.

– Det är viktigt att pedagogerna kan möta just detta barnets behov, säger Jovanna Dahlgren.

Andra symtom som kan träda fram i skolåldern är trångt bett med behov av tandställning, skolios, olika långa ben och milda autistiska drag.

– Puberteten startar ofta tidigare vid SRS. Detta bör följas redan när barnen kommer för kontroll i sex till sjuårsåldern. En endokrinolog (specialist på hormoner) ska ingå i teamet kring barnet, säger Jovanna Dahlgren.

Vikten bör också följas, då en kraftig viktuppgång i skolåren kan starta puberteten. Det farliga är framförallt ökning av fettväv kring midjan, som bland annat kan leda till diabetes och högt blodtryck. Irene Netchine i Frankrike har uppmärksammat faran med att skolbarn med SRS ökar i vikt för fort. Att vara liten vid födseln och sedan öka i vikt för fort och få fetma/övervikt accelererar blodtrycket.

– Exakt hur många vuxna med SRS som har högt blodtryck eller andra metabola symtom påverkar barn med SRS är inte känt, då ingen studie gjorts än. Men vi planerar en uppföljning av de patienter vi har idag som hunnit bli vuxna. Studien omfatta personer med SRS i fem till tio länder, säger Jovanna Dahlgren.

Tonåren

Barn med SRS kommer tidigt in i puberteten och det är viktigt att bromsa puberteten så att den går tillbaka några år, för att tillväxten ska kunna pågå längre.

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

I tonåren når barn med SRS tidigt sin slutlängd, en del pojkar redan vid 13 års ålder.

Om benen är olika långa är det viktigt att ha kontakt med en ortoped under tonåren. Mer om ortopedi på sidan 19.

Det gäller också att uppmärksamma om kraven i skolan är för höga och anpassa kraven efter barnets förutsättningar om så är fallet. Det finns risk att utveckla tvångstankar och tvångshandlingar (OCD Obsessive Compulsive Disorder) i tonåren.

– Om tonåringen visar tecken på att utveckla OCD gäller det att gripa in tidigt med hjälp av barn- och ungdomspsykiatri, BUP eller ett team som kan hjälpa till att bryta dessa mönster, säger Jovanna Dahlgren.

Nationellt centrum för SRS

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

För att underlätta det har barnkliniken på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus sedan ett decennium inrättat ett nationellt center för barn med Silver-Russell syndrom.

– Vi har ett team med tillgång till bland annat tandläkare, fysioterapeut, ortoped, röntgenläkare, barnendokrinolog, barnsjuksköterska, neuropsykolog med neuropsykiatrisk kompetens och ögonläkare. Vi har även goda kontakter med psykiatriker knuten till OCD-teamet, (Obsessive Compulsive Disorder), som utreder ångest och tvångssyndrom, säger Jovanna Dahlgren.

Frågor till Jovanna Dahlgren:

Ökar antalet barn med Silver-Russells syndrom i Sverige?

– Ja, det finns fler barn som fått diagnos senaste decenniet, men frågan är om det handlar om en äkta ökning eller på att läkarna numer är mer uppmärksamma och ställer diagnosen?

Vad görs för att sammanställa alla fall?

– Vi kommer att göra en inventering i landet, eftersom vi tror att det finns ett stort mörkertal med individer som inte fått diagnos.

Finns det risk att börja med tillväxthormon innan fyra års ålder?

– Det finns ingen risk om barnet saknar egen produktion av tillväxthormon. 25 procent har brist. Men det finns en ökad risk för diabetes typ 2 och cancer (skelett och prostatacancer) generellt hos barn som fått tillväxthormon i alldeles för höga doser. Därför är vi i Sverige noga med att hitta rätt dos för varje individ och att ställa in (monitorera) behandlingen med provtagning om en individ tycks ha en ökad risk.

Hur ofta görs uppföljningar på om tillväxthormonet har rätt dos?

– Rådet är att barnet träffar endokrinolog två gånger per år och att man tar blodprover åtminstone en gång per år.

Vad är lagom viktuppgång för ett barn i skolåldern?

– Vi vet inte fullt ut vad som är ”lagom”, men det är bara att titta på BMI-kurvan. Det ska inte vara en för kraftig viktuppgång, vilket är lätt att se genom att följa kurvorna. Barn med SRS bör ligga strax under medelvikt för sin ålder.

Joni har Silver-Russells syndrom

Joni som är 10 år kom till Ågrenska med storasyster Li 12 år och mamma Kajsa och pappa Daniel.

Redan under graviditeten upptäcktes att den väntade bebisen växte dåligt. Mamma Kajsa fick gå på extra kontroller. Joni föddes som en blyxt, var liten (42 cm och vägde 2 kg och 550 gram), orörlig och grät. Hon hade stor fontanell och var ovanligt skrynklig.

– Barnmorskan reagerade och började genast göra tester på Joni, säger Daniel.

– Vi låg kvar en vecka på BB. Redan då noterade jag att Jonis fötter var olika stora, säger Kajsa.

Vid läkarundersökningen upptäcktes att Joni hade olika långa ben och olika stora kroppshalvor. Läkarna tyckte också att ansiktsformen var ovanlig och att hakan var liten.

– Redan när Joni var en vecka fick vi reda på att hon hade Silver-Russells syndrom, säger Daniel.

– Vi läste på Socialstyrelsens webbplats om diagnosen. Min syster letade på internet efter mer information. Det vi brydde oss om var att barn med diagnosen förväntades få ett helt långt liv, säger Kajsa.

Kajsa var helt inställd på att amningen skulle fungera. Det gjorde den också.

