

Sällsynta genetiska epilepsier, familjevistelse

Dokumentation nr 622



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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

SÄLLSYNTA GENETISKA EPILEPSIER

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

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

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet sällsynta genetiska epilepsier. 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 Maja Larsson, 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

Tove Hallböök, verksamhetsöverläkare, Barnneurologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Colin Reilly, psykolog, Barnneurologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Lovisa Lovmar, överläkare, Klinisk genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Annie Pedersén, ST-läkare, Klinisk genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

Gunilla Thunberg, logoped på DART – kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Linda Rydqvist, fysioterapeut på Habilitering och hälsa vid Habiliteringen i Skövde.

Niclas Hagsten, fysioterapeut på Habilitering och hälsa vid Habiliteringen i Skövde.

Medverkande från Mun-H-Center

Emma Brandquist, specialisttandläkare.

Agneta Rubensson, logoped.

Medverkande från Ågrenska

Astrid Emker, pedagog.

Samuel Holgersson, sjuksköterska.

Cecilia Stocks, socionom.

Louise Jeltin, assistanssamordnare.

Linda Öhman, pedagog.

Maja Larsson, 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 sällsynta genetiska epilepsier.....	5
Frågor till Tove Hallböök	12
Selma har genetisk epilepsi	13
Genetik vid sällsynt epilepsi	13
Fråga till Lovisa Lovmar och Annie Pedersen	16
Selma får medicin	16
Neuropsykologi vid sällsynt epilepsi	17
Frågor till Colin Reilly	23
Selma börjar i förskolan	23
Kommunikation	24
Frågor till Gunilla Thunberg.....	30
Hälsa och rörelse vid genetisk epilepsi	31
Frågor till Linda Rydqvist och Niclas Hagsten	33
Selmas familjeliv	34
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	34
Selma börjar skolan	38
Syskonrollen	39
Selma får en lillebror	42
Munhälsa och munmotorik	43
Frågor till Mun-H-center	48
Samhällets stöd	49
Personlig assistans	53
Frågor till Louise Jeltin	56
Svenska Epilepsiförbundet.....	57
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	57
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	58

Medicinsk information om sällsynta genetiska epilepsier

– Mutationen som orsakar genetisk epilepsi finns i varje cell i hela kroppen. För de flesta innebär det både epilepsi och en rad andra utmaningar. Det säger Tove Hallböök, verksamhetsöverläkare vid Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

10 000 personer i Sverige har epilepsi, och varje år får 1 500 barn diagnosen. Det är med andra ord ett relativt vanligt tillstånd. En tredjedel får vad man kallar svårbehandlad epilepsi, och i till den gruppen räknas ofta personer med sällsynta genetiska epilepsier. Studier har visat att 1 av 2 000 födda barn har epilepsi som orsakats av en genmutation, och det finns ett par hundra kända gener där olika mutationer kan orsaka epilepsi. Oftast är epilepsin en del i en större symtombild, där barnet också kan ha adhd, autism, intellektuell funktionsnedsättning med mera.

Vad är epilepsi?

Epilepsi är en varaktig benägenhet att få upprepade epilepsianfall. Ett anfall i sin tur är ett utbrott av okontrollerad elektrisk aktivitet i hjärnan. Det kan ta sig många olika uttryck beroende på vilka delar av hjärnan som är engagerade.

– Man kan förenklat säga att nervcellerna pratar för mycket med varandra, säger Tove Hallböök.

Epilepsianfall kan se ut på många olika sätt. Generaliserade anfall, där flera områden i hjärnan aktiveras, är de största och potentiellt farligaste. Barnet kan helt eller delvis förlora medvetandet, bli spänd i kroppen och det kan rycka i armar och ben. Ett sådant anfall kallas *tonisk-kloniskt*.

Andra typer av anfall kallas *absenser*. Då är barnet frånvarande och stirrar framför sig, eller nickar kanske till med huvudet.

En tredje typ, *myoklona* anfall, gör att det rycker till kortvarigt och oregelbundet i barnets armar, ben eller huvud. Barnet är vanligtvis vid medvetande under ett myoklont anfall.

Att beskriva hur anfällen ser ut och därigenom bestämma anfallstypen är helt avgörande när diagnosen ställs.

Om ett epilepsianfall inte bryts av sig självt, och inte kan brytas med akutmedicin, finns en risk att barnet får ett *status epilepticus* – ett potentiellt livshotande tillstånd med upprepade eller långvariga anfall.

Vad orsakar epilepsi?

Epilepsi kan orsakas av flera saker, till exempel kärldmissbildningar, ämnesomsättningssjukdomar, missbildningar, tumörer, och av ärr i hjärnan efter infektioner eller syrebrist. Epilepsi kan också ha genetiska orsaker. Det betyder att det finns en förändring i arvsmassan, som har uppstått redan i fosterstadiet. Förändringarna kan vara av olika stor karaktär – från ett minimalt fel i en av genens byggstenar, till att hela bitar av den genetiska koden är borta eller defekta.

– På 90-talet kände man till ett litet fåtal genetiska förändringar som orsakar epilepsi. I dag pågår en helt revolutionerande kunskapsutveckling. Vi känner till många genetiska epilepsier, men är långt ifrån att ha hittat alla, säger Tove Hallböök. Det finns flera syndrom där epilepsi är en del av symtombilden – som Dravets syndrom och Ohtaharas syndrom.

En del av de genetiska epilepsierna har vetenskapen kunnat beskriva och hitta bra behandlingsalgoritmer för. Andra är så nyupptäckta och har så få drabbade att kunskapen om dem är ganska liten. I Sverige, Europa och världen finns flera epilepsidatabaser där läkare och forskare samlar kunskap om olika tillstånd och delar den med varandra. Det är ett ständigt pågående arbete, som syftar till att öka kunskapen, möjliggöra studier och på sikt förbättra behandlingsmöjligheterna.

– I en framtid kanske det kommer att räcka med ett blodprov och en genanalys för att förstå hur man kan behandla genetisk epilepsi.

Funktionsnedsättningar hos barn med genetisk epilepsi

Många barn med epilepsi har också andra funktionsnedsättningar, såsom intellektuell funktionsnedsättning och motorisk påverkan. Det gäller inte minst barn med genetisk epilepsi, eftersom genmutationen påverkar alla kroppens celler. Till skillnad från epilepsin, som ibland går över eller blir lindrigare med åren, kvarstår ofta de andra funktionsnedsättningarna hela livet. 41 procent av alla barn med epilepsi har en kognitiv påverkan. Det är vanligt att personer med epilepsi har problem med språk, uppmärksamhet, inlärning, beteende, nedstämdhet, sömn, motorik och social anpassning.

Några specifika gener där förändringar kan ge epilepsi

- **PLPBP**

Förändringar i genen är kopplade till PLP, som vitamin B6 kallas i sin aktiva form. B6 är ett avgörande vitamin för minst 140 enzymreaktioner i kroppen och förändringarna gör att reaktionerna inte fungerar optimalt. Det kan i sin tur göra att barnet får en

hjärnutvecklingssjukdom där epilepsi är ett av symtomen. Symtomen kommer ofta i nyföddhetsperioden.

En del drabbade får extremt svårbehandlad epilepsi. Andra svarar bra på B6 tillsammans med antiepileptika, som är den vanligaste behandlingskombinationen. En del får hjärnskador under fosterstadiet, som även de beror på B6-brist och som kan ge olika svåra symtom. Genmutationerna kan också påverka barnets muskelspänning, intellekt, motorik med mera.

– En del blir inte alls hjälpta av att få höga doser B6, medan andra upplever att det lindrar symtomen, säger Tove Hallböök.

- **PCDH19**

Förändringar i denna gen leder till en hjärnutvecklingssjukdom som inkluderar epilepsi. Genen sitter på X-kromosomen, vilket gör att endast flickor drabbas.

Anfallen är ofta feberutlösta och debuterar i åldern 6 månader till 5 år. De är generaliserade eller fokala tonisk-kloniska och kommer oftast i kluster. Det är vanligt med beteendeförändringar – barnen kan bli oroliga, upprörda eller utåtagerande. Psykiatriska symtom, intellektuell funktionsnedsättning och autism är också vanligt. Cirka 40 procent blir anfallsfria på sikt, men de andra symtomen finns ofta kvar. Förutom läkemedelsbehandling är det viktigt med psykiatrisk kontakt och behandling.

- **STXBP1**

Genen styr signalöverföring mellan kroppens celler. Den kan få störningar som ger en hjärnutvecklingssjukdom med epilepsi. Små barn kan få diagnosen Wests syndrom eller Ohtaharas syndrom, som är åldersspecifika. Diagnoserna ställs utifrån den kliniska bilden. Genmutationer på STXBP1 kan orsaka intellektuell funktionsnedsättning, ataxi, slappa eller spända muskler, autism och dystoni, som innebär att barnet har svårt att samordna sin motorik. En liten andel kan bli anfallsfria på sikt.

- **SCN2A**

Det finns mer än 100 kända mutationer på SCN2A-genen, och mer än 300 personer i världen har en sådan. Genen styr en natriumkanal och förändringar kan både ge för mycket och för lite funktion i genen – man brukar prata om *gain of function* eller *loss of function*. Anfallen kan se ut på många olika sätt, och debuterar ofta i nyföddhetsperioden. En del barn får diagnoser som Ohtaharas syndrom eller Wests syndrom. Intellektuell funktionsnedsättning, autism och psykiatrisk sjukdom är vanligt. Behandlingen och prognosen beror på många olika saker, bland annat debutålder och funktionen i genen.

- **SCN8A**

Genen kan ha mer än 200 kända mutationer, som hittills har hittats hos mer än 300 personer i världen. Medelåldern för epilepsidebut är 4 månader. Först brukar anfällen bestå av spänning och ryckningar. Med tiden blir de ofta mer tonisk-kloniska, men det finns många anfallstyper. De som drabbas får ofta också intellektuell funktionsnedsättning, central synnedsättning, motoriska begränsningar, sänkt kroppstonus, benskörhet och hjärtarytmi. Det finns också en 10 procent högre risk för SUDEP – plötslig oväntad död i samband med epilepsi – än för andra personer med epilepsi. – Vi vet inte riktigt varför. Det man vet är att det är viktigt att behandla de stora anfällen, för de är farligast, säger Tove Hallböök. Även här beror behandlingen på om genen har *loss* eller *gain of function*.

På scn8a.net kan man läsa mer.

- **CACNA1A**

Det finns få beskrivna fall av förändringar på *CACNA1A*-genen. Den kodar för en byggkomponent i en spänningsberoende kalciumkanal, som styr cellernas retbarhet. Förändringar kan ge upphov till individuella tillstånd, med olika svåra epilepsianfall. De kan vara generaliserade, men också fokala. En del får attacker med medvetandepåverkan, en sorts tillfällig förlamning som beror på en övergående svullnad i hjärnan. Attackerna kan utlösas av trauma mot huvudet och feber. En del får också en extrem form av migrän. Intellektuell och motorisk funktionsnedsättning är vanligt, precis som koordinationsstörning och hypotoni (låg grundspänning i musklerna), särskilt i bålen. Avvikande ögonrörelser är också vanliga, och de kan vara svåra att skilja från epilepsianfall.

– Det är viktigt att behandla epilepsin, men också hjärnsvullnaden som påverkar medvetandet. Man brukar använda höga doser kortison, säger Tove Hallböök.

