

Cornelia de Langes syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 614



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2020 | agrenska.se

Cornelia de Langes syndrom

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 vistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Cornelia de Langes syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat 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 Sara Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som pdf: agrenska.se

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Josephine Wincent, ST-läkare i klinisk genetik, Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Robert Saalman, överläkare vid Barn gastroenterologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Anette Ekelund, dietist vid Barn gastroenterologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ann Nachemson, överläkare vid Handkirurgiska verksamheten, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Susanne Nordgren, leg. sjukgymnast vid Barn- och Ungdomshabiliteringen i Vänersborg.

Malin Antonsson, logoped vid DART- kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Petra Boström, psykolog vid Barn- och ungdomspsykiatri i Stockholm.

Cecilia, mamma till vuxet barn med Cornelia de Langes syndrom.

Medverkande från Mun-H-Center

Marianne Lillhagen, övertandläkare.

Åsa Mogren, logoped.

Pia Dornéus, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig.

Astrid Emker, pedagog.

Louise Jeltin, assistanssamordnare.

Bodil Mollstedt, pedagog.

Cecilia Stocks, socionom och koordinator.

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information om Cornelia de Langes syndrom	5
Frågor till Josephine Wincent:	10
Arvid har Cornelia de Langes syndrom	10
Besvär från mag-tarmkanalen	11
Frågor till Robert Saalman och Anette Ekelund:.....	14
Arvid får personlig assistans	15
Handkirurgi	16
Fråga till Ann Nachemson:	17
Motorik och rörelse	18
Fråga till Susanne Nordgren:	20
Arvids familj gillar friluftsliv	20
Att vara mamma till ett vuxet barn med Cornelia de Lange	21
Kommunikation och AKK	23
Fråga till Malin Antonsson	26
Arvid kommunicerar med kroppsspråket	26
IF och npf-diagnoser	27
Fråga till Petra Boström	28
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	29
Syskonrollen	32
Arvid har en storasyster	36
Munhälsa och munmotorik	37
Arvid och framtiden	41
Samhällets stöd	42
Personlig assistans	47
Cornelia de Lange-sällskapet.....	50
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	51

Medicinsk information om Cornelia de Langes syndrom

I Sverige föds ungefär ett barn per år som får diagnosen Cornelia de Langes syndrom. Det är svårt att uppskatta hur vanligt det är, eftersom svårighetsgraden kan variera så mycket att personer kan leva med syndromet utan att ha fått diagnosen. Det säger Josephine Wincent, som är ST-läkare på klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Cornelia de Langes syndrom beskrevs för första gången 1916 av en tysk läkare och därefter mer ingående 1933 av den holländska barnläkaren Cornelia de Lange som har gett syndromet sitt namn. Det förkortas ibland, och i den här dokumentationen, CdLS. Syndrom, som betyder att springa tillsammans, är ett tillstånd där olika symtom tillsammans bildar en helhetsbild. De olika symtomen eller skadorna i kroppens organ har en gemensam orsak. Diagnosen kan vara lätt att ställa om barnet har typiska yttre drag, ibland svårare då barnet kan ha lindriga och mindre uttalade symtom. Symtomen kan också förekomma i olika svårighetsgraden hos varje individ vilket i sin tur gör att det finns en stor variation mellan personer med samma diagnos.

– Inom genetiken kallar man att symtombilden är olika för en variabel fenotyp, det innebär att alla inte har alla symtom och att svårighetsgraden mellan individer kan vara väldigt stor, säger Josephine Wincent.

Osäkerheten i förekomst innebär att det föds ett barn per 10 000 – 100 000 födselar med Cornelia de Langes syndrom.

Symtom

Det typiska utseendet omfattar tydligt markerade ögonbryn, lågt sittande öron, långa ögonfransar, kort uppåtvänd näsa och smala läppar med nedåtvinklade mungipor.

– När man ser barn med CdLS kan de ibland nästan se ut som syskon. Många har också en ganska kraftig hårväxt, särskilt på rygg, skuldror, öron, armar och ben, säger Josephine Wincent.

De flesta är små när de föds, tillväxthämningen börjar redan i magen och barnen har en fortsatt långsam tillväxt. Därför finns det särskilda CdLS-tillväxtkurvor som vården kan använda för att följa barnet. I tonåren och som vuxna kan det istället finnas problem med övervikt.

De allra flesta med CdLS har en intellektuell funktionsnedsättning. Den kan variera från lindrig till svår. Vissa autistiska drag förekommer hos många av barnen och ibland även självskadebeteenden.

– Det är viktigt att uppmärksamma när barn med lägre utvecklingsnivå får ett förändrat beteende. Det kan bero på smärta från till exempel refluxproblematik eller öroninflammation, säger Josephine Wincent.

Extremitetsavvikelse, framför allt missbildningar på händer och fötter, är också vanligt. Det förekommer att det saknas en eller flera fingrar, så kallad oligodaktyli, eller att hela underarmen saknas, dysmeli. Fingrar och tår kan också vara hopväxta så kallad syndaktyli.

– Det är väldigt vanligt att barnen har små händer och fötter, samt korta armar och ben, säger Josephine Wincent.

Olika medfödda missbildningar i mag-tarmkanalen är vanliga och leder ofta till stora svårigheter att få i barnet mat under det första levnadsåret.

– Att maten kommer tillbaka från magsäcken upp i matstrupen och orsakar rejäla kräkningar, kallas reflux och är särskilt vanligt förekommande, säger Josephine Wincent.

Omkring 25 procent har missbildningar på hjärtat.

– Det är viktigt att det görs hjärtultraljud på nyfödda med misstanke om påverkan på hjärtat för att upptäcka missbildningar. Det är vanligt att det är ett hål mellan kamrarna eller förmaken. Det kan växa ihop av sig själv men ibland behövs en operation, säger Josephine Wincent.

80 procent av barnen har nedsatt hörsel. Även nedsatt syn förekommer och då är det framförallt närsynthet som är vanligast.

– Det kan också handla om snabba ofrivilliga ögonrörelser. Ibland kan barnen ha lite hängande ögonlock och även trånga tårkanaler som gör att ögonen klibbar ihop, det går att operera, säger Josephine Wincent.

Andra symtom som förekommer är:

Litet huvud (mikrocefali).

Epilepsi (25 procent).

Läpp-käk-gomspalt (20 procent).

Njurmissbildning (10 procent).

Genitala avvikelser (testikel som inte vandrat ned, underutvecklade yttre könsorgan, livmodersmissbildning, försenad pubertet).

Marmorerad hud.

Genetik

CdLS tillhör en sjukdomsgrupp som kallas *kohesinopatier*. Det är sjukdomar som beror på störningar i uppbyggnaden av kohesiner, som är proteinkomplex, eller grupper av proteiner. De har en viktig funktion vid celledelningen. För att förstå kohesinernas roll är det bra att känna till hur vår arvs massa ser ut.

– Vår arvs massa är som ett bibliotek, varje bok motsvarar en gen och kromosomerna är som en avdelning i biblioteket. All information om oss finns i kromosomerna som en lång tråd, säger Josephine Wincent.

Vanligtvis ligger kromosomerna huller om buller som ett garnnystan, men när cellen ska delas, sorterats informationen i en viss ordning och för att lika delar information ska hamna i den nya cellen, spelar kohesin en viktig roll. För varje kromosom finns två kopior, en från mamma och en från pappa. Hos en person som har Downs syndrom har det tillkommit en kromosom, eller hel avdelning med extra böcker, hos personer med CdLS är förändringen inte lika stor.

– En kromosomanalys hos en person med CdLS skulle inte se annorlunda ut än på någon annan. Förändringen finns istället på gennivå. Vid CdLS trodde man länge att det var celledelningen som inte skedde korrekt, men man har inte kunnat se någon ökad risk för cancer vilket tyder på att celledelningen fungerar som den ska, säger Josephine Wincent.

Det har istället visat sig att kohesinkomplexen även har andra funktioner än vid celledelningen.

– Kohesinerna är som en dirigent som visar hur generna ska agera. De reglerar de andra generna, säger Josephine Wincent.

En *mutation* är en förändring av arvsanlagen, alltså generna. En gen är en sekvens av DNA, en bok i biblioteket. Mutationer kan vara olika stora. Varje gång en cell delar sig uppstår det skrivfel men de flesta fel spelar inte så stor roll. CdLS orsakas av mutationer i gener som har betydelse för uppbyggnaden av kohesin. Mutationerna kan ske i minst fem olika gener. Den vanligaste genen heter NIPBL och mutation på den har ungefär 60 procent av individer med syndromet.