– Jag fick rådet att hon skulle amma varannan timma. Jag ställde larmet och ammade henne så dygnet runt, säger Kajsa.

När Joni började äta mat fortsatte amningen också tills hon var sex månader.

Genetik

Man känner redan idag till flera genetiska mekanismer som ligger bakom uppkomsten av Silver-Russells syndrom. Den

gemensamma nämnaren är en obalans i vissa arvsanslag som styr tillväxt. Det säger Ann Nordgren, överläkare och klinisk genetiker vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Diagnosen Silver-Russells syndrom ställs genom en undersökning hos läkare och baseras på de symtom (kliniska tecken) som personen har.

Den bakomliggande genetiska orsaken till SRS är olika hos olika individer. Silver-Russells syndrom orsakas oftast av en tillfälligt uppkommen förändring i barnets arvs massa. I undantagsfall är det en ärftlig mutation. Barnet har alltså i de flesta fall inte ärvt syndromet från någon av sina föräldrar och för det då inte vidare till sina barn. – Att ställa diagnos är som att lägga pussel med resultaten från den kliniska undersökningen, laboratorieprover, röntgen och den genetiska analysen, säger Ann Nordgren.

Genetik

Nästan alla gener finns i två kopior, där den ena nedärvt från mamman och den andra från pappan. Vanligen används (uttrycks) båda generna ungefär lika mycket. För ett fåtal gener (cirka 100 hos människan) är det normalt att bara en genkopia är aktiv.

Dessa gener uttrycks selektivt och konsekvent från endast den ena genkopian. Det kan antingen vara den som är nedärvd från mamman eller den som är nedärvd från pappan.

Genkopian från den andra föräldern är avstängd genom en kemisk förändring av DNA som kallas metylering.

Funktionen att kunna uttrycka eller stänga av gener beroende på vilken förälder den nedärvt från kallas genomisk prägling (imprinting).

På den korta armen av kromosom 11 (11p15.5) finns två områden med gener vars funktion styrs av så kallade imprinting centers (IC), de kallas IC1 och IC2.

Den vanligaste orsaken till Silver-Russells syndrom (upp till 64 procent) är en störning i metyleringen i IC1 med minskad metylering av mammans kromosom 11, vilket påverkar uttrycket av generna H19 och IGF2.

H19 fungerar normalt som en hämmare av celltillväxt och normalt är det en genkopia från mamman som är aktiv.

IGF2 är en mall för (kodar för) tillväxtfaktorn IGFII (insulinlik tillväxtfaktor).

Vid störning i metyleringen i IC1 blir båda kopiorna av H19 aktiva, medan IGF2 kopiorna från både mamman och pappan är inaktiva. Detta leder till minskad tillväxt.

Hos cirka 1–2 procent har barnen fått en dubbel uppsättning (duplikation) av 11p15.5 från mamman.

Cirka 7–10 procent av barnen med SRS har en annan bakomliggande genetisk förändring. De har vid befruktningen fått en dubbel uppsättning av kromosom 7 från mamman och ingen från pappan (uniparental disomi). Detta påverkar i sin tur uttrycket av präglande gener på kromosom 7. Dessa geners exakta funktion är okänd, men de reglerar direkt eller indirekt tillväxt av celler.

Genetisk kartläggning

Genetisk utredning görs genom att man undersöker metyleringen på kromosom 11 samt letar efter uniparental disomi för kromosom 7. Med dessa undersökningar upptäcktes den genetiska orsaken hos ungefär 70 procent.

För personer med Silver-Russells syndrom som inte kunnat få en diagnos med vanlig diagnostisk utredning kan det finnas andra genetiska orsaker som kan ligga bakom liknande symtombild. En viktig metod vid en genetisk analys för dessa personer är *helgenomskevensering*. Helgenomskevensering innebär att en individs hela DNA analyseras från ett blodprov. Analysen tog tidigare 1,5 år, men nu går det på mellan tre och sex månader. Ann Nordgren tycker att alla som fått en klinisk diagnos, men inte genomgått någon genetisk analys, ska göra en utredning. En kartläggning av den genetiska orsaken till Silver-Russells syndrom underlättar behandling, gör det lättare att ställa prognos och kan ge svar på eventuell ärftlighet.

Joni och habiliteringen

Joni blev remitterad till habiliteringen. Där blev familjen omhändertagen av ett team som bestod av dietist, logoped, ortoped, kurator, arbetsterapeut bland annat.

– I början var det mycket olika undersökningar och kontroller. Vi fick tjata oss till att mötena samordnades, säger Daniel.

Tarmproblem och nutrition

Det är viktigt att arbeta i team när barn med Silver-Russells syndrom har tarmproblem och ätsvårigheter. Det säger Robert Saalman, barn gastroenterolog och Anette Ekelund, dietist vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg, som båda föreläser tillsammans.

Maten är livsnödvändig för oss. Den ska ge oss näring. Maten är också starkt förknippad med kultur, arv, värderingar och åsikter, vetenskap och forskning, vilket påverkar vår inställning till den.
– Mat är lika med kärlek, vilket gör det extra utmanande när barnen har ätsvårigheter, säger Anette Ekelund.

Maten vi äter

Kroppen behöver mat då den ger oss vatten, energi (kolhydrater, fett, protein), vitaminer, mineraler och spårämnen.

– En hel del av maten vi äter kan kroppen bygga om till det den behöver, men en del ämnen är essentiella. De måste vi tillföra, säger Anette Ekelund.

Varierad kost innebär att man sannolikt får i sig allt som behövs.