- **PNKP**

Det finns tre kända mutationer på *PNKP*-genen. Den kodar för ett protein som reparerar brott i DNA-strängen, som ett slags backup-system. Små defekter på genen brukar "bara" ge koordinationssvårigheter, framför allt i ögonmotoriken. Större defekter innebär att hjärnans funktioner har svårt att utvecklas. Typiskt för barn som drabbas av en sådan defekt är att de föds med mikrocefali, som betyder liten hjärna, och därmed också litet huvud. Epilepsin debuterar tidigt och det finns många anfallstyper. Många av barnen får diagnosen Wests syndrom som innebär infantila spasmer. De flesta har också svår intellektuell och motorisk funktionsnedsättning. Barnen kan ha ganska olika symtom och behandlingen är också olika från person till person.

När epilepsin är svår att behandla

Genetisk epilepsi räknas ofta, men inte alltid, som svårbehandlad.

– Ungefär 300 nya barn per år i Sverige får en svårbehandlad epilepsi. Har man provat två-tre mediciner i adekvata doser och kombinationer utan att uppnå anfallsfrihet, är chansen att med ännu en medicin uppnå anfallsfrihet bara några få procent. Då har man vad vi kallar svårbehandlad epilepsi, säger Tove Hallböök.

Att epilepsin är svårbehandlad innebär att anfallsfrihet inte alltid ska vara målet för behandlingsinsatserna – barnet kanske mår bättre av att man försöker uppnå en god livskvalitet genom att till exempel jobba för kortare och/eller färre anfall.

– Det är en stor ångest även för oss neurologer att inte kunna göra barnen anfallsfria. Men om vi vet att barnet har en genmutation som inte kan opereras bort, vilket man kan med en del andra typer av epilepsi, får vi planera utifrån de förutsättningarna, säger Tove Hallböök.

Riktlinjer för vården

Det finns internationella riktlinjer för vården av barn med epilepsi. De innebär bland annat att barnen alltid ska remitteras till barnläkare som har kunskap och erfarenhet av epilepsi, som tar hand om och utreder epilepsin.

Epilepsibehandling

Epilepsibehandling handlar bland annat om information och kunskap och om stöd och behandling mot psykosociala följder av epilepsin.

– Epilepsi har varit en stigmatiserad sjukdom. Anfällen kan upplevas som skrämmande, vilket ibland försvårar vardagen för personer som har epilepsi, säger Tove Hallböök.

Behandlingen handlar också om att identifiera och minska anfallsutlösande faktorer, bedöma vilka läkemedel som har bäst effekt, liksom att undersöka andra behandlingsmetoder.

– Ofta går det att medicinera så att barnet blir av med de största anfällen, och kanske också minska antalet anfall. Målet är att barnet ska må så bra som möjligt totalt sett, säger Tove Hallböök.

Läkemedel

Normalt rekommenderar man att barn med epilepsi får ett eller max två läkemedel i kombination. Barn med genetiska epilepsier rekommenderas ofta kombinationsbehandling, i perioder med fler än två mediciner. Personer med mutation på *SCN1A* brukar till exempel ofta bli hjälpta av tre specifika läkemedel i kombination.

– Det är viktigt att rådgöra med läkaren. Ibland kan man behöva gå upp i dos eller lägga till ytterligare en medicin under en kort period,

under en pågående infektion till exempel. Av erfarenhet vet jag att anfällen kan vara svårkuperade, säger Tove Hallböök.

En annan del i läkemedelsbehandlingen är akutmedicinering. Den består i regel av bensodiazepin vars uppgift är att dämpa nervcellerna. Akutmedicin kan ges rektalt, i kinden, muskulärt eller som nässpray.

– När det gäller akutmedicin är individuella lösningar viktiga. Ofta rekommenderar man att den ska ges när anfallet har pågått i tre minuter, men ni känner era barn och deras anfall bäst, säger Tove Hallböök.

Biverkningar

Biverkningarna av epilepsimedicinerna är ofta dosberoende och kan handla om yrsel, trötthet, ataxi (skakighet), dubbelseende, dimsyn, huvudvärk och humörförändringar. Även vissa kombinationer av läkemedel kan orsaka biverkningar. Det gäller även naturläkemedel. Antibiotika och vissa hormonella preventivmedel kan minska koncentrationen av läkemedlet i blodet. Prata med barnets ansvariga läkare när epilepsiläkemedlen ska kombineras med något annat.

Cannabinoider

Cannabinoider (cannabis-läkemedel) har en känd antiepileptisk effekt. Det finns många verksamma substanser, men effekten av dem är till stora delar okänd. Idag finns ett par randomiserade och kontrollerade multicenterstudier i Europa på vuxna och barn med Dravets syndrom och Lennox-Gastauts syndrom, där cannabidiol har visat effekt. Främst gäller det generaliserade tonisk-kloniska anfall och så kallade drop-attacker.

Tove Hallböök anser att det behövs mer forskning avseende mekanismer och kort- och långsiktig säkerhet när det gäller cannabinoider.

– Läkemedel med cannabidiol har redan godkänts av Läkemedelsverket, men ingår ännu inte i högkostnadsskyddet eftersom det inte blivit prissatt. Effekten är påvisbar men inte revolutionerande eller generellt bättre än de läkemedel som redan finns.

Kostbehandling

En diet med ketogen kost består av ett mycket högt intag av fett, dagligt behov av protein och mycket lågt intag av kolhydrater. Exakta menyer beräknas av en dietist, och effekten är beroende av att dieten efterlevs strikt. Syftet är att stimulera kroppen att producera ketoner, som är en alternativ energikälla till kolhydrater (glukos).

Kostbehandlingen ordineras av läkare och sköts och följs upp noggrant av ett ketogen kost-team bestående av läkare, dietist och

sjuksköterska. Kosten kan ge negativa biverkningar som illamående, förstoppning och försurning i kroppen.

Studier har visat att av 150 patienter fick hälften en halvering av anfällen med ketogen kost. 15 procent blev anfallsfria. För vissa typer av epilepsi är metoden den enda med effekt och blir en livslång behandling. Det gäller till exempel vid Glut1-brist där kroppen saknar förmåga att transportera socker (glukos) till hjärnan.

En del familjer vill gärna prova alternativa behandlingar med exempelvis omega-3 eller gurkmeja.

– Här är vetenskapen inte ikapp människors vilja. Som läkare kan man försöka vara tillmötesgående och öppen för förslag. Det finns ett europeiskt nätverk där vi barnneurologer kan fråga varandra om sådana här saker, säger Tove Hallböök.

Vagusnervstimulering

Vagusnervstimulering, VNS, är en möjlig metod vid anfall som läkemedel inte förmår att minska. VNS är en pulsstimulator liknande en pacemaker, som opereras in under huden vid nyckelbenet. Därifrån fästs elektroder till vagusnerven på halsen. Vagusnerven skickar signaler vidare till hjärnan för att förhindra retbarheten vid anfall. En VNS tar inte bort anfällen helt, men fyrtio procent av användarna kan få en halvering av sina anfall. En fördel är att djupsömnen kan förbättras vilket kan ha en stor positiv påverkan på livskvalitén.

Epilepsikirurgi

Kirurgi är oftast inte aktuellt när epilepsin har en känd genetisk orsak, men det kan vara aktuellt för barn med genetisk epilepsi som har frekventa så kallade drop-attacker med trauma. Det innebär att barnet plötsligt rasar ihop. De kan ofta slå sig rejält. Kirurgen handlar då om att dela corpus callosum.

– Enkelt uttryckt går man in och separerar hjärnhalvorna genom att bryta fibrerna mellan dem. Det kan minska just dessa specifika attacker. Men det krävs noggrann utredning innan en sådan operation, och det är inte aktuellt för alla med drop-attacker heller.

Port-a-cath

Om man ofta behöver ge akutmedicin kan det vara en bra idé att ha en inopererad port-a-cath. Det är en ingång i huden till en central ven där man snabbt kan ge läkemedel genom en kateter. Fördelen med en direktingång är att man inte behöver leta efter blodkärl. Om man har en sådan är det viktigt att göra upp en plan tillsammans med läkaren för hur den ska användas, och dela den planen med personer som kan behöva använda port-a-cath.

Psykologisk behandling

Som ett komplement till annan behandling rekommenderar Tove Hallböök psykologisk behandling.

– Epilepsianfall är beroende av hur man mår och av situationen runt omkring. Detta kan vara ännu tuffare för ett barn med kommunikationssvårigheter som inte alltid kan förklara vad som är fel. Förstoppning, nedstämdhet, stämningen i familjen – allt påverkar den som har epilepsi, mer än man kan tro.

Frågor till Tove Hallböök**Hur vet man om genen har *loss of* eller *gain of function*?**

– Det är inte alltid man kan veta det. Genetikerna jobbar på att förstå det och kunna göra funktionella studier på specifika gener. Ibland märks det först när man provar olika läkemedel.

Vi vill gärna bidra till forskningen. Vår dotter är med i en amerikansk forskningsdatabas, hur kommer hon med i europeiska?

– Det finns ett europeiskt referensnätverk, EpiCARE, där vi barnneurologer kan lägga in all möjlig information om ovanliga och komplexa epilepsier. Vi frågar de flesta patienter om de vill vara med, anonymt förstås. Det finns också ett svenskt epilepsiregister för alla sorters epilepsi. Där är 1 000 barn med – men vi vet ju att det finns 10 000 barn med epilepsi. Vi som möter patienter har fullt upp med att behandla och diagnosticera; registren ligger oftast inte högt på dagordningen. Ni föräldrar har faktiskt en viktig roll när det gäller att uppmuntra oss läkare att föra in barnen i register. Men det är förstås svårt när man inte vet att de finns.

Vår son har en mutation på *STXBP1*. Han har fått olika diagnoser, först infantila spasmer och sedan Ohtaharas. Är det EEG-bilderna som gör att diagnosen ändras?

– Ja, och anfallstyperna. Infantila spasmer ingår som symtom i både Wests syndrom och Ohtaharas syndrom, men EEG-bilderna ser helt olika ut och tyder på olika sorters onormal aktivitet i hjärnan. De ska behandlas på olika sätt. Typiskt för de här syndromen är att de är åldersberoende, så framöver kan ni nog räkna med att ert barn får nya anfallstyper, som kräver annan behandling.

Selma har genetisk epilepsi

Selma är tio år och har en mutation på genen SCN8A. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Ebba, sin pappa Tor och sin lillebror Svante, två år. Hon har också tre halvbröder som är 11, 12 och 13 år, men de stannade hemma.

Tor och Ebba hade varit tillsammans i några månader när de fick veta att de väntade Selma. Ebba fick värkar i vecka 27 och fick medicineras fram till vecka 40 för att Selma inte skulle födas för tidigt. Förlossningen var enkel och Selma var en helt normal bebis, om än lite liten till växten. Men när Selma var ett halvår började Ebba och Tor undra varför hon var så ointresserad av människor.

– Hon tyckte inte om beröring och ville gärna vara ensam. Jag minns att jag tänkte ”åh nej, hoppas hon inte har autism”, säger Ebba.

Ett par månader senare, när Selma var nio månader, fick hon plötsligt rysningar när familjen var ute och åkte bil.

– Selma huttrade, som om hon frös. Vi tog ur henne ur bilen och klädde på henne mer kläder, men hon fortsatte rysa, säger Ebba.

I efterhand har föräldrarna förstått att det var hennes första epilepsianfall. Men det var inte förrän efter ytterligare ett par månader de tog kontakt med vården.

– Hon fick återigen rysningar i hela kroppen och vi förstod att det var något. Vi åkte till vårdcentralen, som sa åt oss att åka till sjukhuset. Men när vi kom dit var anfallet över och inget mer hände.

Ett halvår senare filmade Tor ett litet klipp med mobilen när familjen åt middag. När han såg filmen upptäckte han att Selma var helt borta.