– Hela biblioteket av vår arvs massa ska kopieras varje gång en cell delas. Så det är inte så konstigt att det uppstår skrivfel. Oftast hamnar mutationerna där det inte får några konsekvenser, men genen NIPBL är viktig. Beroende på var mutationen sker i genen så har det olika konsekvenser, säger Josephine Wincent.

Det förekommer även mutationer på andra gener, som är betydligt mer ovanliga men som också har konstaterats orsaka CdLS. Idag

(2020) känner man med säkerhet till fem stycken, men det kan finnas fler.

NIPBL, 60 procent

SMC1A, 5 procent

SMC3, 1–2 procent

RAD21, <1 procent

HDAC8, 4 procent

Vad spelar genetisk analys för roll?

Genom genetisk analys kan man få en bekräftelse på diagnosen och det kan eventuellt säga något om prognosen.

– Om man har mutation i en viss gen så kan symtomen se lite annorlunda ut än i en annan gen, säger Josephine Wincent.

För många familjer kan det också vara viktigt att få en förklaring till varför det hände och vad det innebär om familjen vill skaffa ett syskon till.

– Det kan vara bra att veta att det här var blixten som slog ner, en tillfällighet, vilket det är vid en nymutation. För att kunna göra en uppskattning av återupprepningsrisk är det helt nödvändigt med genetisk analys, men också för att möjliggöra fosterdiagnostik. Om en familj vill det så kan vi se om fostret har samma mutation eller inte, säger Josephine Wincent.

Ärftlighet

CdLS orsakas av mutationer i flera olika gener. Risken för att även nya syskon ska få syndromet är väldigt liten därför att det i de allra flesta fall handlar om en *nymutation*. Det är en förändring i arvsanlagen som uppstår för första gången hos personen själv och som alltså inte är nedärvt från någon av föräldrarna.

Nedärvningsmönstret vid mutationer i generna *NIPBL*, *SMC3* och *RAD21* är autosomt dominant. Det innebär att mutationen finns på en *autosom*, en kromosom som inte är en könskromosom (x eller y). Att nedärvingen är *dominant* betyder att det räcker att mutationen finns på en av kromosomerna i ett kromosompar. Om ena föräldern har ett normalt och ett muterat anlag är risken 50 procent att föräldern ska föra vidare det sjuka anlaget till sitt barn.

– Men om inte någon av föräldrarna själva har CdLS är sannolikheten att få ett till barn med syndromet mindre än en procent, säger Josephine Wincent.

I några enstaka familjer med friska föräldrar finns fler än ett barn med CdLS. Då kan mutationen finnas i en av föräldrarnas könsceller

(äggceller och spermier), vilket kallas *gonadal mosaicism*. I dessa ovanliga fall är upprepningsrisken förhöjd.

– Mutationen uppstår då i en senare celldelning och finns bara i en andel av kroppens celler hos någon av föräldrarna. Mamman eller pappan kan då sakna symtom i övrigt men risken att få fler barn med mutationen är högre, säger Josephine Wincent.

Nedärvningen kan också vara *x-bunden*. Vilket betyder att mutationen sitter på x-kromosomen. Det gäller för generna *SMC1A* och *HDC8*. Kvinnor har två x-kromosomer och män har en. Om det finns en skada på x-kromosomen har män ingen frisk genkopia, men kvinnor har en kopia och kan därför få en varierad sjukdomsbild, eller till och med vara helt utan symtom. I sådana sällsynta fall är risken att föra syndromet vidare till sina barn högre.

Genotyp-fenotyp-korrelation

Det finns skillnader i symtombilden hos personer med CdLS beroende på vilken gen som mutationen sitter i. Generellt sett ger en svårare mutation i genen också en svårare sjukdomsbild.

Tillväxthämningen är ofta mindre uttalad hos individer med *SMC1A* och *HDAC8* mutationer jämfört med *NIPBL*-mutationer. Individer med *SMC1A*- eller *SMC3* mutationer har generellt färre extremitetsavvikelser och hjärtmissbildningar. *RAD-21*-mutationer leder sällan till missbildningar och den intellektuella funktionsnedsättningen är ofta lindrig.

– Vi börjar kunna se såna här mönster på gruppnivå. Men detta är fortfarande en mutation i en enda gen och övriga 21 000 gener påverkar också. Det viktigaste att ha med sig är att även personer med syndrom är först och främst individer, säger Josephine Wincent.

Tips!

cdlsusa.org – En amerikansk patientorganisation för Cornelia de Lange med mycket bra information.

Frågor till Josephine Wincent:

Hur sent kan hörselnedsättning uppstå?

– Det varierar mycket därför är det viktigt att följa hörseln för att upptäcka och förhindra kommunikationsproblem på grund av hörselnedsättning.

Går det att få reda på vilken gen som mutationen har uppkommit på?

– Ja, det går att göra en genetisk analys hos klinisk genetik för att få reda på mer om generna.

Går det att leta efter mutationer på fler gener än de fem vanligaste?

– Det finns ett par gener till som är av intresse. Det finns också något som heter mosaicism, för att utreda det får man gå vidare och titta på en annan typ av vävnad.

Hur kan en nymutation innebära att vi ändå har förhöjd risk för att få ett till barn med CdLS?

– Därför att mutationen kan ske vid en senare celledelning än när äggdelningen skedde hos någon av föräldrarna. Då är det en mosaicism och finns bara i delar av kroppens celler. Då sägs att risken är en procent ungefär.

Arvid har Cornelia de Langes syndrom

Arvid, 12 år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Charlotte, pappa Per och storasyster Caroline, 15 år.

Historien om Arvid börjar i graviditetsvecka 30. Då upptäcker barnmorskan att mamma Charlottes mage inte växer som den ska. Bebisen är 30 procent för liten får föräldrarna veta och Charlotte ska göra tre ultraljud i veckan så att de kan hålla koll på att Arvid inte har stannat i växten.

– Efter några veckor hade vi gjort 15 extra ultraljud och det gör något med en. Det var nervöst, men Arvid växte och följde sin egen kurva. Han började redan då, att följa sin egen väg i livet, säger Charlotte.

I vecka 35 känner inte Charlotte längre några aktiva sparkar i magen och hon och pappa Per får valet att bli inlagda på förlossningen eller att sätta igång den.

– Vi hade lillasyster Caroline hemma som var två och ett halvt så vi valde att sätta igång förlossningen, och ut kom Arvid. Trots alla extra

ultraljud var det först när han kom ut som de såg att han saknade sin högerhand, det påminde lite om en kycklingvinge. Han har en klassisk dysmeli. Vi var bara förberedda på att han skulle vara lite mindre, säger Charlotte.

Mitt i chocken över att ha fått ett barn som inte ser ut som förväntat tar en specialist emot familjen redan på förlossningen. Han ska så småningom hitta rätt diagnos och vara Arvids läkare i många år framöver.

– Han var helt fantastisk. Han hade ett stort engagemang för hela familjen, säger Per.

Familjen blir kvar på Neonatalavdelningen. Läkaren kommer ofta in till Arvid och undersöker honom i jakten på en diagnos.

– Ena gången ville jag kasta ut honom och skrika att det inte är något fel på min bebis. Nästa gång hade jag hittat något nytt särskiljande drag. Vi ville få en diagnos så vi kunde hjälpa Arvid på bästa sätt, säger Charlotte.

När Arvid är två månader får han diagnosen Cornelia de Langes syndrom. Då bor familjen fortfarande kvar på sjukhuset.

Besvär från mag-tarmkanalen

Många barn med Cornelia de Langes syndrom besväras av reflux, vilket innebär att de kräks mycket och ofta. Det säger Robert Saalman som är barnläkare och som föreläser tillsammans med Anette Ekelund, legitimerad dietist. Båda arbetar på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Mag-tarmkanalen är ett stort och komplext organ i kroppen. Hos vuxna är det cirka nio meter långt och utgör en stor kontaktyta mot vår omgivning. Immunsystemet i tarmen är därför väl utvecklat för att försvara oss mot bakterier och andra mikrober. I tarmen har vi också en "egen tarmflora", det vill säga bakterier som vi normalt lever tillsammans med. Dessa bakterier finns i stor mängd och består av många olika sorter; tillsammans väger de 1–2 kilo. Tarmfloran är viktig för tarmens funktion.

– Vi lever i en samexistens med våra bakterier, säger Robert Saalman.

Mag- och tarmproblem vid Cornelia de Lange

Reflux innebär att maginnehållet går tillbaka upp i matstrupen i varierande grad. Om innehållet kommer upp i munhålan kan detta innebära att man kräks. Under spädbarnsåret är det mycket vanligt med reflux och kräkningar och kan då ses som helt normalt. Om man däremot, förutom reflux/kräkningar verkar få ont, inte vilja äta eller har dålig viktuppgång, kan det ses som ett sjukdomstillstånd. Barn med Cornelia de Langes syndrom löper en ökad risk att utveckla refluxsjukdom. Mellan 50–75 procent av barnen med CdLS har eller har haft refluxsjukdom. För en del individer finns symtomen kvar även i vuxen ålder.