Silver-Russells syndrom och utmaningar kring nutrition

Barnen med Silver-Russells syndrom har ofta låg födelsevikt, liten muskelmassa och är i regel kortväxta. Ätsvårigheter är vanliga.

Anledningarna kan vara anatomiska förutsättningar, överkänsliga sinnen, ett selektivt val av mat, mediciner, långsam magsäckstämning, reflux och förstoppning.

Vid ett lågt näringsintag finns risk för påverkad tillväxt. Det är inte bara tillväxthormon som har betydelse för längdtillväxten, utan också kosten.

– Inkomsterna är det man äter och utgifterna det som krävs för att växa, utvecklas och orka optimalt, säger Anette Ekelund.

Mag- och tarmbesvär hos barn vid Silver-Russells syndrom

Reflux innebär ett återflöde av magsyra och föda upp i matstrupen.

Kräkningar är en magtömning där maginnehållet stöts ut genom munnen. Illamående är en känsla av att behöva kräkas.

I en studie från 2015 omfattande 75 barn med Silver-Russells syndrom hade cirka hälften reflux-besvär som spädbarn. I en jämförbar grupp med friska barn hade en fjärdedel sådana besvär. Även kräkningar var vanligare hos barn med Silver-Russells syndrom, en tredjedel hade problem med kräkningar, mot cirka tio procent hos friska barn, säger, säger Robert Saalman.

I studien stod cirka 40 procent av barnen med Silver–Russells syndrom på behandling för refluxbesvär och en större andel 80 procent, hade syrahämmande behandling. Besvär med reflux och kräkningar förekom framförallt hos de små barnen. Dessa besvär tenderade att växa bort när barnen närmade sig skolåldern.

Barnen med SRS hade också i högre utsträckning förstoppningsbesvär. De undersökta barnen med Silver-Russells syndrom hade dubbelt så ofta problem med förstoppning jämfört med de friska barnen, 20 procent mot 10 procent. En femtedel av barnen med SRS använde laxermedel.

– Det verkar också som om förstoppningsbesvären i viss mån ökar i förskoleåldern och kan kvarstå upp i skolåldern, säger Robert Saalman.

Om barnet växer och verkar må bra, ses inte reflux- och kräkningsbenägenheten som en regelrätt sjukdom, utan mer som en fysiologisk reaktion som är vanligt förekommande hos små barn och som växer bort.

Men om refluxen får tydliga negativa konsekvenser genom att barnet inte växer och går upp i vikt eller verkar ha ont vid måltid, då är det att betrakta som en sjukdom, säger Robert Saalman.

Symtom som kan indikera att reflux- och kräkningsbenägenhet utvecklas till en sjukdom som behöver behandlas är:

- frekventa kräkningar
- dålig viktuppgång,
- att barnet visar tecken på att få ont i samband med måltid
- matvägran
- att mat läcker över till luftstrupen och ger symtom från luftvägarna med till exempel hosta

Hos ungdomar med refluxproblem är symtomen lite annorlunda med till exempel halsbränna, sura uppstötningar, tidig mättnadskänsla, bröstsmärta, heshet och hosta.

– Barn med reflux bör utredas för att ta reda på orsaken till besvären. Till exempel kan allergi mot komjölk eller andra födoämnen bidra till refluxsjukdom, säger Robert Saalman.

Förstoppning

Barn med förstoppning kan ha en varierande symtombild, men ofta förekommer besvär med hård klumpformad avföring och glesa tarmtömningar. Långvariga förstoppningsbesvär kan behöva utredas. I de fall denna motorikstörning i tarmen inte kan förklaras

av vare sig bakomliggande sjukdom eller läkemedelsbiverkan brukar man tala om ”funktionell förstoppning”. Bakomliggande sjukdomar som kan orsaka förstoppning är glutenintolerans (celiakli, födoämnesallergi eller brist på sköldkörtelhormon.

Näring på olika sätt

Ättsvårigheter bör utredas. Behandling kan innebära att man behöver konsistensanpassa maten för att äta säkert. Utredning bör genomföras av en logoped.

– Behövs extra energi och näring kan man dels använda sig av energi och näringstäta livsmedel eller kosttillsägg. Ibland kan det behövas sond eller en gastrostomiknapp för att komplettera eller helt och hållet få i sig all näring. I knappen kan ges sondnäring, mixad mat, medicin och vätska, säger Anette Ekelund.

Tips vid ättsvårigheter

Försök att se till att ha det trevligt kring matbordet och låt inte måltiden ta för lång tid. Tar det längre än 30 minuter får man hitta alternativ för att täcka energi- och näringsbehovet på annat sätt än att ha långa måltider. Ett alternativ är att äta oftare och mindre måltider som är berikade.

– Ibland kan personal på förskola och skola ge extra stöd i måltidssituationen. Maten ska vara ett erbjudande och en chans att upptäcka nya smaker frivilligt, säger Anette Ekelund.

Barnet kan lockas till att få ett intresse för mat genom att barnet görs delaktig i inköp och matlagning.

Frågor till Anette Ekelund och Robert Saalman:

Vi har problem med ständiga granulom (sår vid PEG infart).

– Vänd er till er nutreitionsjuksköterska. Om problemen pågått länge kan det vara motiverat att tillfråga läkaren som utfört ingreppet.

När och hur ska vi bli av med gastrostomin?

– När barnet klarar av att äta så pass stora mängder mat via munnen för att bibehålla tillfredsställande tillväxt. Barnet bör även klara av några infektioner utan att tappa kroppsvikt. Avväg tillsammans med nutritionsteamet om det är realistiskt att avlägsna gastrostomiknappen. Tidsspannet är individuellt.