– I tio sekunder hade hon ett fullständigt frånvarooanfall, som ingen av oss hade märkt. Vi visade filmen för en barnläkare som sa att det troligtvis var epilepsi. Vi blev hemskickade med en epilepsimedicin och anvisningar för hur den skulle trappas upp. Det var faktiskt chockartat, säger Tor.

Genetik vid sällsynt epilepsi

– Epilepsi är ett symtom från cellen som kan ha flera olika genetiska orsaker. Det säger Lovisa Lovmar som är överläkare, och Annie Pedersén som är ST-läkare, båda verksamma vid Klinisk genetik på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Metoderna för genetisk analys har förbättrats enormt på senare år. För 40 år sedan kunde människans arvs massa bara analyseras på en väldigt översiktlig nivå, medan man idag kan sekvensera, eller

läsa, hela det mänskliga genomet inklusive alla våra gener. Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns cirka 20 000 gener på de hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler och under olika perioder i cellens och individens liv.

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symptom och sjukdom. När man talar om mutationer menar man vanligen de förändringar som leder till sjukdomstillstånd.

– Men i dag kallar vi dem oftast i stället för genetiska sjukdomsorsakade varianter, säger Annie Pedersén.

Eftersom generna utgör instruktioner för olika proteiner i kroppen kan olika varianter medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas, vilket i sin tur kan påverkas deras funktion.

Genetiska orsaker till epilepsi

När det gäller epilepsi har man länge vetat att det är ett tillstånd som kan vara ärftligt. Men det är först relativt nyligen man har börjat kunna identifiera enskilda "epilepsigener", det vill säga gener där sjukdomsorsakande varianter leder till epilepsi.

– Det innebär att allt fler kan få en mer specifik diagnos. Epilepsin är ett symptom som uppstår till följd av en genetisk avvikelse som leder till att cellerna inte fungerar riktigt som de ska, säger Annie Pedersén. Det finns i dag över 300 gener där sjukdomsorsakande varianter kan leda till epilepsi. Flertalet är också kopplade till andra symptom. Generna går att dela in i grupper utifrån vilken funktion de har.

Metabolism

I denna grupp ingår gener som är viktiga för ämnesomsättningen, även kallad metabolismen. Några exempel är generna *ALDH71*, *PNPO* och *PLPBP*. Sjukdomsorsakande genetiska varianter kan exempelvis göra det svårare för cellen att ta upp näringsämnen och omvandla dem till energi. Detta orsakar problem för hjärnan. Ett exempel är att cellen får problem att tillgodogöra sig vitamin B6.

Jonkanaler

Cellens jonkanaler är som portar, som bestämmer vilka joner som ska släppas in eller ut ur cellen. De jonkanaler som reagerar på elektrisk spänning spelar stor roll för nervcellernas aktivering. Gener som har betydelse för jonkanalfunktionen är till exempel *SCN1A*, *SCN2A*, *SCN8A* och *SCN1B*.

Celldifferentiering

En tredje grupp gener kodar för proteiner som är viktiga för cellernas delning, tillväxt och differentiering. Sjukdomsorsakande varianter på

den sortens gener orsakar problem för cellernas utveckling och kan leda till epilepsi. En av flera gener i denna grupp är *PNKP*.

Reglering av transkription och translation

Gener som styr cellernas reglering av transkription och translation, det vill säga hur DNA-koden översätts till proteiner, kan drabbas av mutationer vilket påverkar vilka proteiner som bildas och hur mycket. Avvikelser i sådana gener kan visa sig som epilepsi.

Reglering av synaptiska processer

Gener som påverkar funktionen i synapser, alltså överföringen av signaler mellan kroppens nervceller, kan ge upphov till flera epilepsisjukdomar. Ett exempel är *STXBP1*, som kodar för ett protein som behövs för att transportera signalsubstanser i synapsen. Redan på fosterstadiet utvecklas och formas nervsystemets funktioner genom komplexa interaktioner mellan kroppens celler. Ett exempel på en gen som reglerar sådana funktioner är *PCDH19*.

– Sammanfattningsvis kan man säga att alla våra gener har betydelse för specifika funktioner som ibland skiljer sig under olika perioder i livet, säger Annie Pedersén.

Att få en diagnos

Det kan finnas många fördelar med att få veta den genetiska orsaken till sitt barns hälsotillstånd. Ibland spelar genetiken roll för behandlingen (till exempel vid metabola orsaker) och för prognosen. Andra gånger kan det vara nog så viktigt att kunna bekräfta diagnosmisstanken och inte utsätta barnet för fler utredningar och undersökningar.

– Det kan också vara viktigt att få en förklaring eller ett svar till orsaken och öppna upp möjligheter till att träffa fler med samma genetiskt orsakade sjukdom, säger Lovisa Lovmar.

Att ha fått en orsaksdiagnos kan också innebära en möjlighet att ingå i olika register och studier, och på så vis gynna kunskapsbyggande och forskning.

För familjen kan det vara bra att kunna planera den fortsatta familjebildningen, och få möjlighet till embryo- eller fosterdiagnostik.

Hur ärvs genetisk epilepsi?

Nedärvningsmönstret för genetiskt orsakad epilepsi ser olika ut beroende på vad för typ av genetisk orsak det rör sig om. Ibland uppstår den genetiska varianten *de novo*, det vill säga som en nymutation, där ingen av föräldrarna bär på anlaget. I vissa fall krävs att anlaget finns i dubbel uppsättning, vilket kallas autosomalt recessiv nedärvning, medan det i andra fall räcker med bara ett anlag för att utveckla sjukdom. Ett sådant nedärvningsmönster kallas

autosomalt dominant. Även könsbunden nedärvning förekommer, då anlaget sitter på X-kromosomen. I dessa fall kan konsekvenserna av ett anlagsbärarskap bli olika hos pojkar och flickor.

Det går alltid bra att kontakta Klinisk genetik på sitt universitetssjukhus för att få veta mer om ärftlighet. På Klinisk genetik kan familjen också få information kring möjlighet till fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk testning, PGT.

Framtiden

Både Lovisa Lovmar och Annie Pedersén spår att man i framtiden kommer kunna hitta behandlingar som är mer specifika och riktar sig mot särskilda sjukdomsorsakande genetiska varianter. Genterapi, som håller på att bli stort inom cancerbehandling, tros kunna få betydelse för sällsynta genetiska hälsotillstånd.

– Tanken att gå direkt på det genetiska felet är sånt man forskar på – inte specifikt för epilepsi, men för genetiska sjukdomar överlag. En av de största utmaningarna är att få behandlingen att hitta till rätt ställen i kroppen, säger Lovisa Lovmar.

Fråga till Lovisa Lovmar och Annie Pedersen

Vår son fick sin diagnos för flera år sedan och då kunde inte vår genetiker ge specifik information om den här genen. Vem kan svara på fler frågor om det?

– Om ni inte fick den information ni ville ha vid det första besöket, be om ett till och säg vad ni vill ha. Det finns möjlighet för oss att ta reda på mer, särskilt om det har gått några år. Det är inte heller ovanligt att en familj först vill ha ganska lite information, för att sedan återkomma efter några år och vilja veta mer.

Selma får medicin

Selma var tidig i utvecklingen, både språkligt och motoriskt. Men något hände i samband med att hon fick epilepsimedicin.

– Hon slutade prata och gå och tog flera steg bakåt. Vi upplevde att vi förlorade vår Selma, säger Ebba.

Efter fyra år gick Selmas barnneurolog i pension. Den nya läkaren bytte ut medicinen mot en annan.

– Då kom alla Selmas funktioner tillbaka. Hon lärde sig till och med att cykla. Det är svårt för oss att inte koppla hennes utveckling till medicinerna, även om den första läkaren sa att det inte finns några sådana samband utan att allt berodde på epilepsin, säger Ebba.

Ebba och Tor kände ganska snart efter epilepsidiagnosen att de ville ha en förklaring till epilepsin.

- Med tiden fick vi veta att hon hade autism, adhd och utvecklingsförsening. Vi visste förstås att det är vanliga funktionsnedsättningar hos barn med epilepsi, men magkänslan gjorde att vi ville se om det fanns mer kunskap att få, säger Ebba. Ganska tidigt gjordes ett kromosomprov som inte visade något onormalt. Men familjen fortsatte att läsa på och fick kontakt med en familj som tipsade dem om att fråga efter en genanalys.
- Och till slut fick vi då diagnosen, att hon hade en mutation på *SCN8A*. Det var faktiskt en stor lättnad, det kändes som att vi blev hörda. För Selma spelar det ingen roll, men för oss underlättar det på något sätt, säger Ebba.
- Samtidigt väckte diagnosen ännu fler frågor.
- Vi har ingen aning om hur framtiden ser ut. Det är så få som har den här mutationen. Det vi vet är att det finns en risk att Selmas liv inte blir så långt. Även om neurologen sa: "fortsätt leva som vanligt" så gör man inte det, säger Tor.

Neuropsykologi vid sällsynt epilepsi

- Genetiskt orsakad epilepsi innebär ofta både epilepsi och utvecklingsavvikelser. Den viktigaste orsaken till försämrad livskvalitet är oftast inte epilepsin, utan allt annat. Det berättar Colin Reilly, psykolog vid Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, som själv forskar om livskvalitet hos barn med sällsynta genetiska epilepsier.

En sak har Colin Reilly lärt sig av att ha träffat hundratals barn med epilepsi: när man har träffat ett barn med epilepsi, har man träffat *ett* barn med epilepsi. Varje barn är unikt och det finns stora variationer när det gäller begåvningsnivå, anfall och utvecklingsnivå. Men när det gäller just genmutationer som orsakar tidigt debuterande epilepsi visar de sig nästan alltid som både utvecklingssvårigheter och epilepsi. Epilepsin i sig kan bidra till utvecklingsavvikelser, men de bakomliggande orsakerna kan bidra till svårigheter oberoende av anfallen. Svårigheterna kan vara intellektuell funktionsnedsättning (IF), adhd, autism, svårigheter med motorik och sömnproblem.

- Den starkaste orsaken till försämrad livskvalitet är oftast inte anfallen, utan barnets svårigheter inom beteende eller kognition. Det betyder att även om man lyckas behandla epilepsin på ett bra sätt finns de andra svårigheterna kvar och ställer krav på familjen, säger Colin Reilly.

Intellektuell funktionsnedsättning

En intellektuell funktionsnedsättning (som ibland också kallas för kognitiv funktionsnedsättning eller utvecklingsstörning) innebär att det tar längre tid för barnet att lära sig saker. De flesta av barnen med tidigdebuterande epilepsi (under 2-3 år) uppfyller kriterierna för intellektuell funktionsnedsättning.

För att beskriva intellektuell funktionsnedsättning används ibland måttet intelligenskvot. Medan snittet för befolkningen är intelligenskvot 100, har personer med intellektuell funktionsnedsättning intelligenskvot under 70. Ett annat mått, som kan vara lättare att förhålla sig till, är utvecklingsålder.

– Tre elvaåringar kan ha tre olika utvecklingsåldrar. Den ena, som är åldersadekvat, har utvecklingsålder elva år. Den andra, som har en lindrig funktionsnedsättning, befinner sig kanske på åtta års utvecklingsnivå. Och en tredje, med en svår intellektuell funktionsnedsättning, kan befinna sig på två års nivå.

Många med en lindrig intellektuell funktionsnedsättning kan leva ett självständigt liv med vissa stödinsatser. Andra, som har svårare former, kan behöva stöd med nästan allt i sin vardag.