– När man har problem med reflux är det väldigt viktigt att utreda mer ingående vad det beror på. Det behöver inte vara strikt kopplat till CdLS, utan kan bero på andra orsaker, som till exempel komjölksallergi, säger Robert Saalman.

Förutom kräkningar och svårighet med näringsintag och dålig viktuppgång, kan reflux leda till symtom från luftvägarna. Små mängder av maginnehållet riskerar att komma ner i luftstrupen, vilket kallas för aspiration. Det kan leda till olika symtom från luftvägarna som hosta eller astmaliknande symtom och undantagsvis även lunginflammation.

Barn med CdLS har också oftare än andra barn symtom som orsakas av en störning i tarmens rörelser (tarmmotorik). Därför har barn med CdLS en ökad benägenhet att bli förstoppade, men kan även ha långdragna besvär med lös avföring. Vid förstoppning är det vanligast att den är funktionell, det vill säga en variation i tarmens rörelsemönster som inte orsakas av något anatomiskt fel eller annan sjukdom. Det är dock viktigt att inte självklart koppla dessa symtom till CdLS, utan även överväga andra medicinska orsaker.

– Förstoppning kan också bero på celiaki (glutenintolerans) eller någon födoämnesallergi och det är viktigt att utesluta, säger Robert Saalman.

Det förekommer även några anatomiska avvikelser i mag-tarmkanalen som kan vara förknippat med CdLS. Den vanligast förekommande är malrotation, vilket innebär att tarmkanalens förlopp ser annorlunda ut. Detta kan göra det svårare för maten att passera genom tarmkanalen och leda till symtom i form av kräkningar och buksmärter. Uppskattningsvis 7–8 procent av barn med CdLS har malrotation,

– Det går att göra en röntgen av tarmen när barnet är litet för att ta reda på om det finns en malrotation, säger Robert Saalman.

Det finns också en viss förhöjd risk för att få volvulus, vilket innebär att tarmen roterat runt sig själv. Det är ett allvarligt, akut tillstånd som behöver behandlas snabbt för att tarmen inte ska skadas. Det är därför viktigt att alltid söka vård direkt om barnet plötsligt drabbas av kraftiga buksmärtor och kräkningar. Unga vuxna med CdLS har ibland fortsatta problem med reflux och förstoppning i varierande grad.

– Vi ser också att det finns en ökad risk för övervikt hos unga vuxna med CdLS, säger Robert Saalman.

Tillväxtavvikelse

Som nyfödda har bebisar med CdLS ofta låg vikt och är kortväxta. Då tillväxten avviker något från befolkningen i övrigt är det viktigt att BVC använder de speciella tillväxtkurvor för CdLS som finns. I många familjer är det stora problem att få i barnen mat under de första åren. Som tonåring kan hormonbrist vara orsak till avvikande tillväxt.

Mat och ätsvårigheter

Det finns många förklaringar till att maten är ett problem hos barn med CdLS. Uppfödningssproblem är vanliga. Reflux och kräkningar förekommer ofta och kan bero på att det finns missbildningar i tarmen. Även liten mun och gomspalt kan medföra att barnet har svårigheter att tugga och bearbeta maten. Barn med CdLS kan också ha en ökad känslighet för olika konsistenser, men även andra sensoriska problem såsom selektivt val av livsmedel och maträtter. Smak och lukt kan uppfattas annorlunda.

– Det skapas lätt en oro kring mat när barnet inte vill äta. Barnet kanske bara äter få utvalda saker och små portioner. Det kan leda till låsningar i måltidssituationen. Föräldrar kan behöva hjälp och stöttning med hur man kan göra på bästa sätt. Ett multiprofessionellt team runt barnet är av stor vikt för att hitta realistiska lösningar, säger Anette Ekelund.

Några barn med CdLS har en lång historia av kräkningar, förstoppning och refluxproblem, vilket medför att det inte finns något njutbart med att äta. Aspiration är ganska vanligt och därför bör barnet utredas om det föreligger sväljsvårigheter. Maten bör anpassas till vilka förutsättningar som finns, matens konsistens, temperatur och struktur kan ha betydelse. Ibland kan man behöva berika maten eller ge näringsdryck som tillägg. Vissa barn är i behov av att få en gastrostomi för att kunna tillgodogöra sig sitt energi- och näringsbehov.

– Inom vården följs barnets vikt- och längdutveckling. Det är ett mått på att barnet får i sig tillräckligt med energi. Att barnet får i sig näringsriktig mat är något en dietist kan vara behjälplig med, säger Anette Ekelund.

Teamarbete där olika kompetenser ingår tillsammans med föräldrar, skola och förskola har en stor betydelse för att kunna stödja barnet på bästa sätt. Här ingår både kunskap om näringsbehov, fysisk aktivitet, pedagogiska hjälpmedel och medicinering.

– Det gäller att skapa en helhet kring barnets nutrition där man sätter upp nåbara mål som barnet kan lyckas med för att må bra.

Måltidssituationen ska vara en positiv händelse. Mat ska vara ett erbjudande och inte innebära något tvång, säger Anette Ekelund.

Frågor till Robert Saalman och Anette Ekelund:

Kan man operera malrotation?

– Ja, men det är inte alltid operation behövs. Har man inga symtom så är det inte nödvändigt.

Hur kan man se att det är ett volvolus/tarmvred?

– Den samlade symtombilden inger misstanke om tillståndet. Diagnosen kan sedan ställas med röntgenundersökning.

Min ettårige son är väldigt lös i magen, är det ett problem?

– Att ha lös avföring i ettårsåldern kan vara helt normalt. Diskutera gärna med behandlingsteamet, som får göra en bedömning utifrån detaljerad symtombild och tillväxt.

Vår femårings tarmar verkar inte kunna jobba ordentligt. Hon får magknip och gaser. Vad kan det bero på?

– Dessa besvär kan ha flera olika orsaker. Här är det angeläget att noggrant gå igenom den samlade symtombilden i detalj med den behandlande läkaren som får ta ställning till om man behöver göra någon kompletterande utredning.

Kommer mitt barns tugg- och sväljproblem bestå?

– Det är svårt att svara på men diskutera detta problem med behandlingsteamet. Ofta kan en logoped vara till stor hjälp. Logopeden kan ofta ge goda råd som kan leda till succesiv förbättring av tugg- och sväljproblemen.

Hur mycket kan en gastrostomi hjälpa?

– Gastrostomi kan vara till stor hjälp när barnet har svårigheter att få i sig tillräckligt med mat via munnen och när det är problem med att öka i vikt. När det är svåra låsningar i matsituationen kan det också vara till fördel att få en knapp.

Arvid får personlig assistans

När Arvid föds väger han mindre än två kilo, behöver syrgas och sondmatas var tredje timme. Efter ett par månader på sjukhuset längtar familjen hem, men det finns en stor oro. Bara under sina första månader får Arvid fem lunginflammationer.

– Vi fick åka hem första gången med en massa syrgastuber och en saturationsmätare, för att mäta syrehalten i blodet. Vi sondmatade Anton i en timme, sedan skulle han ligga i högläge i en timme, efter det hade vi en timmes paus innan det var dags för nästa måltid. Nästan varje gång kräktes han upp allt ändå, säger Charlotte.

Samtidigt som Charlotte och Per passar Arvid dygnet runt, går storasyster Caroline i förskolan och håller på att vänja sig av med blöjan. Föräldrarna går i skift och Arvids lunginflammationer avlöser varandra. Till slut får Arvid en BiPAP. Det är en ventilator som hjälper till att trycka ner luften i lungorna vid inandning och trycka ut luften vid utandning. Arvids återkommande lunginflammationer slutar.

– Det var en lättnad, men det är aktiv passning med BiPAP. Vi testade i en period men det går inte att vara vaken dygnet runt. Till slut fick Arvid sova på sjukhuset och så höll vi på i ett par månader, säger Per.

Med dränerad energi och ekonomi får familjen slutligen igenom, med hjälp av läkaren som kallat kommun och Försäkringskassan till konferens, att Arvid ska få personlig assistans nattetid och få vara hemma hos sin familj.

– Vi fick hjälp att kunna ta hem Arvid, för att läkaren sa det. Trots att han egentligen bara upprepade det vi själva hade sagt i flera månader till Försäkringskassan. Det är tråkigt att man måste bli så arg för att bli hörd. Med åren har jag inte bara skinn på näsan, jag har blivit ett rivjärn, säger Charlotte.