Vad ska vi göra vid förstoppning?

– Om ditt barn har långvariga förstoppningsbesvär rekommenderar vi tät kontakt med teamet på barnmottagning

(sjuksköterska/barnläkare/dietist). Behandlingen bör individualiseras utifrån barnets symtombild. Utredning rörande bakomliggande orsak till förstoppningen kan behöva kompletteras. Behandlingen kan innebära att man försöker ändra barnets toalettvanor och kostrutiner. Ofta ges även medicin via munnen som medverkar till att göra avföringen mjukare.

Perspektiv på ättsvårigheter

Att äta är något man lär sig. Det är en process som tar tid. Det säger logoped Lisa Bengtsson på Mun-H-Center vid Odontologen i Göteborg.

För en del är uppfödningssvårigheterna störst under småbarnstiden. För andra kvarstår de under längre tid. Många har behov av sondmatning under en period.

Under spädbarnstiden är det vanligt att barn med SRS har svårt att suga och få i sig näring.

– Det kan till viss del förklaras av muskelsvaghet i kombination med högt gontak, säger Lisa Bengtsson.

Illamående, kräkningar och nedsatt aptit kan också bidra till att barnen får för lite näring.

En del har gastroesofageal reflux. Det innebär att magsäckens innehåll kommer tillbaka upp i matstrupen och kan orsaka smärta.

I Mun-H-Centers databas finns uppgifter om 40 personer, mellan tre och 42 års ålder, med Silver-Russells syndrom där knappt hälften hade omfattande ättsvårigheter efter tre års ålder.

Vanliga besvär vid SRS är ett svagt driv i måltiden och att man har svårt att tugga.

– Problemen kan också bero på att man har andra funktionsnedsättningar som intellektuell funktionsnedsättning eller autism där vi vet att ättsvårigheter är vanligt, säger Lisa Bengtsson.

Föräldrar till barn med Silver-Russells syndrom rapporterar att kräkningar och förstoppning är vanliga svårigheter.

Ättsvårigheter

Ättsvårigheter har oftast inte en orsak utan flera. Som exempel kan infektioner och kräkningar leda till dålig aptit, svag viktutveckling och oro hos föräldrarna. Allergier, stress och förstoppning inverkar

också liksom motoriska och anatomiska förutsättningar. Samtliga faktorer kan leda till matvägran.

– Vår utgångspunkt är att barn alltid gör så gott de kan. Att äta är en inlärningprocess som tar tid och sker i många steg. Ättsvårigheter är inte föräldrarnas fel, men skapar ofta stor stress för föräldrarna, säger Lisa Bengtsson.

När ättsvårigheter har uppstått kan det vara bra att reda ut vem som ansvarar för vad. Föräldrarnas ansvar är att servera mat som är anpassad till barnets förutsättningar vid rätt tider, med rätt näringsinnehåll. Barnets uppgift är att försöka äta så gott det kan.

– Vårdens ansvar är att hjälpa föräldrarna att hitta mat som är anpassad till barnet och att försöka hitta orsaken till att barnet inte äter, säger Lisa Bengtsson.

Aptit

Aptit är en viktig förutsättning för att vilja och orka äta. Men man behöver också ha *färdigheten* att kunna äta och förmå göra det på ett *säkert sätt*, utan att sätta i halsen eller få ner mat i luftvägarna.

– Ett nutritionsteam kan se över hela matsituationen för barnen och till exempel kompensera sittställningen, anpassa matens konsistens, bidra med medicinsk behandling, oralmotorisk träning samt handleda familjen kring förhållningssätt eller munvård, säger Lisa Bengtsson.

Oral överkänslighet

Oral överkänslighet kan göra det svårt för barnet att ta steget från flytande mat till bitar. Även brist på upplevelser i munnen kan försvåra övergången.

– Att göra munnen mindre känslig (desensibilisera) för ovana smaker, konsistenser och beröring får gärna ske på ett lekfullt sätt, säger Lisa Bengtsson.

Det är också bra att utnyttja den naturliga drivkraften att göra som andra. Att erbjuda bra förebilder som vågar att prova nytt kan vara ett sätt att locka barnet. Men även det är en process som tar tid.

– Det gäller att presentera nya smaker om och om igen, inte på rad utan vid olika tillfällen. Det tar minst tio gånger när barnen är små och minst 20 gånger efter sju års ålder, säger Lisa Bengtsson.

För barn som fått mat genom sond, behövs avvänjning i en trygg miljö och genom trygg kommunikation.

– Att avsluta sondmatning är oftast en långsam process, som sker genom oral stimulering och träning.

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: www.mun-h-center.se

Fråga till Lisa Bengtsson:

Sker den anatomiska utvecklingen när det gäller munnen, även om man inte äter själv?

– Användningen av munnen kan påverka hur anatomin utvecklas och hur man växer. Om man inte tuggar påverkas bettet och tandutvecklingen.

Ortopedi vid Silver Russells syndrom

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

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

Andra ortopediska symtom vid SRS är *kortvuxenhet*, som kan behandlas med tillväxthormon.

Krokiga lillfingerar ger inga bekymmer och behandlas därför inte av ortoped. *Skolios*, olika typer av *ledförändringar* och *hallux valgus* (sned öm stortå) är andra symtom som kan kräva ortopedisk behandling.

En studie som gjordes på 25 patienter visade att det vanligaste symtomet vid SRS var kortväxthet. 19 av 25 hade krokiga lillfingerar, 13 hade krokiga ben i foten och 9 hade skolios och fem behövde benförlängning.