Ofta är det först i 5-6-årsåldern det går att säga vilken grad av funktionsnedsättning ett barn har. Ibland märks det inte att barnet har en intellektuell funktionsnedsättning förrän i skolåldern när kraven på barnet ökar. När det gäller små barn pratar man ofta i stället om ospecificerad intellektuell funktionsnedsättning eller ospecificerad utvecklingsstörning. Vanligt hos barn med epilepsi är också att graderna är olika för olika förmågor – en del barn har exempelvis ett kraftigt försenat tal, men stark perceptionsförmåga.

Det är också vanligt att ett barn med IF har problem med sitt adaptiva beteende. Det är vardagliga färdigheter och aktiviteter som människor behöver kunna för att klara sig själva och delta i samhället, som att klä på sig, åka buss eller hålla sig ren. Vilka färdigheter vi förväntar oss av personer beror på deras ålder. Att ett litet barn inte kan klä på sig är inte konstigt, men om en vuxen inte kan det saknar hen en viktig färdighet.

Autism

1 procent av Sveriges befolkning har autism. Hos barn och vuxna med svårbehandlad epilepsi är det mycket vanligare.

– Vi brukar säga 20-30 procent av barn och vuxna med epilepsi, men det är ännu vanligare bland individer med intellektuell funktionsnedsättning. Där är det troligen uppemot 40 procent. Och även om alla inte uppfyller kriterierna för autism är det vanligt att ha autistiska drag, säger Colin Reilly.

Autism innebär för det mesta att barnet har svårigheter med social interaktion och ömsesidig kommunikation. Barn med autism har ofta svårt att föreställa sig saker, vilket påverkar fantasin, lekar och intressen. Oavsett om barnet har en autismdiagnos, eller bara autistiska drag, kan hen ha god nytta av pedagogik och undervisning som är skapad för barn med autism.

– Och om man misstänker autism tycker jag man ska göra en utredning. Det är bra att ha en diagnos för att samhället, skolan och så vidare ska förstå vilka svårigheter barnet har, säger Colin Reilly.

Adhd

Adhd står för *Attention deficit hyperactivity disorder*. Symtomen är bland annat uppmärksamhetsproblem, impulsivitet och hyperaktivitet. De kan komma var för sig eller i kombinationer. Diagnosen har tre undergrupper:

- Kombination av problem som rör uppmärksamhet, hyperaktivitet och impulsivitet
- Huvudsakligen uppmärksamhetsproblem (kallas ofta add – Attention deficit disorder)
- Bara hyperaktivitet och impulsivitet

Det är okänt hur många barn med genetisk epilepsi som har adhd, men den samlade erfarenheten är att de flesta av barnen har svårt med uppmärksamhet, fokus och koncentration.

– Det visar sig ofta genom att de har svårt att bibehålla uppmärksamheten inför lekar eller uppgifter och svårt att hålla fokus under lektioner eller samtal. Barnen har svårt att följa givna instruktioner och att lyckas genomföra saker som skolarbete eller hemsysslor. Många av er har säkert utmaningar med att era barn snabbt tappar fokus och att de är lätt disträherade, säger Colin Reilly. Hans erfarenhet är att det ibland är svårt att avgöra vad som är adhd och vad som är intellektuell funktionsnedsättning, särskilt vid svårare grader av IF.

Därför behövs en psykologutredning

Det är viktigt att kartlägga barnets beteendeprofil för att förstå vilken barnets utvecklingsålder är och vilken kognitiva nivå barnet befinner sig på. Extra viktigt är detta förstås inför skolstart.

– Tidiga insatser kan förebygga svårigheter. En psykologutredning kan styrka rätten till särskola och underlättar för specialpedagogen som är med och utformar barnets skolgång, säger Colin Reilly. Om psykologutredningen visar att barnet uppfyller kriterierna för autism eller adhd kan man titta på insatser för barn med dessa diagnoser. Ibland kan medicinering eller annan behandling göra livet enklare.

Detta är en psykologutredning

En psykologisk utredning är en bedömning av barnets kognitiva färdigheter, en ögonblicksbild över barnets förmågor och svårigheter som jämförs med resultaten för jämnåriga. Det är också en beskrivning av barnet som är tänkt att öka omgivningens förståelse för hur barnet ska få bästa möjliga stöd. Samtidigt är det inte en fullständig beskrivning. Utredningen ersätter inte personlig kännedom om barnet.

– Psykologen träffar barnet en eller två gånger, i 1-2 timmar. Vi kan inte allt om barnet, poängterar Colin Reilly.

En del föräldrar tycker att utredningen mest är jobbig.

– En del utredningar, bland annat den man gör inför ansökan om särskola, fokuserar framför allt på svårigheterna. Det kan kännas jobbigt, tungt och smärtsamt att bara få höra vad ens barn inte kan, säger Colin Reilly.

Därför är det viktigt att det händer något efter utredningen.

– Föräldrar vill inte bli lämnade med en utredning, de vill ha hjälp och stöd. Kanske behövs en remiss till adhd-utredning, till habiliteringen eller något annat, säger Colin Reilly.

Så går utredningen till

På Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus går det vanligen till så här.

Barnet och minst en förälder kommer till mottagningen och stannar i en till två timmar. Psykologen ger barnet uppgifter och observerar hur barnet löser dem. Testuppgifterna kan bestå av frågor, bilder, pussel eller leksaker. Därefter, eller vid något annat tillfälle, intervjuas föräldern om barnets vardag. Utöver detta brukar psykologen också intervjua eventuell skola/förskola. Ibland intervjuas också assistenter eller andra personer som har insyn i barnets vardag.

Psykologen tittar till exempel på barnets motorik, koordination, perception och sociala färdigheter. Målet är att utredningen ska vara en lugn och i bästa fall lite rolig stund för barnet.

Psykologer i habiliteringen och i neurosjukvården är vana vid att barn fungerar på olika sätt. Det finns många sätt att göra en utredning på. Psykologen kan till exempel välja att göra observationer, antingen i stället för eller som komplement till ett vanligt test. Det finns också tester och uppgifter som går ner till tidig utvecklingsnivå.

– Vi provar tills vi hittar något som passar barnet. Även barn som nästan inte kan göra några praktiska saker kan vi utreda. Jag själv börjar utreda i väntrummet. Jag tittar, lyssnar och börjar fundera på hur samspelet ser ut mellan barn och förälder, säger Colin Reilly. Inte heller epilepsianfall eller biverkningar brukar vara något som hindrar en psykologutredning.

– Vid behov kan man avbryta besöket och försöka igen en annan dag. Samtidigt vet vi att anfall och biverkningar är en del av vardagen för många. Och det är ju barnets funktion i vardagen vi vill beskriva, säger Colin Reilly.

När utredningen är klar

När utredningen är klar sammanställer psykologen ett utlåtande som återkopplas till föräldrarna. Det är sedan föräldrarna som väljer vem de vill visa utredningen för. En del föräldrar tar tillfället i akt och ber om tips på stimulans och leksaker. Andra har fler frågor om barnets utvecklingsnivå eller prognos.

Insatser och stöd

Efter psykologutredningen, när man vet mer om vilken utvecklingsnivå barnet befinner sig på, finns det en stor mängd insatser, stöd och behandlingar som barnet kan ha hjälp av. Några exempel:

- För barn med intellektuell funktionsnedsättning och/eller autism är det ofta motiverat att komma igång tidigt med kommunikationsträning.
- Habiliteringen erbjuder ofta stödsamtal och social träning för barn som har svårt med samspel och sociala färdigheter. Många habiliteringar har också samtalsgrupper för vuxna.
- Barn med autism eller adhd kan ha stor hjälp av ett visuellt schema för dagen och andra praktiska hjälpmedel. Även här kan habiliteringen hjälpa till.
- Psykologen på habiliteringen eller sjukhuset kan göra en så kallad funktionell beteendeanalys av barnet. Utifrån den kan man skapa en beteendepplan. Detta gäller barn med utmanande beteende. Ofta handlar planen om att skapa en strukturerad miljö, stötta barnets kommunikation och vid behov göra förändringar i omgivningen som kan underlätta för barnet.
- Barn som får en adhd-diagnos kan ha stor hjälp av medicinering. När en adhd-medicin fungerar bra hjälper den barnet att hitta fokus och behålla uppmärksamheten. Det kan i sin tur göra att andra insatser fungerar bättre. Medicin ska alltid kombineras med psykosociala och pedagogiska insatser.
- Sömnsvårigheter kan minskas på flera sätt. Att se över epilepsimedicineringen är steg ett, eftersom en välfungerande medicin kan minska de nattliga anfällen och göra sömnen bättre. En psykolog kan hjälpa till med sovvanor och sömnrutiner. I sista hand kan man prova läkemedel, förslagsvis melatonin.

Epilepsi och familjeliv

Colin Reilly har själv forskat om familjeliv kopplat till svårbehandlad epilepsi, både i England och Sverige. Hans erfarenhet är att hela familjen påverkas av tillståndet. Barn, föräldrar och syskon kan ha sömnsvårigheter, och både epilepsianfallen, barnets beteende och utvecklingsavvikelser kan försämra familjens livskvalitet.

– Ett enkelt exempel är att man kanske inte kan åka på semester som en "vanlig" familj, säger Colin Reilly.

Täta sjukhusbesök och många vab-dagar kan påverka familjens ekonomi. Föräldrarnas arbetsliv kan också påverkas negativt.

Colin Reillys forskning visar att risken för psykisk ohälsa är högre bland föräldrar till barn med epilepsi, än hos föräldrar till barn med enbart intellektuell funktionsnedsättning eller autism. Risken är dessutom högre hos mammor än hos pappor: över 50 procent av mammorna visar symtom på depression och stress, och nästan lika många har ångest.

– Att psykisk ohälsa är vanligare i familjer med epilepsi än familjer med enbart utvecklingsavvikelser handlar förmodligen om att anfallen är så oförutsägbara. En del föräldrar utvecklar också PTSD, posttraumatiskt stressyndrom, som en konsekvens av barnets tidiga anfall när de kanske tror att barnet ska dö.

Det föräldrarna framför allt vill ha själv med, enligt Colin Reillys forskning, är emotionellt stöd samt stöttning kring barnets beteende. För att göra föräldrarnas situation lättare är det viktigt att barnet får rätt hjälp och att utredningar och insatser kommer igång tidigt. Många föräldrar har nytta av att träffa andra i samma situation. De som lider av ångest och depression kan ha stor hjälp av psykoterapi, till exempel KBT.

– Men för att det ska funka behöver barnet också få hjälp.

Föräldrarnas mående hänger ihop med barnets, säger Colin Reilly.

Detta behöver barn med genetisk epilepsi som har utvecklingsavvikelser

- Tidiga insatser. Vänta inte med att träffa habiliteringen eller specialpedagogen, ju tidigare barnet får rätt stöd desto bättre.
- Förståelse från omgivningen är viktigt för att barnet ska bli bemött på rätt nivå.
- Lagom krav – varken för låga eller för höga. Försök använda barnets intressen för att stimulera dem till lärande, både hemma och i skolan.
- Ordning och struktur. Många har svårt med både fokus och tidsuppfattning. Tydlighet och rutiner är bra för de flesta barn.
- Tid. Låt barnet ta tid på sig att svara eller utföra en uppgift. Bearbetningshastigheten kan vara låg – men våga vänta.
- Vid behov: kompletterande kommunikationsstöd.

– Man får heller inte glömma att behoven ändras hela tiden. Alla barn är unika – och deras utveckling pågår hela tiden på det känslomässiga och personliga planet. Era barn har ett syndrom, men de är också helt vanliga barn som behöver lika mycket uppmärksamhet och kärlek som alla andra, avslutar Colin Reilly.