Handkirurgi

Det är väldigt vanligt att barn med Cornelia de Lange föds med förändringar i övre extremiteterna, vanligast är små händer och korta armar. Det säger Ann Nachemson som är överläkare i handkirurgi vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Små händer och korta armar kan oftast inte rättas till kirurgiskt, men det förekommer andra handmissbildningar hos personer med CdLS som det går att operera för att förbättra funktionen. Vanligast förekommande är sammanväxta fingrar och tår (80 procent), rörelseinskränkning av armbågar (60 procent) och reduktion av armar, händer och fingrar, (30 procent).

Armar och händer utvecklas väldigt tidigt hos det lilla embryot. Redan i vecka fyra bildas det en liten armknopp. Ett "handsegment" utvecklas under den femte veckan och själva uppdelningen (differentieringen) av fingrarna sker under den sjunde veckan. – Efter vecka sju är det egentligen bara tillväxt kvar, säger Ann Nachemson.

Reduktionsmissbildningar och differentieringsmissbildningar är de vanligaste typerna av förändringar i händerna hos barn med CdLS. Polydactyli, det vill säga extra fingrar kan också förekomma.

Reduktionsmissbildningar

De allvarligare typerna av handmissbildningar hos barn med CdLS är reduktionsmissbildningar som kan vara radiala vilket innebär att delar av tumsidan på handen saknas. De kan också vara centrala, vilket innebär att mittdelen av handen saknas eller ulnara då armbågsbenet saknas.

De radiala missbildningarna behandlas tidigt med små ortoser. Sedan kan man sätta en stålram på handen som föräldrarna skruvar på lite varje dag så att handleden successivt rätas ut. Därefter opererar man för att stabilisera läget.

– Ofta blir resultatet bra. Kirurgi gör man för att förbättra funktionen och dessa typer av ingrepp gör vi vanligen tidigt då barnen är ganska små, säger Ann Nachemson.

De centrala reduktionsmissbildningarna som innebär att det saknas delar av mittpartiet på händerna behöver vanligen inte opereras. Även om missbildningen är påtaglig så har händerna ofta en god greppfunktion som inte kan förbättras med kirurgi.

Differentieringsmissbildningar

Differentieringsmissbildningar innebär att fingrarna sitter ihop med hud och ibland med skelett, så kallad syndaktyli eller simhud.

Sammanväxta fingrar kan delas upp kirurgiskt och det brukar bli ett bra resultat. När fingrarna separeras används en sick-sack-delning av huden som minskar risken för att ärrarna ska strama då barnet växer.

– Det är oftast ingen brådska med att dela fingrarna. Gör man operationen tidigt måste man ibland gå in senare och lätta på stramande ärrbildningar, säger Ann Nachemson.

Skelettmissbildningar

Det förekommer också vissa skelettmissbildningar hos barn med CdLS. Exempelvis kan ben i handen vara sammanväxta. Barn med CdLS kan också födas med en luxation av radiushuvudet (benet ligger inte rätt i leden) vilket gör att armbågen blir stel. Det är svårt att förbättra kirurgiskt.

– I vissa fall går det att ta bort radiushuvudet om det behövs i smärtlindrande syfte. Detta försöker man dock avstå från hos barn för att inte framkalla andra besvär från till exempel handleden, säger Ann Nachemson.

Fråga till Ann Nachemson:

Kan man göra något åt inväxta naglar?

– Det går, fast det är inte så lätt som man skulle kunna tro. Ibland kan man minska besvären genom att skära bort en del av nagelbädden. Ibland beror besvären på deformation av underliggande skelett vilket gör det svårare att korrigera.

Motorik och rörelse

Fysioterapi för barn med funktionsnedsättning syftar till att förbättra den motoriska kontrollen och förebygga svårigheter. Det säger Susanne Nordgren som är legitimerad sjukgymnast vid barn- och ungdomshabiliteringen i Vänersborg.

Sjukgymnasten/fysioterapeuten träffar barn med Cornelia de Lange tidigt. När barnet fått sin diagnos remitteras det till habiliteringen. Sedan följer habiliteringen barnet tills det är arton år. Vid ett besök på gör fysioterapeuten en *grovmotorisk utredning* som insatserna sedan utgår ifrån. Fysioterapeuten tittar till exempel på hur väl barnet kontrollerar huvudet, rullar, sitter, kryper, står och går. De allra flesta barn utan funktionsnedsättning besitter kroppens alla motoriska funktioner i femårsåldern. Barn med CdLS har ofta en försenad motorisk utveckling.

– Det kan bero på att det finns störningar i de neurologiska signalerna från hjärnan (centrala nervsystemet) som styr motoriken, säger Susanne Nordgren.

Motoriska problem

Om ett barn har hög *spasticitet* innebär det en förhöjd muskelspänning som orsakas av en skada i centrala nervsystemet. Det påverkar nervsignalerna till musklerna och kan förhindra att rörelser styrs av viljan. Istället kan spasmer utlösas av olika aktiviteter. Spasticitet kan förändras när barnen blir äldre, men det kan leda till: *kontrakturer*, att muskler och leder blir stela och mindre rörliga, *höftinstabilitet* att muskler runt höftleden är svaga eller för strama samt *skolios*, en snedvridning av ryggraden.

För att behandla spasticitet görs först en noggrann utredning av läkare, därefter beslutas vilken typ av behandling som är aktuell. Det går att medicinera med Botulinum toxin ® (botox) som sprutas in i muskelfästena. Effekten blir att nervimpulsen inte når fram och spasticiteten blir lite mindre, då får barnet också en ökad rörlighet. Botox behöver fyllas på regelbundet. Under en botoxbehandling ska man intensivträna musklerna genom till exempel stretching och ortoser. Baclofen ® är också ett läkemedel mot spasticitet. Det ges oralt med regelbunden dos.

Att ha en låg muskelspänning kallas för *hypotoni*. Det kan leda till överrörlighet, vilket i sin tur kan innebära problem med lederna och balansen. Därför är det viktigt att behandla genom till exempel aktiviteter som tränar muskulaturen.

– Ridning är en väldigt bra träningsform för barn som har låg muskelspänning. Hästens rörelser stimulerar normala gångrörelser och musklerna tränas när man försöker hålla sig kvar på hästen. Man vill stimulera musklerna att jobba och bli starka, säger Susanne Nordgren.

Många barn med låg muskelspänning kan också behöva träna upp sin lungkapacitet genom att *andningsträna*. På grund av en låg tonus kring lungor har barnen ofta svårigheter med att hosta upp slem.

– Ett bra sätt att träna andning på är att öva på att andas mot ett motstånd, det finns speciella behandlingshjälpmedel för det. Genom träning av andningsmuskulaturen som sitter i bröstkorgen förbättras förmågan att transportera upp slem, säger Susanne Nordgren.

Ståträning är bra då det stärker höftmuskulaturen och de muskler som hjälper till med kroppshållning och balans. För barn som inte har ett självständigt stående kan de komma upp mer med hjälp av ett *ståskal*. Det hjälper kroppen att träna både muskler och skelett och är bra för mag- och tarmaktiviteten. Ståträning kan också ha positiv effekt mot skolios och är bra för andning och lungfunktion

– Vi är gjorda för att stå och gå och att komma upp påverkar också hjärtat positivt. Det är viktigt att kombinera ståträningen med något roligt som intresserar barnet säger Susanne Nordgren.

Träning ska vara roligt och funktionellt

En viktig uppgift för en fysioterapeut är att hjälpa till att hitta fritidsaktiviteter och träning som barnet tycker om, med både fysisk rörelse och social interaktion med andra.

– Idag arbetar vi med funktionell träning, alltså att barnet övar i vardagliga aktiviteter utefter sina individuella förutsättningar. Det är viktigt att leka in träningen med barnet, det är precis som för oss vuxna, det går inte att träna om det inte är roligt, säger Susanne Nordgren.

Utöver rörelse- och styrketräning är det också bra för barn som är korta i sina muskler att stretcha. Om barnet sitter mycket i rullstol kan det få för korta muskler i benen och runt höfterna.

– Det är viktigt att tänka på hur barnet sitter, står och ligger under hela dygnet, säger Susanne Nordgren.

Rörelse i vardagen

Den bästa träningen är den som blir av. Genom att anpassa sina vardagssituationer kan man skapa utmanande aktiviteter som stimulerar barnet till mer rörelse och rörelseglädje. Träning kan till exempel vara att ta trapporna istället för hissen, plocka ur diskmaskinen eller att gå ut i naturen på helgerna.