Skillnad i benlängd

Olikstora kroppshalvor innebär en benlängdsskillnad som kan öka med åldern.

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

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

Stoppa tillväxten

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

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

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

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

Förlängning av benet

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

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

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

Joni har förlängt benet

Jonis ena ben är 4,5 centimeter längre. Hon har haft en uppbyggd sko, men ju äldre hon blivit desto mer besvärad har hon blivit av den. Därför gjordes en förlängning av det kortare benet. Processen tog ett halvår och var smärtsam.

– Hon fick skruva benet på tre ställen för att förlänga det, säger Daniel.

– Joni tog det som en hjälte, säger Kajsa.

Nu är benet förlängt 3,5 centimeter och Joni slipper ha sin särskilda sko.

Under halvåret som förlängningen pågick fick Joni vara hemma med skolundervisning i hemmet.

Ögon och synfunktion

Ögats utveckling och synen kan påverkas vid tillväxthämning i fosterlivet och även senare i livet. Vid Silver-Russells syndrom (SRS) är det vanligt med skelning, olika brytningsfel och att barn har problem med visuell perception (tolkning av olika synupplevelser).

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

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

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

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

– Den ramsan upprepade hon varje dag på vägen till skolan. 'Nu går jag förbi trädet' och så vidare. Utan den hittade hon inte vägen trots att hon gick där varje dag. Hon kunde inte tolka det hon såg. När det

gäller visuella perceptionsproblem är det nödvändigt att finna ut olika strategier så att det går att hantera problemen som uppstår.

– Det kan syncentraler på era hemorter för det mesta hjälpa till med, säger Marita Andersson Grönlund. När det gäller om barnet har nedsatt visuell perception, så finns det frågeformulär att använda för att fånga upp den här typen av problem.

Ögat

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

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

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

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

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

Undersökningen visade att en del var närsynta, skelade, hade synnedläggning och hade assymetriska synnerver (det vill säga att synnerverna är olika stora på höger och vänster sida).

I litteraturen finns följande beskrivet hos barn och vuxna med SRS: Ptos, det vill säga nedhängande ögonlock, epikantusveck, blå senhinna i ögonvitorna, olikfärgade regnbågshinnor, medfödd glaukom (högt tryck i ögonen) annorlunda växtsätt på ögonbrynen och långa ögonfransar.

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

Neuropsykiatriska svårigheter

En diagnos är viktig vid neuropsykologiska funktionsnedsättningar. Svårigheterna kan bestå, men förmågan att hantera dem förbättras med kunskap och stöd. Det säger Andreas Svensson, NPF- och ADHD-konsultent på Ågrenska.

Som NPF-konsult (Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar) ger Andreas Svensson information och vägledning till föräldrar, personal eller andra behöver mer kunskaper om personer med neuropsykiatriska funktionsnedsättningar.

Ibland sker det i form av föreläsningar för personalgrupper. Andra gånger som konsultationer till arbetslag och elevhälsoteam. Andreas Svensson kan också ge information till enskilda elever eller medverka vid föräldramöten med mera. NPF- /ADHD-konsulten drivs av Ågrenska på uppdrag av Göteborgs kommun och vänder sig till personer i Göteborg.

Namnet på diagnoserna inom neuropsykologiska funktionsnedsättningar finns samlat i en internationell diagnosförteckning. Den nuvarande heter DSM5 (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) och ges ut av den amerikanska psykiatriska föreningen APA (American Psychiatric Association). Den används över hela världen för att diagnostisera psykiska sjukdomar och utvecklingsrelaterade tillstånd.

– Namnet på en diagnos och kriterierna bakom är viktiga för att rätt behandling och stöd. Ibland ändras kriterierna och namnet. I DSM5 är Aspergers syndrom borttaget och ingår numer i diagnosen autismspektrat, AST, då svårigheterna i grunden är desamma, säger Andreas Svensson.

Inte heller ADD finns längre med i diagnosmanualen. Det kallas numer adhd, variant 1.

ADHD (ADD)

Adhd finns numer i tre olika varianter, beskrivna efter vad man har mest svårt med.

1 – uppmärksamhet och koncentration

2 – impuls kontroll/hyperaktivitet

Det vanligaste är att det finns en kombination av dessa svårigheter vid diagnosen.

Vid adhd finns ofta stora svårigheter med de så kallade exekutiva funktionerna; att planera, strukturera, prioritera, sätta igång, genomföra och slutföra en uppgift. Det är svårt att skapa rutiner i

vardagen. Att genomföra en uppgift går inte per automatik, utan kräver mycket energi.

– Ett exempel på hur det kan vara kommer från Kajsa Edmark. Hon föreläser om hur det är att vara intensivvårdsläkare och ha adhd. Konsekvensen är att hon överpresterar den uppgift hon har, samtidigt som annat viktigt i vardagslivet inte blir genomfört, berättar Andreas Svensson.

Hyperaktiviteten kan yttra sig som att det ofta är svårt att sitta stilla. Det finns en rastlöshet då det pågår många tankar samtidigt som kan vara svåra att sortera och det är svårt att komma ner i varv.

– En person med adhd har ofta svårt att vänta. Det kan yttra sig i samtal med andra, men jag möter lika många personer med adhd som är inlyssnande och som släpper fram andra i samtal, men som kan ha svårt för andra tidskrävande situationer. Men tänk på att hyperaktiviteten också kan vara riktad inåt. Då är den svårare att uppfattas av andra och kan yttra sig som oro, ångest, stress och att det är svårt att ta sig för saker, säger Andreas Svensson.