Frågor till Colin Reilly

Hur länge kan ett barn utvecklas?

– De flesta kan utvecklas hela livet. Det är viktigt att de får stimulans hela sin barndom. Jag har mött barn med autism som fått bra insatser i sexårsåldern, men fått det jobbigt i skolan och sedan halkat efter. Det är viktigt att hänga i! Barn med täta anfall kan verka tappa lite av sin utveckling, men det går att komma igen.

Vår dotter har autism. Ena dagen vill hon skriva sitt namn med klossar men andra dagen tycker hon att hon redan har gjort det. Vi har märkt att det blir svårt att göra utredningar då.

– Det kan vara svårt med barn med autism, som kanske är helt ointresserade av våra leksaker och tester. Jag brukar fråga föräldrarna vad barnet är intresserat av och anpassa testerna efter det. Föräldrintervjun är betydelsefull. Ibland skriver vi i underlaget att vi inte kunde se att barnet kunde en viss sak, men föräldrarna berättar att hen kan. Dessutom brukar vi skicka ut ett bildstöd med kallelsen där det står vad som kommer hända, för att förbereda barnet. Det funkar för vissa barn, men inte för alla.

Selma börjar i förskolan

När Selma började förskolan vid drygt ett års ålder berättade pedagogerna att hon inte tog kontakt med några andra barn, inte sökte sig till någon, utan hade "en egen agenda". Hon blev utåtagerande i miljöer med andra barn och förskolan tog hjälp av en barnpsykolog för att få ordning på situationen.

– Vi tjatade oss till att Selma skulle få gå i gruppen med stora barn, för att få mer stimulans. Förskolan gick med på det och beteendet blev bättre, säger Ebba.

I treårsåldern fick hon diagnoserna autism, adhd och lindrig till måttlig utvecklingsstörning.

– Hon var helt galen som liten, hade ingen som helst impuls kontroll, kunde inte koncentrera sig på någonting. Så fort hon fick prova adhd-medicin blev hon en helt annan människa. Lugn, kontrollerad, kunde faktiskt sitta ner och jobba på habiliteringen. I dag kan man inte ens tro att hon har adhd, säger Ebba.

Kommunikation

– Barn med epilepsi och ytterligare funktionsnedsättning kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna. Det säger logopeden och forskaren Gunilla Thunberg som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

En sak vill Gunilla Thunberg vara tydlig med: man ska aldrig vara orolig för att kommunikationshjälpmedel hämmar förmågan att börja prata med ord.

– All forskning visar på motsatsen. Alla kommunikationshjälpmedel, oavsett om det är tecken som stöd, bildstöd eller något annat, stimulerar språkutvecklingen. Man ska inte vara rädd för att testa, och inte heller för att kombinera olika metoder. Allt är bra, säger hon.

Kommunikations- och dataresurscentret DART, där Gunilla Thunberg arbetar som logoped, träffar barn med komplex kommunikationsproblematik. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilken bland annat finns beskriven i flera av FN:s konventioner, bland annat i barnkonventionen och konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

DART bedriver också utbildning och forskning på området. Gunilla Thunberg är filosofie doktor i allmän språkvetenskap och docent i logopedi. Hon har själv en son med autism och epilepsi, som använde bildstöd och tecken i många år innan han började prata med ord.

– Han är 27 år nu och har fortfarande stor hjälp av sitt kommunikationspass – det är ett tips jag gärna delar med mig av, säger Gunilla Thunberg.

Kommunikationspasset är en liten bok med en introduktion till individens sätt att kommunicera. Det kan barnet eller ungdomen visa upp i nya sammanhang. Typiska rubriker i boken kan vara "Om mig", "Om autism", "Om epilepsi", "Så här kan du prata med mig" och "Så här pratar jag". På DART:s webbplats finns en mall till kommunikationspass som alla kan ladda ner. Ett annat tips är appen RättVisat som fyller samma funktion: att snabbt skapa förståelse för personen och hur eventuella hjälpmedel kan användas.

Detta är kommunikation

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. Det är helt enkelt allt som någon gör eller säger, som någon annan reagerar på.

– Alla människor kommunicerar. Redan som nyfödda börjar vi kommunicera för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga och lära oss saker. På samma sätt börjar vi bada våra barn i språk redan när de är pyttesmå, säger Gunilla Thunberg.

När barn saknar konventionella sätt att kommunicera på, som tal eller teckenspråk, kräver det mer från omgivningen.

– Vi människor är sociala varelser och mår dåligt av att inte kunna kommunicera. Det är i mötet med andra människor vi blir någon. Det är viktigt att människor runt barnet anstränger sig för att förstå och på så sätt kan utveckla barnets möjlighet att göra sig förstådd, säger Gunilla Thunberg.

Kommunikationshjälpmedel och epilepsi

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av kommunikationsstöd. Epilepsi med ytterligare funktionsnedsättning yttrar sig på olika sätt hos olika individer. Därför varierar behoven av stöttning i den kommunikativa utvecklingen.

AKK som stöd

AKK är en förkortning av *alternativ och kompletterande kommunikation*, som finns för alla som har svårt att förstå och/eller uttrycka sig med talat språk. DART och de flesta habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen. Grundkursen heter Komlgång.

– Jag rekommenderar varmt denna kurs, som är mycket uppskattad och bygger på aktuell forskning, säger Gunilla Thunberg.

Förutom bilder, tecken, symboler, talknappar och datorer finns idag också appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

– Man ska inte vara rädd att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Detta förvirrar inte barnet – tvärtom kommer barnet att själv välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. Att presentera flera alternativ innebär att barnets palett av möjligheter blir större, säger Gunilla Thunberg.

Det svåra med AKK är vanligtvis att veta vilka tecken eller bilder man ska börja med, och hur man bygger upp ett användbart ordförråd. *Pragmatic Organisation Dynamic Display (PODD)* är kommunikationsböcker som kommer med ett färdigt ordförråd – ord som vi vet att barn ofta använder. PODD underlättar språkbudet med ett barn som inte kan prata.

För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd både från föräldrarna och från skola, habilitering och andra berörda.
– Det underlättar om alla i omgivningen är engagerade och pratar ihop sig om ett gemensamt förhållningssätt. Det underlättar för barnet som då slipper uppfinna olika kommunikationssätt för olika personer, säger Gunilla Thunberg.

Samtalsmatta

Samtalsmattan är ett viktigt redskap, en resurs för kommunikativa rättigheter och en metod som möjliggör att uttrycka åsikter och känslor med hjälp av visuellt stöd. Det är en matta där barnet själv, med hjälp av bilder eller ord med kardborreband på baksidan, har möjlighet att gradera sin inställning eller känsla till saker och ting. Samtalsämnena kan till exempel vara "Hur var din dag i skolan?" eller "Hur gick det att åka taxi?"

Visuellt schema

De flesta barn med IF har behov av ramar, struktur och tydlighet. Ett enkelt sätt att göra barnet delaktigt i sin vardag är att göra scheman med bildstöd. Scheman gör världen mindre kaotisk, skapar sammanhang och ger stöd för både kommunikation och kognition. Det finns många olika varianter. Man kan ha ett schema för allt som ska göras på morgonen, ett för veckan, ett för skoldagen. På bildstod.se finns inspiration och möjlighet att själv sätta samman scheman.

PECS och pekprat med bilder

PECS står för Picture exchange communication system. Tanken är att hjälpa barn att kommunicera med bilder genom en sorts bildutbyteskommunikation. Barnet kan till exempel lämna fram en bild på en smörgås, och få en smörgås i utbyte.

– I början behöver man inte förstå vad som är på bilden utan bara att bilden är en biljett för att få något. När barnet förstått detta introducerar man fler bilder för att barnet ska börja se och förstå att olika bilder betyder olika saker. Detta är det suveräna med PECS. Men när barnet har förstått det är det dags att gå över till samtalskortor med fler bilder för att barnet ska utvecklas, säger Gunilla Thunberg.

PECS är en bra komma igång-metod som kan öppna för mer pekprat och språkbygge med bilder. När barnet är redo finns det färdiga samtalskort på nätet att sätta upp hemma. Om den vuxna tittar, pekpratar och är modell för metoden kommer barnet vanligtvis igång med fler ord än vad som är praktiskt i PECS-systemet.

Knippa

Knippor är buntar med laminerade bildkort eller små samtalskort. I skolan kan de bäras med och användas hela dagen. Knippan blir då skolpersonalens stöd i kommunikationen med barnet. Det kan kännas krångligt att bläddra och leta, men med tiden brukar det bli enklare. Knippor går också bra att använda hemma, och de finns att söka fram och ladda ner på internet. På bildstod.se kan man tillverka egna.

TaSSeLs - Tactile Signing for Sensory Learners

Den som är på en tidig kommunikativ nivå och i behov av en förstärkt sensorisk kommunikation kan vara hjälpt av kommunikationsmaterialet *TaSSeLs*. Det beskrivs som "ett enkelt signalsystem med stöd av tecken i meningsfull kontext" och innefattar ungefär 50 tecken som används frekvent i vardagliga situationer. Varje tecken har ett taktilt start- och slutläge som sitter på barnets egen kropp, vilket är en fördel för barn med synnedsättning. Det skapar tydlighet och delaktighet.

Det finns en manual för *TaSSeLs* som tillhandahålls av förlaget Penndraget. Kurser finns också men är inte så vanliga – fråga habiliteringen så kan de kolla när nästa tillfälle är, och var i landet.

Läs- och skrivstöd

Att lära sig skriva och läsa är ofta en utmaning för personer som inte har ett tal. Men det finns många hjälpmedel och tekniker som kan fungera. Programvaror för talsyntes är i första hand ett lässtöd, men kan vara till stor hjälp när barn ska lära sig skriva. Det finns också programvaror med symbolskrift och/eller bildstöd. Tre exempel är ALL, Widgit och Animega. Specialpedagoger på både habiliteringen och i skolan ska kunna hjälpa barnet i sin läs- och skrivutveckling. – Det är viktigt att barnen får använda tangentbord när de lär sig skriva. Om man har utmaningar med finmotorik ska man inte behöva lära sig använda papper och penna, säger Gunilla Thunberg.

Viktigt med *tidigt* stöd

Det finns många fördelar med att redan tidigt sätta in stödinsatser för kommunikation. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig kan man exempelvis minska frustration och utmanande beteende – vare sig det är självskadande eller utåtagerande.

Alla människor kan utvecklas i sin kommunikation – hur långt beror bland annat på hur bra stöd personen får från sin omgivning.

Barn som har svårt att motoriskt producera tal behöver stimulans för att utveckla sitt språk. Detta underlättar för användningen av AKK, samt för tal-, läs- och skrivutveckling. Många barn förstår mer än de själva kan uttrycka, men andra kan behöva stöd även för förståelsen. Hur mycket barnet förstår beror bland annat på dess erfarenheter, om hen har ett språk att formulera erfarenheterna med och i vilken miljö kommunikationen sker.

– Förmågan att förstå och kommunicera varierar också med dagsform, humör och sammanhang. Ett epileptiskt anfall kan till exempel orsaka trötthet resten av dagen vilket tillfälligt försämrar möjligheterna till kommunikation. Men det som är svårt ena dagen kan fungera jättebra nästa, säger Gunilla Thunberg.

När man ska börja

När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt i början. Det är bra att sätta igång i en situation som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya.

Fasta rutiner är självklart viktiga, men också lek och spontana situationer. Leken stimulerar oss till att utvecklas.