– Alla barn behöver ha en rolig och motiverande fysisk aktivitet minst en timme om dagen, säger Susanne Nordgren.

Hjälpmedel för ökad aktivitet

De hjälpmedel som barn med funktionsnedsättning har tillgång till utvecklas hela tiden. Målen med hjälpmedlen är att kompensera för de motoriska svårigheterna och träna barnens färdigheter, öka deras delaktighet och välbefinnande samt att förbättra och vidmakthålla barnets kroppsliga funktioner.

Ett hjälpmedel skrivs ut efter att fysioterapeut och arbetsterapeut har kartlagt, utrett och bedömt barnets behov. Gång- och stå hjälpmedel ligger inom fysioterapeutens område. Rullstolar, toalettstolar, arbetsstolar och kommunikationshjälpmedel samt kognitiva hjälpmedel arbetar oftast arbetsterapeuten med. Ortopediska hjälpmedel, som ortoser, korsetter och ståskal förskrivs i samverkan med ortopedläkare och ortopedteknisk mottagning.

– Inom habilitering samverkar vi ofta då det är viktigt att bemöta barnet utifrån en helhetssyn. Utredning och kartläggning ska alltid göras av fysioterapeut och arbetsterapeut när man bedömer barnets hjälpmedelsbehov, säger Susanne Nordgren.

Fråga till Susanne Nordgren:

Hur kan man träna bort rosslighet?

– Det är bra att komma upp och stå och att tänka lägesförändring. Dricka vatten för att lösa slem är bra. Kanske höja på huvudändan av sängen så att barnet inte ligger helt plant. Prata med din fysioterapeut på habiliteringen.

Arvids familj gillar friluftsliv

Idag är Arvid 12 år. Han är en busig kille som gillar fart och fläkt. När familjen är ledig vill de gärna åka till fjällen och vara ute i naturen. Det kan vara en utmaning när man har barn med funktionsnedsättning. Per har byggt en snowracer med specialsits som Arvid kan åka i och han gillar att åka snöscooter.

– Det får gärna vara fart, fläkt och lite skumpigt tycker Arvid. Då skrattar han så det går rakt in i hjärtat på en, säger Per.

Charlotte och Per har lärt sig genom åren att allt friluftsliv inte är för Arvid.

– Han har varit med på fjälltopparna. Man kanske inte släpar upp honom en gång till men då har han åtminstone varit där. Arvid blir

svullen av myggbett på sommaren och kall i en snöhög på vintern så vi anpassar oss hela tiden, säger Charlotte.

Att vara mamma till ett vuxet barn med Cornelia de Lange

När Dan var sex år var vi på familjevistelse på Ågrenska. Då hade han precis fått sin diagnos. Det berättar Cecilia Schrewelius som arbetar som verksamhetsledare inom personlig assistans men som också är mamma till Dan, 23 år, med Cornelia de Langes syndrom.

När Dan föddes 1997 visste familjen inte mer än att han hade dysmeli på handen, gomspalt och ett blåsljud på hjärtat.

– De enda som faktiskt sa att det kunde vara något mer var försäkringsbolaget som inte ville teckna en barnförsäkring på Dan, säger Cecilia.

Under åren som följde dök det upp mer problem. Kommunikationen och talet kom inte igång som förväntat och det upptäcktes en hörselnedsättning. När han var fyra år fick han diagnosen intellektuell funktionsnedsättning.

– Jag började överst på A på Socialstyrelsens sida för sällsynta diagnoser, men jag kom bara till C, för där var han ju, säger Cecilia.

Hon ringde själv upp läkaren som aldrig hade hört talas om Cornelia de Langes syndrom, men satte igång en utredning som senare ledde till en fastställd diagnos.

I skolan var det svårt att få personalen att lära sig mer om Dans diagnos. De fokuserade istället på att jämföra honom med andra barn med intellektuell funktionsnedsättning. Ibland kunde han överraska med att hänga med oväntat bra och skriva på tavlan. Många gånger ledde lärarnas ovilja till att Dan tappade förtroende för de vuxna.

– Vi försökte berätta för skolan hur viktigt det var för Dan med rutiner och trygghet men istället utvecklade han tvångshandlingar. Han åt inte förrän vi sa "varsågod" vid varje tugga i sex år för att skolan hade sagt att man måste vänta med att äta tills den vuxne hade sagt det, säger Cecilia.

Dan utvecklades mycket under tonåren och under gymnasietiden blev han mer självständig. Han är intresserad av att vara i naturen och att samla på saker.

– Dan har ett extraordinärt minne och en förmåga att berätta eller visa det för oss. Han har också ett stort fotointresse och det har gett oss möjligheten få se hur han ser världen, säger Cecilia.

Dan kommunicerar genom sitt kroppsspråk, egna ord och med egna tecken. Han har också en Prator, som är en dator med talsyntes.

– Dan började med tecken som stöd, men det lossnade aldrig. Då började vi jobba med PECS, som är ett bildhjälpmedel. All kommunikation är bra kommunikation, säger Cecilia.

Assistansen har varit väldigt viktigt för att Dan ska bli mer självständig. Dan fick personlig assistans när han var 13 år. Det var en stor omställning för hela familjen att ha en assistent hemma. Idag har Dan en egen lägenhet, ett jobb inom daglig verksamhet och många fritidsintressen som han åker iväg på tillsammans med sina assistenter.

– Idag har Dan ett riktigt bra liv och det är jag väldigt glad för. Han åker på semester varje år till Kolmården med sina assistenter. Förra året ställde han upp i ett LSS-lopp. Dan sprang fyra varv, det var assistenten också tvungen att göra och var helt slut efteråt, säger Cecilia.

Cecilia vill skicka med till föräldrarna att mål kan ta lång tid att uppnå, vissa saker sker när barnen är mogna för det. Det är viktigt att föräldrar tar hand om sig själva och varandra.

– Våra barn tar in mycket information och lagrar för att sen ta fram när du minst anar det. Glöm inte bort att du inte bara är förälder. Jobb, vänner och fritidsintressen är viktiga för hälsan. Och se till att ta emot hjälp, säger Cecilia.

Kommunikation och AKK

Det är kommunikationen som gör oss till människor. Den gör det möjligt för oss att vara delaktiga i olika sammanhang. Det säger Malin Antonsson som är logoped och forskare på DART i Göteborg.

DART är västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, en del av Sahlgrenska universitetssjukhuset. De träffar patienter för att utreda behov och prova ut hjälpmedel, arrangerar utbildningar och kurser om alternativ och kompletterande kommunikation (AKK), samt kommunikativa rättigheter och tillgänglighet för barn, ungdomar och vuxna. De arbetar också med att bedriva forskning om olika former av kommunikationsstöd och samspeletsstrategier. DART utgår ifrån att alla vill kommunicera och har rätt att kommunicera, men alla har inte samma möjligheter.

Vad är kommunikation och hur utvecklas den?

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 söker kontakt för att få närhet, behov uppfyllda, vara delaktiga, lära oss saker, men också 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.

– Önskan att kommunicera startar redan innan ett barn föds. Nyfödda kan kommunicera genom att till exempel imitera enkla ansikts- och handrörelser, säger Malin Antonsson.

I de första stegen av kommunikationsutvecklingen är vi beroende av att ha en omgivning som tolkar det vi kommunicerar.

Kommunikationen är partnerberoende. Det lilla barnet reagerar spontant på händelser och visar det med kroppen.

I nästa steg börjar barnet utforska omgivningen och förstå att det kan påverka vad som händer runt omkring. Så småningom upptäcker barnet att det kan styra sin omgivning och göra flera saker samtidigt. Barnet lär sig att styra omgivningens uppmärksamhet, kan begära, peka och säga nej. När barnet kan mer än 50 symboler eller ord börjar det kunna kombinera orden till meningar. Ordförrådet växer oavsett om det är talat eller tecknat. Det är inte ovanligt att barn med funktionsnedsättning befinner sig på flera utvecklingssteg samtidigt.

När barnet inte svarar som förväntat på kontakt, på grund av till exempel sin funktionsnedsättning, har vuxna en tendens att bli lite försiktiga. Det finns en risk att samspelet påverkas negativt om omgivningen, barnets kommunikationspartners, tar ett steg tillbaka.

- Istället behöver vi ösa på med mer kommunikation. Vi behöver jobba aktivt med att både prata och att lyssna. Ge barnet tid och ha en positiv förväntan. Försök att alltid vänta på respons i minst 20 sekunder. Gärna längre, säger Malin Antonsson.

Kommunikation hos barn med CdLS

Hur kommunikationsutvecklingen ser ut påverkas av flera saker som kognition, syn, hörsel, motorik och samspel. Forskningen visar att AKK har en positiv effekt på uttrycksförmåga, språkförståelse, uppmärksamhet och autonomi. Svårigheter att uttrycka sig påverkar också beteende.