AST – autismspektrum

Inom det som idag kallas autismspektrum används också andra namn som autistiska drag, Aspergers syndrom, autism, atypisk autism till exempel. Gemensamt är att det finns svårigheter med socialt samspel med andra människor och att läsa av andras kroppsspråk och uttryck. Flexibiliteten är ofta begränsad vilket gör det svårare med förändringar.

– Det är en fördel att försöka förenkla och skapa rutiner i vardagen, eftersom det oväntade ofta är det som ställer till problem.

AST är brett och mångfacetterat och påverkar förutom beteende också språk och tal.

– Ofta har man lättare med konkret information och lättare för detaljer än att se sammanhang, säger Andreas Svensson.

Vid autism är det ofta svårt med mentalisering, att tänka sig in i hur den andre tänker.

– Vi vet att personer med AST kan ha förstärkta sinnesupplevelser, en annorlunda perception till exempel en ökad känslighet för smak, lukt, syn och hörselupplevelser, säger Andreas Svensson.

Naturligtvis kan dessa förstärkta upplevelser också ses som förmågor att hämta styrka ur.

– Ta reda på vad som försvårar respektive underlättar i vardagen. Kanske är det en smak som är otäck eller ett ljud? Kanske kan man hitta trygghet och tröst i en filts mjuka struktur?

OCD

Vid OCD är tvångstankar och tvångshandlingar de vanligaste symtomen. Något oroar och genom en planerad tvångshandling, som nypa sig i skinnet (skinpicking) eller tvätta sig om och om igen, skapas en tillfällig känsla av lugn.

– Dessa tvångstankar eller tvångshandlingar är ofta utmanande och svåra att hantera. De begränsar ofta personens vardag, säger Andreas Svensson.

Han rekommenderar kontakt med ett OCD-team om beteendet blir betungande.

Att ha ett vuxet barn med SRS

– **Lär er tidigt tecken som stöd. Kan barnet uttrycka sig undviks mycket frustration.**

Tipset kommer från Helen Jansson som har en vuxen son med Silver-Russells syndrom.

Hon lärde sig tecken som stöd redan när sonen Mattias var ett år, efter att hon läst att många av barnen med SRS har svårt med att uttrycka sig.

– Även om språkutvecklingen är normal kan man ha svårt med talet, därför är tecken bra, säger Helen Jansson.

Hon sökte efter andra föräldrar vars barn hade SRS redan när Mattias var nyfödd och fick kontakt med en familj.

– Vi hade god hjälp av varandra, inte minst i våra försök att få i barnen mat. Vi provade ketchup på fullkornsgröten, allt som hjälpte för att få i honom mat var bra, säger Helen.

När Mattias var fem år var de på en familjevistelse på Ågrenska för Silver-Russells syndrom. Det var fantastiskt att få träffa andra familjer. Det var bland annat en föreläsning om neuropsykologi som gjorde intryck på Helen.

– I den beskrivningen kände jag igen mycket av min sons beteende. Mattias har adhd med autistiska drag, men det har inte satts någon autismsdiagnos.

Redan som liten var han envis, bestämd och ombytlig. Helen har lärt sig att välja sina strider med honom. Inför en eventuell konflikt

överväger hon: Är det livsviktigt? Ja, att använda bilbälte i bilen och ta mediciner är det. Då viker hon inte.

Men hon tar ingen strid för att han ska ta av kepsen vid middagsbordet. Nej, det struntar hon i.

– I alla andra frågor som finns däremellan har vi lärt oss att förhandla med varandra, säger Helen.

När han var fyra år var det dags att börja med tillväxthormon. Det ville han absolut inte. Han hade ingen lust att ta en spruta varje dag.

– Mattias ville inte bli lång. Han frågade om han inte kunde få vara som han är, säger Helen.

Men där gav hon sig inte. Med tillväxthormonet blev Mattias aptit bättre, musklerna starkare och han orkade mer. Tillväxten gjorde ett skutt. Idag är han vuxen och 155 centimeter lång.

– Det har aldrig varit ett problem att han är 155 centimeter. Hans tjej är 170 cm, säger Helen.

Bordtennis

Mattias har bra bollkänsla och ville spela fotboll eller ishockey men de sporterna passade inte honom som är muskelsvag. Istället fick han prova bordtennis.

– Han var sex år och nådde inte med näsan över bordtennisbordet, men det blev en sport inom handikapprörelsen som passade honom, säger Helen.

För Mattias har det varit bra att vara i båda världarna.

Om dem i skolan inte förstod sig på honom så gjorde de det i handikappidrotten, säger hon.

I skolan var besvärligt under flera år i låg- och mellanstadiet.

Mattias, som kunde läsa redan som treåring, blev lätt uttråkad. Helen tycker inte att skolan kunde möta hans behov.

När inget stimulerade honom sprang han runt.

– Jag tycker det var som värst när han var mellan 7 och 11 år och bävade då för hur det skulle bli i tonåren. Det blev inte värre, utan lättare, eftersom Mattias blev lugnare, säger Helen.

Hon beskriver det som att hon varit framför, under tiden och bakom och anpassat för att underlätta för Mattias.

– Jag gav honom frukost på sängen för att han skulle få i sig något innan skolan.

Helen har hela tiden önskat att han ska mås så bra och bli så självständig som möjligt.

När det var dags att välja gymnasium ville han in på Bordtennisgymnasiet. Men det låg 40 mil bort och förutsatte att han skulle bo i egen lägenhet och klara sig själv. 16 år gammal.

- Jag grät hela sommaren innan gymnasiet började, säger Helen.