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

Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. Det är bra att vidga sin syn på vad kommunikation är. En tumregel kan också vara att använda sig av 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 hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation.
3. *Tolka och bekräfta*: Tolka och bekräfta vad personen gör, inte bara vad den säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "spanar du efter katten nu?". Detta är också kommunikation.

Kommunikation i vården

Patientlagen säger att alla har rätt att få information de förstår. Alla har också rätt att vara delaktiga i sin vård. I dag använder vården mer och mer bildstöd. En del skickar alltid med bildstöd i kallelser och informationsmaterial. DART har varit med och utvecklat bildstöd för flera vårdssituationer – ring gärna mottagningen och fråga om det finns något de kan ta fram.

Här hittar du appar och andra hjälpmedel

Det finns många webbplatser, forum och facebookgrupper som skriver om och diskuterar appar som hjälpmedel. Men det kan vara svårt att hitta rätt. Därför finns projektet *Appar för kommunikation* som samlar appar och styrsätt för smarta telefoner och surfplattor i ett forum på internet: hi.se/kommunikationsappar

Ett projekt på DART, *Kom Hit – Kommunikationsstöd i vårdssituationer*, kom-hit.se har som syfte att tillgodose barnets rätt till kommunikation enligt FN:s konventioner. Genom projektet vill DART bidra till ökad aktivitet och delaktighet för barnet under vårdvistelse eller tandvårdande behandling.

DART kan kontaktas via dart.su@vgregion.se, på telefon: **031-342 08 01**, eller via webbplatsen vgregion.se/ov/dart/

Här kan man få information och tillgång till AKK-hjälpmedel:

- Logoped, arbetsterapeut eller pedagog på habiliteringen kan vara en första kontakt.
- DART lägger ut en del symbol- och bildkartor på webben. Där finns också mer information om bra appar för kommunikation.
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten), som hjälper skolor att utforma stöd till barn med särskilda behov: www.spsm.se
- Hjälpmedelscentralen.
- Datatek eller bibliotek.

Bra länkar:

bildstod.se (bildstödsverktyg – registrera och logga in)

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

kom-hit.se (kommunikationsstöd i vårdssituationer)

aktiv.se (föräldrautbildning)

habilitering.se/stockk/information-och-material (SToCKK) diverse information, tips och material

lul.se/Landsting--politik/Verksamheter/Halsa-och-habilitering/Verksamhet/Hjalpmedelscentralen/Center-for-kommunikativt-och-kognitivt-stod/ (eller googla ckk uppsala) diverse information, tips och material

Frågor till Gunilla Thunberg

Måste man peka på bilder eller går det bra med saker?

– Föremål är kommunikationsstöd för alla människor. Det är jätteviktigt, särskilt i den tidiga nivån där man är ganska "här och nu" och pratar om vattnet i glaset, nallen i sängen... Men det kan också vara bra att komplettera med bilder. Nackdelen med föremål är att allt inte kan stödjas med föremål. Att använda miniatyrföremål fungerar inte så bra. Det är svårare att förstå att en miniatyrbil betyder att vi ska åka bil, än att en bild av en bil betyder att vi ska åka bil.

Men är inte bilder väldigt abstrakta för barn med autism? Hur vet man att de kan tolka dem?

– Jag vill vända på frågan. När "vanliga" barn lär sig prata sitter vi inte och förklarar vad ord betyder, utan vi använder orden i betydelsefulla sammanhang. Vi pekar på vattenglasen och frågar om barnet vill ha ett glas vatten. På samma sätt gör du med bilder. Använd dem i sitt sammanhang, så fyller du dem med mening. Läs böcker om hästar, titta på hästar i en hage, och använd en samtalskarta med djur där du pekpratar om hästen. När ni kommer hem pratar ni om vad hästen gjorde och hur den lät. Så går det till när ord får betydelse.

Vi har en Widgit go men har inte fått så mycket stöd i hur vi ska bygga kartorna. Hur många rutor per sida ska man ha?

– Ofta är det bra att börja med ganska många rutor redan från början, precis som när vi börjar prata med små barn. De behöver höra många ord, inte bara några få, för att kunna lära sig betydelsen och börja testa att säga dem. Så ha hellre många rutor och lämna några rutor tomma för att sedan kunna utvidga. Idag finns också flera färdiga basordförråd på svenska som man kan få som hjälpmedel, så att man inte behöver bygga alla sidor i hjälpmedlet själv. De flesta kommunikationshjälpmedelsfirmorna har färdiga applikationer att börja med.

Hälsa och rörelse vid genetisk epilepsi

– Det är viktigt för alla människor att röra sig varje dag, och det gäller förstås även barn med funktionsnedsättningar. En fysioterapeut kan hjälpa till att anpassa träning och att hitta bra fysiska aktiviteter. Det säger Niclas Hagsten och Linda Rydqvist som är fysioterapeuter på Habiliteringen Knoppaliden i Skövde.

Fysioterapeuter träffar barn med funktionsnedsättningar och gör bland annat en bedömning av den grovmotoriska utvecklingen. Det innefattar huvudkontroll och förmågan att rulla, sitta, krypa, stå, gå, hoppa och springa.

– Vi ser vilka förmågor barnen har och vilka eventuella hjälpmedel de kan behöva för att lära sig nå dessa milstolpar, säger Niclas Hagsten. En nedsatt motorisk förmåga kan bero på en oförmåga att aktivera och kontrollera musklerna, eller på att signalerna från hjärnan som styr motoriken inte når fram. En del har en spasticitet i musklerna (ökad muskelspänning) eller hypotoni (minskad muskelspänning).

Fysioterapeutisk bedömning

Bedömningar och observationer sker på olika nivåer. Förutom kroppsfunktionerna tittar fysioterapeuterna på aktivitet och delaktighet, samt på omgivningsfaktorer som påverkar barnet. När det gäller det kroppsliga ingår en rad funktioner, exempelvis ledrörlighet, muskeltonus och reflexer.

– Det är vanligt att barn med funktionsnedsättningar får en nedsatt rörlighet i vissa leder. Möjligheten för ett barn att vara delaktigt kan bland annat bero på förmågan att förflytta sig, att själv ändra sin position, använda armar och händer, hålla uppe huvudet och bålen och kontrollera sina rörelser.

Spasticitet

Spasticitet är en förhöjd muskelspänning som orsakas av en skada i det centrala nervsystemet (hjärnan och ryggmärgen). Den yttrar sig som ryckningar eller spänningar i kroppens muskler, som personen själv inte kan styra över. Spasticitet påverkar nervsignaler som går till musklerna och försvårar för de viljemässiga rörelserna.

– Ibland utlöses spasticiteten av vissa aktiviteter, och den kan också bero på dagsform. Epilepsianfall, förstoppning och det allmänna måendet kan påverka. Ibland förändras spasticiteten över tid, främst hos de mindre barnen. Men med tiden blir den oftast lite mer konstant, säger Linda Rydqvist.

Som en följd av spasticitet kan en person drabbas av vissa fysiska komplikationer, exempelvis kontrakturer (ledfelställningar), höftledsluxationer (att höften går ur led), skolios (sned rygg) och smärta.

Behandling av spasticitet går ut på att minska risken för sådana komplikationer, och kan bland annat innefatta töjning av spända muskler. Ibland används nervgiftet botulinumtoxin (Botox), som ges genom en spruta in i muskeln.

– Effekten varar oftast i omkring tre månader, säger Linda Rydqvist. Baclofen är ett läkemedel som verkar generellt i kroppens muskler. Det ges i tablettform eller via en pump. Med pump kan man få en större effekt på ett specifikt område.

Hypotoni

Slapphet i musklerna, eller hypotoni, behandlas bland annat genom anpassad styrketräning och aktiviteter som ridning och simning. En del barn behöver en stödjande korsett för att kunna hålla kroppen och huvudet upprätt.

Träning ska vara rolig och funktionell

Barn behöver ha en rolig och motiverande fysisk aktivitet minst en timme per dag. Men det behöver inte vara "träning" i traditionell bemärkelse, utan innefattar också lek. Kanske kan man passa på att sträcka barnets ben när man läser saga, eller låta hen stå med sitt ståhjälpmedel samtidigt som hen ser på tv eller pusslar. Barnet utmanas att aktivt medverka för att hitta strategier. Vad tycker just du är roligt? Hur vill du träna? När vill du göra det?

Andningsträning kan exempelvis göras genom att "koka kaffe" i vattnet när man badar, bubbla bubblor i glaset med ett sugrör eller att andas med ett motstånd i en så kallad PEPmask. Man kan också gunga på en boll som hjälp för att kunna hosta upp slem.

Ståträning är bra för att sträcka på kroppen, motverka felställningar och stärka skelettet. Hur vi sitter, står och ligger påverkar kroppen. Man talar idag ofta om 24-timmarspositionering vilket innebär att det är viktigt att se till position under dygnets alla timmar, inte bara när man exempelvis sitter i sin rullstol.

– Hur vi ligger i sängen när vi sover spelar stor roll, även för den som inte själv kan röra sig så mycket. Ibland kan små justeringar göra stor skillnad för ergonomin, som att ha en kudde mellan knäna för att benen ska komma rakt ut från bäckenet.

Hjälpmedel

Det finns hjälpmedel för många olika saker, såsom rullstolar, stå- och gåhjälpmedel. Målet med hjälpmedlen är att kompensera för funktionsnedsättningen och att träna barnets färdigheter. Innan ett barn får ett hjälpmedel sker en kartläggning av problemet och en bedömning av hur behovet ser ut. Sedan provar man ut och anpassar produkten.

– Vi följer också upp och utvärderar hjälpmedlets funktion och nytta, säger Linda Rydqvist.

Fysisk rörelse och epilepsi

Hos de flesta personer med epilepsi är fysisk aktivitet inte anfallsprovocerande, det vill säga risken att få ett anfall ökar inte för att man rör på sig. Det visar många kliniska studier.

Generellt bör personer med epilepsi stimuleras till att leva ett aktivt liv och delta i idrott och motionsaktiviteter. Epileptiska anfall uppträder oftare under vila än under fysisk aktivitet. Regelmässig fysisk aktivitet i grupp kan, förutom att ge en måttlig anfallsförebyggande effekt, även bidra till välmående på andra plan. Det är lika viktigt för personer med epilepsi som för alla andra att röra på sig dagligen!

Frågor till Linda Rydqvist och Niclas Hagsten

Vår dotter får ofta mycket slem i halsen när hon blir förkyld. Ni nämnde att en pilatesboll kan hjälpa, vad ska det vara för storlek på en sådan?

– Man får testa sig fram och det beror på barnets storlek. I vår region får vi inte längre förskriva bollarna, men de finns billiga i handeln i olika kvalitet och storlekar. Man kan ligga på mage över bollen för att få ett dränageläge, på rygg och gunga lite hit och dit, eller bara sitta.

Kan man intensivträna i förebyggande syfte? Vi vet att vårt barn antagligen får en tuff anfallssituation i samband med puberteten och vill att hon ska vara så stark som möjligt för att klara av det.

– Vi intensivtränar ofta barn med ett specifikt mål, som att kunna sätta sig upp, kunna ställa sig upp eller liknande. Ofta sammanfaller det med att barnet precis fått till exempel Botox. I ert fall tänker jag att det handlar om en bra kontinuerlig träning och rörelse, så hon håller sig stark länge. Det låter som en väldigt bra idé att ge henne så bra fysiska förutsättningar som möjligt.

Vi får ofta höra att intensivträning inte fungerar. Hur är det egentligen? Finns det forskning som bevisar det?

– Det är möjligt, men framför allt kan vi se kliniskt att det fungerar. Det är ett bra sätt att få nya färdigheter.