- AKK har en positiv effekt genom att minska det utåtagerande beteendet. Barn med CdLS har ofta en bättre språkförståelse än uttrycksförmåga. Den skillnaden har man märkt är större än hos andra barn, säger Malin Antonsson.

Samspelet kan vara svårt när ett barn har kommunikationssvårigheter När en person pratar mindre och har färre och svårtolkade signaler så kommunicerar vi mindre med personen.

- Vi blir mer styrande i kommunikationen, till exempel frågar vi mycket och svarar själva. För att stötta barnets utveckling kan vi tänka på det, vara goda samtalspartners och erbjuda alternativa verktyg – AKK, säger Malin Antonsson.

Alternativ och kompletterande kommunikation - AKK

AKK är en förkortning av *alternativ och kompletterande kommunikation*, som finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig och förstå talat språk. Många habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen. Förutom lågteknologiska AKK som bilder, tecken, symboler och kommunikationsapparater finns det idag också högteknologiska AKK som datorer och appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

- Man ska inte vara rädd för att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Det förvirrar inte barnet, tvärtom kommer barnet självt att välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. Att presentera flera alternativ innebär att barnets möjligheter blir större. Så blanda gärna, säger Malin Antonsson.

För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd både från

föräldrarna, skola, habilitering och andra berörda. AKK hindrar inte talutvecklingen, utan stimulerar den.

– Barn ska inte behöva bevisa att de förstår bilder eller hur ett hjälpmedel fungerar för att få tillgång till det. Oftast behövs lång tid för att behärska ett kommunikationssätt. Tänk på att till ett litet barn talar vi många timmar varje dag och det dröjer ändå omkring ett år innan barnet säger sitt första ord, säger Malin Antonsson.

Omgivningens betydelse för lyckad kommunikation

Det finns många olika typer av AKK och för att hitta det sätt som passar gäller det att prova sig fram. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och andra kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Den vuxne ska alltså själv använda samma kommunikationssätt som barnet, exempelvis peka på bilder. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för barnet. Det är viktigt att inte leta efter den perfekta lösningen utan ibland kan blandade hjälpmedel vara en lösning för barnet. Det viktigaste är att börja någonstans och det är aldrig för sent.

– Att göra något litet ger så mycket större effekt än man kan tro. Det kan räcka med ett eller ett par tecken till exempel som kan vara en enorm öppning till kommunikation, säger Malin Antonsson.

En tumregel för omgivningen kan vara att använda sig av en responsiv kommunikationsstil, som ser 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 gott om tid att uttrycka vad det tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.

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

– Att vara responsiv och en modell för AKK gör också att du pratar långsammare vilket är jättebra. Ha tålmod, man måste ofta vänta länge innan man får respons, säger Malin Antonsson.

Tips på webbsidor:

vgregion.se/ov/dart – DART:s webbsida. Här finns mer kunskap om kommunikation och AKK, samt färdigt material t ex samtalskortor.

appstod.mfd.se – en webbsida med information om appar för kommunikation. Det finns till exempel en sökfunktion för vilken teknik som används – ios eller android, och vilken funktion man önskar i appen.)

akktiv.se – kursmaterial och information om föräldrakurser, samt färdiga samtalskortor för utskrift.

Fråga till Malin Antonsson

Finns PODD som ett högteknologiskt kommunikationshjälpmedel?

– Ja det finns. PODD är ett AKK där man använder kommunikationsböcker med en stor vokabulär där barnet kan bläddra sig vidare för att bygga meningar. Den högteknologiska varianten heter elektronisk-PODD och är en samtalsapparat med talsyntes. Elektronisk-PODD kan man få som hjälpmedel. Vill man testa ett högteknologiskt AKK kan man till exempel ladda ner appen Snap core som går att testa gratis och som också har en stor vokabulär.

Arvid kommunicerar med kroppsspråket

Arvid går på en specialskola där han trivs bra och vissa helger åker han iväg på korttids. När han var liten och även idag använder han mycket ögonkontakt och mimik för att kommunicera, som små barn gör.

– Arvid förstår mycket av vad vi säger men han har svårt att svara. Han visar istället tydligt med kroppsspråket vad han vill. Arvid kastar saker han inte vill ha och vill han kramas kryper han upp i knät, säger Charlotte.

På skolan arbetar pedagogerna med PODD, som är avancerade kommunikationsböcker. Hittills har Arvid inte visat något vidare intresse för att använda böckerna.

– Vi skulle önska att de fanns i en digital form, då skulle han nog bli mer intresserad. Nu har vi förstått att det finns och det ska skolan få veta, säger Per.

Skolan hittar på mycket aktiviteter med barnen för att utmana på olika sätt, men Charlotte och Per tycker att de kunde ställa högre krav.

– Vi kan tycka att de inte pushar tillräckligt mycket. I vissa situationer inte alls. Mitt mål är att han ska gå och klara sig utan rullstolen och det går ganska bra med mig för jag ger mig aldrig, säger Per.

IF och npf-diagnoser

Barn med sällsynta diagnoser är ofta underdiagnostiserade vad gäller andra diagnoser. Det säger Petra Boström som är psykolog på BUP i Stockholm.

De vanligaste neuropsykiatriska diagnoserna (npf-diagnoser) är adhd, add och autism. De kallas för neuropsykiatriska därför att hjärnan och nervsystemet bearbetar information på ett annorlunda sätt. Det visar sig oftast som svårigheter som uppstår i utvecklingen och för barn med sen utveckling kan liknande symtom senare ge olika diagnoser.

Hos barn med CdLS är intellektuell funktionsnedsättning (IF) den vanligaste tilläggsdiagnosen. Det finns hos över 90 procent av individerna (2 procent av hela befolkningen). Även autismspektrumtillstånd är vanligt förekommande, hos 43 procent (1–2 procent i befolkningen).

Ibland finns misstanke om IF tidigt, till exempel då man ser att den motoriska utvecklingen är sen samtidigt som barnet har svårt att komma igång med språk och lekutveckling. Det kan dock vara svårt att fastställa diagnosen när barnet är litet. Barn med IF har en långsammare inlärningstakt och svårare med abstrakt tänkande vilket påverkar barnets förståelse för andras intentioner. Personen kan också ha svårare för att tolka och sortera intryck.

– Att göra en utredning av den teoretiska begåvningen är viktigt så att barnen får rätt till en skolgång som de klarar av, men också hjälp med att senare klara sig i vardagen med arbete, hem och ekonomi, säger Petra Boström.

IF graderas från lindrig till mycket svår. Diagnosen ger rätt att söka särskola och insatser genom LSS och habiliteringen.

– Utvecklingsbedömningen görs ofta om ett par gånger under uppväxten, inför skolstart och stadiemyten. Allt för att kunna möta barnet på rätt nivå, säger Petra Boström.

Autism innebär bland annat svårigheter i socialt samspel och ömsesidighet, kommunikation, beteende och intressen. Hos barn med autism är det vanligt med repetitiva beteenden och rigiditet (svårigheter med förändringar och att vara flexibel).

– Man tror att personer med autism upplever och tolkar sina sinnesintryck annorlunda. Det kan finnas både en överkänslighet och en underkänslighet. Både vad gäller till exempel mat men också hur kläder känns mot kroppen. Vinterkläder kan vara väldigt besvärligt till exempel, säger Petra Boström.

Vid en autismutredning träffar barnet läkare och psykolog. De observerar hur barnet agerar i samspel och lek, ögonkontakt och annan kommunikation är viktigt. Försöker barnet förmedla sig även om språket inte räcker till? Under en utredning tar man alltid hänsyn till barnets utvecklingsnivå.

Uppmärksamhetsstörningar förekommer också hos barn med CdLS. Barn som har adhd eller add har svårigheter med att kontrollera och reglera sin uppmärksamhet och sin aktivitetsnivå. Även impulser, tankar och känslor kan vara svåra att reglera. Det beror på en annorlunda funktion i den del av hjärnan som fattar beslut eller löser problem. Vad gäller neuropsykiatriska tillstånd så är det många gener som är inblandade och därmed finns en stor risk för ärftlighet. Flera av problemen uppstår när barnen inte klarar av de krav som finns i omgivningen. Därför är det viktigt att miljön runt barnet inte är för rörig och att kraven på snabba växlingar sänks.

– Barnet måste få avsluta vad det håller på med. När man som vuxen bemöter barn med uppmärksamhetsstörningar är det viktigt att behålla sitt lugn. Barn lär sig genom oss vuxna och känslor smittar, säger Petra Boström.