Nu går sonen tredje året på Bordtennisgymnasiet och trivs fortfarande. Mattias sköter sig själv, diskar, städar och tvättar. Han är mån om att inte vara ”bortskämd” utan vill vara självständig. Hennes erfarenhet har lärt henne att det varit bättre att lyfta fram hans olikhet istället för att försöka få honom att passa in. Men det har krävts styrka från henne som förälder för att låta honom vara den han är.

- Nu vill han flytta till Nya Zeeland, säger Helen.

Helens boktips

Problemskapande beteende av Bo Haleskog

Explosiva barn av Ross Green

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

Vid Silver Russells syndrom finns 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 är pedagog på Ågrenska.

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar med föräldrar om barnen med diagnos. De får också information från barnens skolor. Därefter formas veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

- Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom,

symtomen varierar också över tid. Ibland från dag till dag eller timme till timme. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna.

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.

Specifika mål vid Silver Russells syndrom

I planeringen av veckans aktiviteter under vistelsen har personalen format några specifika mål. De första är *att anpassa dagens aktiviteter efter varje barns individuella omvårdnadsbehov*. Det innebär att det ges möjlighet till lugn och ro och anpassa tider och schema efter barnens och ungdomarnas behov vid matsituationen, påklädning och toalett bestyr.

Ett annat mål är *att minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheter*. Metoderna för att underlätta är en tydlig struktur i schema, aktiviteter och miljö.

– En lugn miljö med individuellt anpassade arbetspass med möjlighet till paus, ökar möjligheten till koncentration. Inför varje ny aktivitet är det god förberedelse. Lugna aktiviteter varvas med mer motoriskt krävande.

För att stimulera och stödja tal och kommunikation ges barnen tid genom att personalen inväntar och bekräftar barnens kommunikation. Tecken och bilder används också. Under dagen används sånger, lekar och samlingar för att stimulera tal och kommunikation.

Ett tredje mål är *att stimulera fin- och grovmotorik samt anpassa den individuella fysiska orken*. Det görs genom bild och formaktiviteter där barnen får måla och klistra. De har bland annat både gjort promenader och samlat snäckor på stranden. Fysiska

aktiviteter har varvats med lugna.

Ett viktigt mål under veckan är *att bidra till att stärka självkänslan*. Det görs genom samlingar, samtal och gemensamma aktiviteter där var och en deltar på sina egna villkor, blir bekräftade och får känna att de lyckas. De har också möjlighet att träffa en läkare och ställa frågor om sin diagnos.

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

Joni och förskolan

När det var dags för förskolan placerades Joni på samma förskola som sin storasyster Li. Det var en förskola som arbetade med ett särskilt modell för infektionsskydd.

– Li var på samma avdelning som Joni. Om hon hade gått på en annan avdelning skulle hon kanske dragit hem en infektion som drabbat Joni. Nu gick det bra. Joni har trivts, säger Daniel.

Men när Joni var fem år lades förskolan med särskild inriktning mot barn med infektionsrisk ner. Joni fick flytta till en förskola med särskild inriktning på barn med talsvårigheter. Det var en fördel. Joni har inte varit särskilt infektionskänslig. Däremot noterades redan när Joni var 1,5 år att hon har talsvårigheter. Personalen på förskolan arbetade med tecken som stöd, TAKK.

– Joni har ett eget språk, det är som Pingus. Hon och hennes pappa förstår det, säger Kajsa.

Joni fick gå kvar ett år extra på förskolan för barn med talstörning för att förstärka sin talförmåga.

Syskonrollen

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

– Vi vill stötta dem i våra syskongrupper, berättar Samuel Holgersson, sjuksköterska på Ågrenska.

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

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

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

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått, säger Samuel Holgersson.

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans.

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

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster i mammans mage. Det hade hon känt skuld över i många år.

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

– 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.

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”. 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.

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

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har genomgått en stamcellstransplantation. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om de vill. Andra dagen börjar gruppen fundera kring diagnosen och formulera frågor till

sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar.

I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster.

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

– Hur ska min syster som sitter i rullstol kunna springa 60 meter i idrotten, funderade en kille på en vistelse med barncancer.

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

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

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

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

– I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem, säger Samuel Holgersson.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. En del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Syskonens tips

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

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. Men det behöver inte vara några långa utlandsresor.

– Några föräldrar som turades om att skjutsa syskonet till ridningen lade till ett restaurangbesök efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment deras egen stund tillsammans varje vecka, säger Samuel Holgersson.

Det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen. Det säger syskonen själva också i samtalen på Ågrenska.

– En bra erfarenhet tycker de sig ha fått genom att deras syster eller bror har en funktionsnedsättning är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet. De har lärt sig tålamod, säger Samuel Holgersson.

– Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

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

Joni har en syster

Jonis syster har ett helt naturligt förhållningssätt till Jonis diagnos, tycker Kajsa och Daniel. Lika naturligt som Joni själv.

– Joni brukar beskriva det som att hon har två olika långa ben, eftersom hon har SRS, säger Daniel och Kajsa.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger över tandläkare Christina Havner och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center.

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

MHC-basen

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

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

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras.

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar 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.

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 specialistklinik för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munhälsa vid Silver-Russells syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Silver-Russells syndrom:

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

Det kan också förekomma ät- och talsvårigheter.

– När vi undersökt barn med Silver-Russells syndrom har vi också sett något försenat tandgenombrott, lättare emaljförändringar. Annat vi uppmärksammat är små tandbågar och trångställning, talsvårigheter av varierande grad, ätsvårigheter och god salivkontroll, säger Christina Havner.