Selmas familjeliv

Att bo ihop hela storfamiljen, med totalt fem barn, funkar egentligen ”sådär” enligt föräldrarna.

– Selma tar mycket kraft och de andra barnen hamnar lätt i skymundan. De var så små när hon kom, äldsta var tre år. De har fått vara med om en hel del, säger Ebba.

Tor och Ebba berättar om ett ganska stressigt liv och mycket oro.

– Nu utreds också äldsta sonen för autism, och har fått en adhd-diagnos. Det har varit mycket kaos kring allting, säger Tor.

Strategin är att göra livet så strukturerat det går, släppa alla andra måsten och fokusera på det som är viktigt.

– Folk som kommer hem till oss upplever nog inte så mycket kaos. Vi har scheman och strukturer för allt från middagsmaten till vad som ska vara med i vilken väska. I kalendern står alla träningar, möten och allt annat som vi måste göra. Vi planerar alltid veckans middagar i förväg och skriver in i kalendern när vi har egentid med barnen, säger Ebba.

Tor fyller i:

– Vi har ett vanligt svenssonliv fast lite annorlunda.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland genetisk epilepsi. 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 genetiskt orsakad epilepsi 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 Astrid Emker som arbetar i Ågrenskas barnteam.

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

barnens skolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Barn med genetisk epilepsi har inte bara olika symtom. Symtomen varierar också över tid. Ibland från dag till dag eller timme till timme. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger Samuel Holgersson, sjuksköterska som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Personalen i Ågrenskas barnteam är van att hantera barn med olika diagnoser och funktionsnedsättningar. När det gäller just svårbehandlad epilepsi finns det vissa förberedelser som är extra viktiga.

– Vi vet att många av barnen har kognitiva svårigheter, neuropsykiatrisk problematik och sociala begränsningar som kan göras värre av omgivningens rädsla för anfall, säger Samuel Holgersson.

I förberedelserna ingår till exempel att utbilda personal i omhändertagande av epilepsianfall, ge möjlighet till vila under dagen och låta individuella hjälpmedel få ingå i aktiviteterna på ett naturligt sätt.

– Däremot sätter vi inga gränser för vad vi kan göra. Vi kan gå och bada med barnen, men då är vi en person som tar hand om varje barn, plus en extra vuxen, i fall något skulle hända i vattnet. Vi gör också handlingsplaner för om något skulle inträffa och en utsedd person är alltid ytterst ansvarig för att mediciner och annat är med, säger Samuel Holgersson.

Delaktighet

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

Att stärka barnens *kamratskap, självkänsla och sociala samspel* är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö och introducera lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiv förstärkning.

Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Allt detta ger också barnen *förutsättningar för delaktighet och förståelse i aktiviteterna*.

– Vi är noga med att tydliggöra våra aktiviteter och välja aktiviteter där alla kan delta på sina egna villkor. Då blir barnen mer aktiva. Det är också viktigt att de som missar en aktivitet, kanske för att de är för trötta, får en ny chans senare. Det är så tråkigt att känna att man inte fick vara med på det roliga, säger Astrid Emker.

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 lärande och delaktighet

Precis som många andra barn, mår barn med genetisk epilepsi och ofta 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.

Barnen har en samling varje morgon där Kalle Kanin hälsar på alla barn. Alla veckans dagar har alla fått en egen färg och en egen doft, som barnen får lukta på i en doft-flaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan.

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.

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

– Ett bra knep är att ge barnen små uppgifter. Den som har extra svårt att hålla motivationen uppe kanske kan dela ut korten inför leken. Det blir mycket mer motiverande och stärkande än att säga åt barnet att sitta still, säger Astrid Emker.

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.

För att stimulera och stödja *språk och kommunikation* är personalen på Ågrenska lyhörd, ger barnen tid och inväntar bekräftelse. De använder tydliga ord, ljud och tecken och konkret material som *förstärker och stimulerar alla kroppens sinnen*. Det kan till exempel handla om talande böcker och andra inspelningsbara hjälpmedel, fotmassage eller föremål som är roliga att känna på.

– Gömlekar är alltid populära. Ibland stoppar vi leksaksdjur i påsar och gissar vad det är. Andra gånger håller vi upp skålar med sand, bönor, grus och frön. Det är roligt att bara känna med händerna och prata om upplevelserna, eller leta upp saker som ligger gömda i skålarna, säger Astrid Emker.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

En del barn med genetisk epilepsi har svårt att hänga med i skolgången, oavsett om de går i vanlig skola eller särskola. Enligt skollagen har barnen rätt till anpassat stöd. Alla har 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.

Några åtgärder som kan vara aktuella är handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen. Det är viktigt att fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Jag blir ledsen när jag hör att flera av barnen inte får vara med på alla aktiviteter i skolan. Det är viktigt för självkänslan och måendet att få känna sig som alla andra. Dessutom ska skolmiljön inte bara främja barnets utveckling utan också ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, säger Samuel Holgersson.

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

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

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

spsm.se, Specialpedagogiska skolmyndigheten

Selma börjar skolan

Selma går tre dagar i veckan i vanlig skola och två dagar i särskola. Hon har samma resursperson med sig alla dagar och följer särskolans läroplan. Klasskompisarna i den vanliga skolan har varit samma sedan förskoleklassen och nu går de i trean.

– Hon går iväg på rasterna och är ensam för att samla energi, det är en strategi hon har, och hon verkar trivas jättebra med det, säger Tor. Tack vare rätt anpassningar och kompetent personal fungerar skolan över förväntan.

– Nu kan hon räkna och läsa lättlästa böcker själv, och med talsyntes på datorn skriver hon egna berättelser. Det är helt otroligt att höra henne läsa en bok, även om man inte alltid förstår vad hon säger, säger Ebba och ler.

Hon är också på kortis två helger i månaden, men det fungerar inte så bra.

– Hon är så totalt slut efteråt, så det blir liksom ingen avlastning för oss. Men vi ska prova lite till.

Selmas epilepsisituation är svår. Hon står på högsta dosen på tre mediciner och får ändå mängder av anfall varje dag – ibland uppemot 80 stycken. De flesta är inte stora, men märkbara. Framför allt syns de i ansiktet, som kan börja rycka eller bli nästan förlamat.

Selma älskar att rida och simma, och gör det då och då.

– Vi skulle gärna vilja låta henne göra det hur ofta hon ville, men det blir så otroligt tufft för henne efteråt. Efter ett ridpass får hon så mycket anfall att hon är slut i flera dagar. Samma sak med simning. Vi måste hålla igen på aktiviteterna, annars funkar inte skolan och vardagen, säger Tor.

Ändå känns aktiviteterna för viktiga för att låta bli.

– Om vi ska vara helt krassa: vi vet inte hur länge vi har henne.

Selma kan bli 12, 30 eller 45 år, vi vet inte. Om livet blir kort vill vi ge henne det bästa livet hon kunde få. Och om det blir långt vill vi hjälpa henne att bli självständig, säger Ebba.

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 har ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. Det är viktigt att de får lov att känna alla känslor – och gärna sätta ord på dem, säger Linda Kjellgren Öhman, pedagog i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. 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 systemen eller broderns funktionsnedsättning.

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

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.

– Jag har hört barn säga "jag sparkade honom i benet och sedan fick han cancer" – barn kan tänka helt osannolika saker som de kanske inte vågar säga. Det är viktigt att de får veta att det inte är deras fel.

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.

– En egen stund i bilen på väg någonstans, att bara sitta och prata. Önskan om att ha egen tid, om så bara en liten stund, med

föräldrarna – den är väldigt stark hos många syskon, säger Linda Kjellgren Öhman.

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. Även i ung ålder kan man känna av att det är stökigt i familjen och känna ett behov av att hjälpa till.

– Det är bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'krampen' istället för epilepsi – att ha något man tillsammans kallar sjukdomen, säger Linda Kjellgren Öhman.

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.

– En del tycker det är tuftt att se sitt syskon vara ensamt på skolgården. Några tycker det är skönt att gå på en annan skola. I den här åldern börjar många barn tycka det är intressant att prata med andra i samma situation, säger Linda Kjellgren Öhman.

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

– Även sorg är vanligt: man kan vara jätteglad över att ha det syskon man har, men också sorg över att inte kunna utveckla en "vanlig" kompisrelation till sitt syskon. Skam är en annan jobbig fråga – kanske vill syskonet inte ta hem kompisar om det är stökigt med assistenter hemma till exempel. Det är jätteviktigt att försöka ta sig tid att prata om de här svåra frågorna, säger Linda Kjellgren Öhman.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

– Vi är inte psykologer – men vi erbjuder ett rum där man får säga precis vad man vill och behöver, med oss som samtalsledare. Många har aldrig satt ord på sina känslor tidigare. Det kan vara en enorm lättnad, säger Linda Kjellgren Öhman.

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

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

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

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

– Det kan exempelvis handla om att man har ett syskon som är argt och utåtagerande. Det ingår kanske i diagnosen och man kan inte hjälpa sitt syskon – men det påverkar en, det blir jobbigt och man har inte så många att prata med det om.

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

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

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller 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. Samtidigt önskar de förståelse från skolan – ibland kan man bli sen med läxan för att syskon och föräldrar varit på sjukhus, till exempel. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

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

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständiga, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

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

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/

Ett boktips från Linda Kjellgren Öhman är Christina Renlunds bok *Litet syskon*, som handlar om att vara liten och ha ett barn med en svår sjukdom.

Selma får en lillebror

För två år sedan fick Selma en lillebror, Svante. Föräldrarna var oroliga innan han föddes. Inte för att han skulle ha samma genmutation – för den risken är bara 1 procent – utan mer för hur Selma skulle klara av det.

– Men det var det bästa som kunde hända henne. De bråkar, kramas, leker. Selma älskar verkligen Svante och pratar om honom hela tiden, säger Ebba.

Svante får ändå följa med till barnneurologen ibland, för säkerhets skull.

– Han brukar titta lite på Svante också, och vi har fått strikta order om att höra av oss om vi ser minsta lilla tecken på epilepsi hos honom. Men än så länge verkar han fullt frisk, säger Ebba.

Ebba och Tor håller varandras händer under samtalet och är påtagligt kärleksfulla mot varandra. Båda två har levt i tuffa förhållanden innan de träffades, och båda har flyttat långt från sina hemstäder till en mindre ort i södra Sverige, där de inte har någon släkt eller familj.

– Vi har blivit stärkta av att få Selma och känner starkt att vi gör detta tillsammans. Vi är kärleksfulla i vår familj. Det ska aldrig kännas som att vi är ett företag runt Selma, säger Ebba.

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 Emma Brandquist och logoped Agneta Rubensson, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos 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 vårdnadshavarna gör tandläkare och 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.

Tand- och munvård för barn och unga

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården redan från start är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Tandvården rekommenderar att barn

och unga får hjälp med tandborstningen två gånger om dagen. Alla bör använda en tandkräm som innehåller fluor. Det finns tandkrämer utan smak- och skummedel för de som behöver det, liksom tandkräm med bakteriedödande effekt.

För barn som äter ketogen kost finns också särskild tandkräm som inte innehåller några sockerarter.

Vid undersökningar på tandklinik är det viktigt att personalen får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, för att kunna göra en så bra bedömning som möjligt. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är utförs, förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken kan ofta behövas. Utifrån barnets möjligheter att samverka vid tandvårdsbesöken kan ”inskolning”, bildstöd, lugnande medicin eller sövning ibland behövas för att undersökning och behandling ska kunna genomföras.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande i samråd med vårdnadshavarna. Tandvården hjälper till med utprovning av lämpliga hjälpmedel för att underlätta munhygien.