För att bädda för att barnet ska lyckas trots en npf-diagnos behöver omgivningen sätta krav på rätt nivå och ge stöd för att underlätta förståelse. Positiv förväntan och återkoppling är viktigt. Och att ge tid.

– Belöningar fungerar generellt sätt mycket bättre än bestraffningar. Det är jätteviktigt att barn med komplexa funktionsnedsättningar också får känna att de lyckas, säger Petra Boström.

Fråga till Petra Boström

Vid vilken ålder brukar man utreda för IF och autism?

– Det beror lite på hur tydliga svårigheterna är. Utvecklingsnivån bedöms ofta inför skolstart, men det går att göra från tre års ålder även om det inte alltid går att fastställa diagnos.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland Cornelia de Langes syndrom. 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 Cornelia de Langes syndrom 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 förstås också sina egna personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Bodil Mollstedt som arbetar i Ågrenskas barnteam.

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

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom. De 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, säger Bodil Mollstedt.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionsstillstånd, 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.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Många barn med Cornelia de Langes syndrom mår bra av *en lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur*.

– Vi har bland annat bildscheman över vad vi ska hitta på under dagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning, säger Bodil Mollstedt.

Barnen har en samling varje morgon och veckans dagar har alla fått en egen färg och en egen doft, som barnen får lukta på i en doftflaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan, och stimulerar dessutom den kognitiva förmågan.

– Under samlingen träffar de små barnen Kalle Kanin som bor i en låda, och som hälsar på alla barnen och har med sig en rolig aktivitet, säger Bodil Mollstedt och visar Kalle även för föräldrarna.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Det gör att både *grov- och finmotoriska förmågor* tränas under lekar och aktiviteter. Personalen anpassar aktiviteterna efter *varje barns omvårdnadsbehov och hälsa*, genom att ge tillfälle till vila under dagen och att individuella hjälpmedel ingår på ett naturligt sätt.

– Under den här veckan är det yngsta barnet ett år och det äldsta går i sjuan, såklart skiljer deras behov sig väldigt mycket åt, säger Bodil Mollstedt.

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.

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 särskilda behov bygger på samma principer om tydlighet och struktur. Barnteamet på Ågrenska har som mål att *skapa förutsättning för delaktighet och förståelse i aktivitet*. Därför är aktiviteterna återkommande och har en tydlig struktur med enkla korta instruktioner.

För att stimulera och stödja *språk och kommunikation* är personalen på Ågrenska lyhörd, ger barnen tid och inväntar bekräftelse. De använder tecken, gester, bilder och ett tydligt kroppsspråk samt inväntar och uppmärksammar barnets egna uttryck. För att stimulera *socialt samspel* har barnen gemensamma lekar och samlingar med vuxenstöd där barnen får uppleva att de lyckas och får positiv förstärkning.

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 klickas 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, säger Bodil Mollstedt.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

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

Övriga länktips:

logopedeniskolan.blogspot.se – en blogg om läs- och skrivsvårigheter.

skoldatatek.se/verktyg/appar – tips på appar att använda i skolan.

mtm.se – Myndigheten för tillgängliga medier (talböcker, punktskrift och lättläst material).

komikapp.se – hjälpmedel för personer med funktionsnedsättning.

varsam.se – hjälpmedel för personer med funktionsnedsättning.

socialanätet.se – särskolans nätverk i Sverige.

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 Astrid Emker som 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 Astrid Emker.

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

– En 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, säger Astrid Emker.

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". Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet. – Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa 'bravo' när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så olika reaktioner kändes det orättvist, säger Astrid Emker.

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 nio-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 Astrid Emker.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp. Under familjevistelsen för Cornelia de Lange fick syskonen svar på sina frågor av läkaren Josephine Wincent som också föreläste för föräldrarna.

– 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, säger Astrid Emker.

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, säger Astrid Emker.

Bemästrande handlar om att få strategier i vardagen, att få välja själv vilka de vill berätta om sitt syskons syndrom för. Det handlar också 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 Astrid Emker.

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok, som handlar om deras känslor och tankar inför att ha ett syskon med Cornelia de Langes syndrom.

– 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, säger Astrid Emker.

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systemen 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, säger Astrid Emker.

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!

Bok och filmtips!

Örjan, den höjdrädda örnen av Lars Klinting

Flyg Engelbert! av Lena Arro

Pricken av Margaret Rey

Bill och hemliga Bolla, kortfilm av Jan Gissberg och Gunilla Bergström

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

På hemsidan 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/

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/

Arvid har en storsyster

När Arvid var liten var hans storsyster Caroline mycket på förskolan. Familjen bodde i långa perioder på sjukhus och var tvungna att ägna mycket tid åt att Arvid skulle överleva.

– Varför tycker du mer om Arvid än om mig, frågade Caroline mig en gång när hon var fyra år. Då gick mitt hjärta i bitar. Idag vet hon att det inte är sant och vi har jobbat jättemycket på att hon inte ska känna sig ensam eller utanför, säger Charlotte.

Caroline har alltid varit mån om sin lillebror men föräldrarna har tillåtit henne att vara arg på sin honom trots hans funktionsnedsättning.

Omsorgen om båda barnen har ofta lett till att familjen delar upp sig.

– Caroline älskar att simma men det är för besvärligt att ta med Arvid så då åker bara hon och jag, säger Per.

Nu håller Caroline på att ta körkort för A-traktor och planeringen är i full gång för hur hon ska få med sig Arvid.

– Hennes största bekymmer nu är vart Arvids assistenter ska ta vägen när hon och brorsan är ute på äventyr, säger Per.

Munhälsa och munmotorik

Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd 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 övertandläkare Marianne Lillehagen och logoped Åsa Mogren som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. 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 odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

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

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

På grund av situationen med covid-19 under 2020 har Mun-H-Center inte träffat barnen under familjevistelsen för Cornelia de Lange.

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 Marianne Lillehagen 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 viktigt 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 Cornelia de Langes syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Cornelia de Langes syndrom.

- Små käkar, framför allt kan underkäken vara liten.
- Små tänder, som kan ha annorlunda form eller sitta glest/trångt.
- Tandanlag kan saknas
- Sent tandframbrutt kan förekomma.
- Högt gomvalv och/eller gomspalt.
- Reflux, kan ge en ökad risk för sår och infektioner i munslemhinnan, erosionsskador på tänderna och muntorrhet.
- Gastrostomi – viktigt med munvård även om barnet inte äter med munnen. Det finns en ökad benägenhet att få tandsten och förmågan till självrengöringen i munnen kan vara nedsatt.
- Svårt att medverka till daglig munvård och besök i tandvården

– Detta är symtom som kan förekomma men alla gäller självklart inte alla, säger Marianne Lillehagen.

Att tänka på för barn med Cornelia de Langes syndrom:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets diagnos.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen barnet ska sitta i. (Användbara bilder finns på **bildstod.se**, och **kom-hit.se**)
- Barnen bör få komma till specialisttandvården tidigt för bedömning.
- Viktigt att inte använda tandkräm med slipmedel om barnet har problem med reflux.
- Om barnet är aktuellt för narkos av någon anledning, se till att få en samplanering så tandvården kan undersöka barnet under narkosen.
- Det kan behövas hjälpmedel som bitstöd eller specialtandborste vid den dagliga munhygien. Tandvården ska hjälpa till att prova ut.

Om barnet tycker att det är jobbigt att besöka tandvården kan det vara värdefullt med inskolning till tandvårdssituationen.

Munmotorik vid Cornelia de Langes syndrom

I Mun-H-Centers databas framkommer att många barn med CdLS har *låg muskelspänning* i läppar och tunga. Det innebär också att barnen har nedsatt rörlighet i tungan och därför svårigheter att styra munnens rörelser.

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

Orsaken till nedsatt salivkontroll (dregling) är i stort sett aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på försvagad muskelstyrka i ansiktsmuskulaturen, eller på sittställning och huvudhållning.

De flesta barnen har också problem med tal och kommunikation och sug- tugg- och sväljsvårigheter. Orsaken till ätsvårigheter handlar om aptit (att vilja/orka äta), färdighet (att kunna äta) och säkerhet (att kunna äta säkert).

– Det är viktigt att ha ett multiprofessionellt team för att behandla ätsvårigheter. Men det kan vara bra att veta att problemen med ätsvårigheter brukar bli bättre med åldern, säger Åsa Mogren.

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.

– Det kan i sin tur underlätta för möjligheterna att ta hand om tänderna, som ju ska hålla hela livet. Det kan bli lättare att borsta tänderna och att besöka tandvården, säger Åsa Mogren.

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 muskelfunktion för att kunna tugga, suga, svälja och dricka.