Mineraliseringsstörningar i emaljen kan bero flera olika orsaker, som att man haft svår sjukdom, näringsbrist eller använt läkemedel

som påverkat tidigt i livet. Det kan också finnas genetiska orsaker, men i de flesta fall är orsaken okänd.

Oralmotorisk funktion

När man inte använder sin mun kan känsligheten påverkas, muskelstyrkan kanske inte byggs upp på samma sätt när man inte tuggar. Det i sin tur påverkar det tandbågens och käkarnas utveckling.

Utifrån Mun-H-Centers databas har de flesta med Silver-Russells syndrom normalbett, men det är vanligt med bettavvikelser som små tandbågar som ger platsbrist, tillbakasatta käkar (retrognati), överbett och djupbett.

Muntorrhet

Vid den översiktliga bedömningen av barnen upptäcktes att några verkar torra i munnen. Det kan bero på flera olika faktorer, men konsekvensen av salivbrist är att man har högre risk att få karies, minskat skydd för slemhinnor och ökad risk för erosionsskador på tänderna vid reflux. Frekventa kräkningar och reflux i kombination med tandgnissling kan ge snabbt tandslitage, särskilt i mjölk-tandsbetten.

Många barn med ätsvårigheter äter lite åt gången och ofta. Kombinerat med en minskad salivmängd och svårigheter att borsta tänderna, kan det ge ökad risk för karies.

– Era barn har inte alla dessa faktorer, men vi i tandvården måste vara uppmärksamma på att de kan förekomma och förebygga att besvär uppstår. Det är ofta bra att förstärka med extra fluor (till exempel sköljning) i förebyggande syfte, säger Christina Havner.

Förebyggande tandvård hemma

Barn med ätproblematik har ofta negativa erfarenheter och har ibland utvecklat en överkänslighet i munnen som försvårar möjligheten till tandborstning. Sensomotorisk stimulering och desensibilisering i och kring munnen är viktig. Tandborstning är ett sätt att stimulera munnen, men det finns andra sätt och särskilda hjälpmedel att använda. Detta är ett område där tandvården bör samarbeta med den ansvariga logopeden.

– Det finns tandborstar som är utformade så att de inte behöver vinklas och trigga kväljning lika mycket.

Eltandborste kan också användas för sensomotorisk stimulans i och utanför munnen, men det ger en ganska kraftig sensorisk upplevelse. Extra fluor ska man ha på individuell rekommendation, att behandla

med hemma eller på tandvårdskliniken. Vid påtaglig muntorrhet är det bra att smörja slemhinnor innan tandborstning. Det finns avsedda preparat för detta, men rapsolja går också bra.

Att tänka på för barn med Silver Russells syndrom:

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

Munmotorik vid SRS

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

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

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

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

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

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

Vid SRS kan det förekomma:

Försenad tal- och språkutveckling och sug-, tugg-och sväljsvårigheter. Tugg och sväljsvårigheter uppträder ofta i samband med bristande aptit och mag-tarmproblem.

I en undergrupp (UPD7MAT) är det oftast vanligare med tal- och språksvårigheter. Andra faktorer som påverkar är intellektuell funktionsnedsättning och autism.

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

Joni idag

Idag är Joni tio år. Föräldrarna beskriver henne som en helt vanlig tjej, som älskar gymnastik. Hon har lite inlärningsproblem som hon behöver lite extra stöd för.

- Joni har en rik inre värld och är bra på att sysselsätta sig själv. Hon är en mjuk och fin tjej, säger Daniel.
- Joni älskar dans och musik vill helst bli dansare. Joni är väldigt omvårdande om små barn och bryr sig jättemycket om andra, säger Kajsa.

Samhällets stöd

Det finns en del samhällsstöd som kan bli aktuellt att söka vid Silver- Russells syndrom. Kurator Ann-Louise Jonasson från Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg berättade bland annat om omvårdnadsbidrag och merkostnadsersättning.

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett omvårdnadsbidrag. Om du har ett barn med funktionsnedsättning kan du få ett omvårdnadsbidrag. 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 man som mest få ett helt omvårdnadsbidrag per barn. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget.

Beloppen justeras vid varje årsskifte.

De gamla vårdbidraget gäller tills omprövning ska ske (normalt efter 2 år) och man söker på nytt till nya omvårdnadsbidraget.

Merkostnadsersättning

Det nya är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning man också kan söka. Förut blev ju merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

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.

LSS

Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS finns till för att ge goda livsvillkor. Det är en rättighetslag med tio olika insatser.

LSS har insatser 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.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

Texterna produceras från och med mars månad 2020 av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-750 92 00 eller via mail, sallsyntadiagnoser@agrenska.se

Läs mer på: socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/

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).

Silver Russells syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 604

Silver-Russells syndrom (SRS) innebär att tillväxten är hämmad samtidigt som huvudet växer i normal takt. Tillväxthämningen startar tidigt i fosterlivet och fortsätter efter födseln.

Den ena kroppshalvan är ofta större än den andra. Det är vanligt att barn med SRS har gemensamma drag i utseendet.

Många av barnen är muskelsvaga och spädbarn har svårt att suga, med uppfödningssvårigheter som följd.

Det är vanligt med en ojämn begåvningsprofil med inlärningssvårigheter på vissa områden.

I Sverige lever 70 till 80 barn och vuxna som fått diagnosen Silver-Russells syndrom. Men troligen finns ett stort mörkertal, där många inte fått diagnosen.

Diagnosen grundar sig på yttre tecken och symtom.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se