Logopedens åtgärder för ett förbättrat ätande kan vara medicinsk, kompensatorisk eller innebära träning av själva funktionen.

– Själva ätandet är det vi ser, men processen engagerar egentligen många delar av kroppen, säger Åsa Mogren.

Olika hjälpmedel kan underlätta ätande och drickande. Man kan också anpassa kostens konsistens. Det är bra att ätträna med mat som smälter i kontakt med saliven, placera maten på tuggytan.

En del barn med Cornelia de Lange har gastrostomi ("knapp på magen"). Det är viktigt att komma ihåg att sköta munhälsan precis som tidigare även om barnet inte äter genom munnen, liksom att stimulera munnen för att motverka överkänslighet i munhålan.

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 till bitovanan 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

Arvid och framtiden

Det tog ett tag för familjen att acceptera och lära sig att leva med personlig assistans och det tog ett tag att hitta rätt assistansbolag. – Vi har lärt oss att vara kräsna när vi väljer. Jag måste kunna vara mig själv i mitt eget hem. Assistenten blir som en extra familjemedlem som vi delar vårt liv med och vi är väldigt glada för de assistenter vi har idag, säger Per.

Succesivt har assistanstimmarna ökats på och nu när Arvid har fyllt 12 försvinner den sista delen av föräldraansvaret enligt FK:s regler och Charlotte och Per hoppas att han ska få assistans under dygnets alla timmar. Arvid fortsätter också att utvecklas hela tiden. Han har en knapp på magen och får den viktigaste näringen därifrån men den senaste tiden har han blivit bättre och bättre på att äta.

– Våra mål just nu är att Arvid ska äta och gå och det tror vi att han klarar. Just nu äter han vanlig mosad mat och får bara sondmatning på natten, säger Charlotte.

Att vara förälder till ett barn med stora behov har inneburit många toppar och dalar för Charlotte och Per och de har lärt sig mycket längs vägen.

– Vi har gjort en jökla resa. Man får se det som ett äventyr. Vi vet nu att exakt allt går att lösa. I början är det lätt att fastna i alla bekymmer. Det tar lång tid och man måste kämpa, men det finns alltid en ljusning i varje katastrof man råkar ut för och det gäller att försöka ta sikte på det, säger Per.

– Man träffar så mycket fantastiska människor. Det är en stor fördel med att ha barn med diagnos. Föräldraföreningen har varit en otrolig drivkraft för oss och att de här barnen har en sån underbar humor och livsglädje. Om man vågar ta till sig det så blir allting mycket lättare, säger Charlotte.

Samhällets stöd

Louise Jeltin är koordinator och assistanssamordnare 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 numera är en separat ersättning. Förut var merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

Från och med den första juli 2020 kan föräldrar till barn som nyligen har varit allvarligt sjuka och som behöver skyddas så de inte insjuknar i covid-19 få en förebyggande tillfällig föräldrapenning om de behöver avstå från arbete. För att få ersättningen krävs ett läkarintyg som styrker att det finns skäl att skydda barnet.

– Här är det viktigt med bra underlag. Ta hjälp av läkare, kurator och assistanssamordnare, säger Louise Jeltin.

CSD-samverkan

Centrum för sällsynta diagnoser vid universitetssjukhusen samverkar med de expertteam som finns för att underlätta för personer med sällsynta diagnoser och för deras närstående. På csdsamverkan.se kan man se vilka expertteam som samarbetar med CSD på de olika universitetssjukhusen.

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 csdsamverkan.se och 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.

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 intellektuell funktionsnedsättning, autism eller autismsliknande 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 hemsida.

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).

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."

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

fk.se - Försäkringskassan

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

notisum.se – Lagar på nätet

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

csdsamverkan.se – Centrum för sällsynta diagnoser i samverkan

bostadscenter.se – Bostadscenter

boverket.se – Boverket

mun-h-center.se – Mun-H-Center

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

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 omfattas av insatsen personlig assistans krävs att man har omfattande och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

Vidare måste man ha vad Försäkringskassan eller kommunen bedömer som *grundläggande behov* alltså behov av hjälp med att äta, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Sedan 1 juli 2020 räknas även *sondmatning och andning* som ett *grundläggande behov* och kan ge rätt till assistans. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering eller

påminnelser räknas inte som grundläggande behov men kan beviljas som *Andra personliga behov*.

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 psykisk funktionsnedsättning eller att det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller utbrott till exempel.

Om man har tillräckligt med grundläggande behov för att omfattas av insatsen bedöms också *Andra personliga behov* vilket kan handla om att träffa vänner, göra fritidsaktiviteter, kunna arbeta eller att vara förälder. Men det handlar också om ytterligare behov kring måltider, hygien med mera som inte bedömts som grundläggande. Vidare kan man få rätt till *dubbelassistans*, vid till exempel resor eller där behov finns att två personer utför kvalificerat assistansarbete.

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. När man ska ansöka om personlig assistans behövs ett läkarintyg. Det finns möjlighet till rådgivning från brukarorganisationer och många assistansbolag inför ansökan.

Det är viktigt att anmäla *ändrade förhållanden* till Försäkringskassan. Särskilt viktigt är det att känna till att sjukvårdande insatser kan påverka rätten till assistansersättning. Andra typer av ändrade förhållanden kan vara flytt till gruppboende, hjälpmedel och andra typer av stöd.

– Anmäl förändringen till Försäkringskassan så snart som möjligt men senast 14 dagar efter att du fick reda på förändringen, säger Louise Jeltin.

De grundläggande behoven räknas som *föräldraansvar* tills barnet fyllt nio år. 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 och faller helt utanför föräldraansvaret vid tolv års ålder, säger Louise Jeltin.

Alla har rätt att själv välja sina personliga assistenter, oavsett ålder. Det finns flera skäl till att *anhöriga* (föräldrar, syskon, mor och farföräldrar) kan bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära sin familjemedlem. Väljer man som anhörig att vara assistent är det viktigt att vara professionell och gå in i assistentrollen. – Mitt tips är att lägga över så mycket ni bara kan på er assistanssamordnare. Det är ofta väldigt energikrävande att både söka assistans och leta assistenter, säger Louise Jeltin.

Assistans i skola/daglig verksamhet/korttidsvistelse

I vissa fall finns skäl till att personen har en personlig assistent även i verksamheter som normalt har fullt omvårdnads och tillsynsansvar som till exempel skola, fritids eller daglig verksamhet. Det gäller till exempel

- i situationer där personens 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
- i situationer där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett starkt begränsat antal personer knutna till sig
- om funktionsnedsättningen är sådan att personen behöver tillgång till någon som har ingående kunskap om honom eller henne och hälsotillståndet.

Det finns ingen rättshjälp för de som vill överklaga Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det kan finnas jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos. Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp:

LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen), 031-841850
 BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), 08-54488660

Cornelia de Lange-sällskapet

Föräldraföreningen Cornelia de Lange startade 1997 och har idag 40–50 medlemmar. Den har tidvis varit vilande eftersom det inte finns så många medlemsfamiljer.

– Men för fem år sedan skedde en generationsväxling. Nu hoppas vi att föreningen kan få nya medlemmar och ny kraft, säger Cecilia Schrewelius, föreningens ordförande.

Cornelia de Lange-sällskapet arrangerar träffar för sina medlemsfamiljer varje år. Syftet är att familjerna ska umgås, utbyta erfarenheter, koppla av och lära sig mer om syndromet genom föreläsningar. Tanken är också att syskonen till barnen med CdLS ska få träffa andra barn som är i samma situation som de.

Föreningen har ännu ingen webbplats men för att bli medlem eller få mer information går det bra att kontakta Cecilia Schrewelius, cecilia.schrewelius@bredband.net.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 20 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

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 diagnos.

De 15 000 medlemmarna representerar ett 60-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, säger Elisabeth Wallenius, tidigare ordförande i Riksförbundet för sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:

sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsen kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd
socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska
agrenska.se/informationscentrum

Cornelia de Langes syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 614

Det föds ungefär ett barn per år som får diagnosen Cornelia de Langes syndrom i Sverige, men förekomsten är osäker. Barn med syndromet har ofta medfödda missbildningar på händer och fötter, intellektuell funktionsnedsättning och ett karaktäristiskt utseende. Typiska drag innefattar bland annat tillväxthämning, ökad behåring, tydligt tecknade ögonbryn och nedåtgående mungipor.

Många av barnen har en mag- och tarmproblematik.

Syndromet beror på en mutation i flera olika gener. I de allra flesta fall handlar det om en nymutation. De behandlande insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinska och neuropsykiatriska aspekter, kommunikation och motorik, samt få en inblick i hur det är att ha ett barn med Cornelia de Langes syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2020 | agrenska.se