Munhälsa vid svårbehandlad epilepsi

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med svårbehandlad epilepsi.

- tandgnissling
- tandskador till följd av olycksfall
- överväxt av tandkött
- nedsatt salivkontroll

Tandgnissling

Många barn och ungdomar gnisslar tänder. Det kan leda till omfattande slitage på tänderna. I vissa fall leder det till ömma käkmuskler och så omfattande slitage att någon tand behöver tas bort. Först och främst är det viktigt att ta reda på om det är sjukdom eller smärta som är orsaken till gnisslandet, om det till exempel har ökat markant på kort tid.

Vid behov kan en bettskena, ett tandskydd i plast, användas för att skydda mot slitaget. Oftast gör bettskenan inte att barnet slutar gnissla, men det kan minska. För att göra en bettskena behövs ett avtryck av tänderna. Det kan tas i samband med en sövning i sjukvården, eller vid ett vanligt besök i tandvården. Det kan ibland vara svårt för barnet att acceptera en bettskena.

– Då får vi försöka hitta någonting annat som kan avleda eller skydda, säger Emma Brandquist.

Avledning eller massage kan hjälpa för stunden. Vibrationer från eltandborste eller något annat hjälpmedel över käklederna kan också fungera i stunden.

Tandskador

Om barnet har skadat sina tänder vid ett olycksfall eller i samband med ett epilepsianfall är det bra att kontakta tandvården för en kontroll. Barn som har ett stort överbett, vilket är vanligt hos barn som har svag muskulatur kring munnen, löper ofta större risk att skada tänderna om de ramlar och slår i ansiktet. Ibland går det att tandreglera överbettet för att skydda tänderna.

Om barnet slår sig så att tänderna blir lösa är rådet att undvika belastning på tänderna en period, till exempel genom att erbjuda mjuk mat och undvika att använda napp.

Om tänder slås ut helt och hållet beror råden på om det är mjölkttänder eller permanenta tänder, och också på personens allmänhälsa. Eventuellt kan det bli aktuellt att uppsöka sjukvården för undersökning innan man besöker tandvården för kontroll efter ett olycksfall.

– Mjölktänder ska man inte sätta tillbaka i munnen. En permanent tand som är hel och ren kan man försöka sätta tillbaka, och sedan åka till tandvården. Om den inte går att sätta in kan man förvara den i mjölk, saliv eller fysiologisk koksaltlösning under resan till tandvården.

Läkemedelsbiverkningar

En del läkemedel, bland annat vissa epilepsimediciner, ökar risken för gingival hyperplasi – att tandköttet växer till över tandytorna. Det är inte farligt, men kan se tråkigt ut. För mycket tandkött kan göra det svårare att hålla tänderna rena och kan göra att barnet behöver särskilda munvårdshjälpmedel.

– Det viktigaste är att barnet mår så bra som möjligt i sin epilepsi. Om tandköttet växer till sig som en bieffekt av medicineringen är det viktigt att vi hjälper till att optimera munhygien, till exempel genom att prova ut hjälpmedel för att underlätta så mycket som möjligt, säger Emma Brandquist.

Vissa mediciner kan ge muntorrhet, framför allt om barnet får flera mediciner samtidigt. Det är inte säkert att varken barn eller vårdnadshavare märker att barnet är torrt i munnen, särskilt inte om det samtidigt finns ett salivläckage. Det är viktigt att optimera munhygien och kostvanorna för att minska risken för hål i tänderna om man misstänker muntorrhet. Tandvården kan hjälpa till med bedömning och råd kring bland annat salivstimulerande medel.

Tandsten

Tandsten bildas ofta snabbt hos personer som inte äter via munnen. Det är inte farligt men kan täcka stora delar av tänderna. Att ta bort tandsten kan kännas obehagligt.

– En lösning kan vara att göra det i samband med att barnet är sövt för något annat ingrepp, eller i små omgångar vid besök hos tandvården, säger Emma Brandquist.

Hjälpmedel för egenvård

Det finns en mängd olika hjälpmedel för att upprätthålla en god munhygien. Om det är svårt att nå ända in till kindtänderna, och barnet inte kan hålla munnen öppen en längre tid, finns det bitstöd och spatlar som barnet kan vila käken på under tiden. De kan bland annat köpas på Mun-H:s webbplats.

Det finns också olika tandborstar att prova. Eltandborste är ett alternativ. Ett annat är collis curve, en tandborste som borstar på och runt tänderna på samma gång. Den kan vara bra om barnet har kväljningar och kort uthållighet vid tandborstning.

Fluorsköljning är bra att använda för att motverka hål i tänderna. Ett tips om barnet inte själv kan skölja är att doppa en muntork i fluorlösning och bada barnets tänder med den.

Att tänka på för barn med genetisk epilepsi:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och lämna information om barnets diagnoser och behov.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på bildstod.se, och kom-hit.se)

Munmotorik vid genetisk epilepsi

När det gäller barn med genetisk epilepsi har personalen på Mun-H-Center sett att av de barn som observerats är det relativt vanligt med hypoton oralmotorik, med tal- och ätsvårigheter som följd. En del av barnen har också problem med salivläckage och bitovanor.

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

Låg muskeltonus och nedsatt rörlighet kan ha effekt på såväl tal och mimik som att ätande. Och ätsvårigheter kan handla om allt från vilja och ork till mag-tarmtillstånd och barnets motoriska förmågor.

– Allt spelar roll och därför får barnet ofta ett multiprofessionellt omhändertagande, säger Agneta Rubensson.

Orsaken till dålig salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på försvagad muskelstyrka i ansiktsmuskulaturen, eller på sittställning och huvudhållning. Nedsatt känsel i munhålan kan också påverka negativt.

– Att se över sittställningen och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man ta till medicinering.

Vad gör logopeden?

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

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

Viktigt med ett fungerande ätande

Tuggandet är viktigt för ett säkert ätande, eftersom det gör att vi bearbetar maten rätt 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 oralmotorisk funktion för att kunna tugga, suga, svälja och dricka. Logopedens åtgärder för ett förbättrat ätande kan vara medicinsk, kompensatorisk eller innebära träning av själva funktionen.

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

Det finns olika hjälpmedel som kan underlätta ätande och drickande. Man kan också anpassa kostens konsistens. Vid stora problem, exempelvis vid upprepade luftvägsinfektioner eller rädsla för att sätta i halsen, kan en sväljningsutredning vara bra. Då utreds barnets förmåga att svälja med hjälp av videoröntgen.

– Förutom att träna oralmotoriken, anpassa kosten och se över matningsteknik och sittställning finns även läkemedel som kan hjälpa, säger Agneta Rubensson.

En del barn med svårbehandlad epilepsi 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.

– Det är viktigt att barnet får smakupplevelser via munnen även om de inte sväljer maten. Det kan till exempel vara att slicka på en isglass eller tugga på en tuggpåse, en så kallad *safe feeder*, med en apelsinklyfta i, säger Agneta Rubensson.

Talsvårigheter

Att prata kräver mycket av oss människor, och det gäller inte bara på ett intellektuellt plan. Oralmotorik, hörsel, andning och artikulation är bara några av delarna som måste fungera för att vi ska få ur oss ord, läten och meningar.

För barn med genetisk epilepsi finns det flera faktorer som försvårar talet, bland annat intellektuella funktionsnedsättningar i varierande grader samt försvagad muskulatur.

– Talmotoriken utmanas när den motoriska förmågan blir nedsatt. Kognitiva svårigheter, koncentrationssvårigheter och utmaningar inom autismspektrat kan också påverka kommunikationsförmågan, säger Agneta Rubensson.

Bitovanor

Att bita på exempelvis kläder eller hände är relativt vanligt.

– Det lilla barnet upptäcker världen med munnen, som är ett viktigt centrum för sinnesupplevelser. Att fortsätta med sådana vanor upp i äldre åldrar är något vanligare hos den här gruppen än hos andra, säger Agneta Rubensson.

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

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

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

Frågor till Mun-H-center

Kan det ta extra lång tid för barnen att få tänder? Vår dotter är 2,5 år och har bara sex tänder, men vi vet att anlagen finns.

– Det skulle kunna vara en biverkning av läkemedel, och i så fall handlar det om att tandköttet blir tjockare så det blir svårare för tänderna att titta fram. Men man ska också komma ihåg att det finns en stor individuell variation i när man får sina tänder.

Min fyraåring har som kvällsrutin att dricka välling i nappflaska. Finns det något negativt med det?

– Nappflaska kan ha dålig effekt på bittet, precis som napp och tumme, men om han bara har nappflaskan i munnen 5-10 minuter är det ingen fara. Däremot är det viktigt att borsta tänderna efteråt.

Hur ser ni på napp? Vårt barn vill gärna ha den.

– Generellt ger napp en ökad risk för ett öppet bitt, det vill säga ett glapp mellan de övre och undre tänderna. Det är bra att sluta med napp när de permanenta tänderna kommer. Men om nappen är en stor trygghet för barnet kanske man får acceptera ett öppet bitt. Ur logopediskt perspektiv kan nappsugandet ge bra träning av muskulaturen, särskilt för ett barn som inte äter med munnen.

Samhällets stöd

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

Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som finns att söka för den som 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.

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt hos barnet som kräver extra omvårdnad hos. Mitt råd är därför att söka via "Mina sidor" på FK:s webb, skicka in läkarintyg som stärker diagnosen och sedan begära att handläggaren ringer upp eller gör hembesök, säger Cecilia Stocks.

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. Bägge föräldrarna kan söka bidraget, då fördelas pengarna mellan de två.

– Men tänk på att det är pensionsgrundande. Lagg gärna mer på den förälder som jobbar minst, det spelar roll i framtiden, säger Cecilia Stocks.

Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning. För att det ska vara aktuellt att få ersättningen behöver merkostnaderna uppgå till minst 11 635 kronor per år.

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller specialist. 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, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson 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 regioner 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 tre personkretsar. För att omfattas av lagen beviljas insatser enligt LSS ska personen bedömas ha utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd. Eller betydande och bestående begåvningsmässiga funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom. Den tredje personkretsen omfattar 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.

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som tas om insatser kan överklagas i domstol.

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.

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, släkting eller 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 fysioterapeut. Ansökan görs till kommunen. Man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses av hjälpmedel, exempelvis ingen taklift beviljas om det går att använda golflift. 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.

Den som är missnöjd med skolan 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* telefonnummer 08 - 527 332 00.

Nätverksmöten

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

– Det är vanligt att skola och habiliteringen har nätverksmöten men det kan även gälla sjukvård, LSS och assistansbolag. Ni har en rättighet att ha mötena och rätt att välja vilka som ska vara med på mötet, säger Cecilia Stocks.

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 regionens 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.

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar. Att leta fonder är en perfekt uppgift för personer i er närhet som säger ”säg till om jag kan hjälpa till med något”, säger Cecilia Stocks.

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

Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

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

Grundläggande behov är hjälpbehov som kan uppfattas som mycket privata. Sedan juli i år anses andning och sondmatning vara grundläggande behov som kan ge rätt till assistans.

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

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

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. Det kan också handla om ytterligare behov kring måltider, hygien mm som inte bedömts som grundläggande.

– Det är ofta ganska svårt att få personlig assistans för spontanlek med grannen. Det är lättare, speciellt när barnen är ganska små, att få assistans för planerade aktiviteter som ridning eller bad, säger Louise Jeltin.

Vad räknas till föräldraansvaret?

Det varierar med olika behov och åldrar. Kommunikation räknas till exempel inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år, förutom kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet fyllt nio år. Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret tills barnet är fem år. Efter nio års ålder räknas inga grundläggande behov som föräldraansvar.

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

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

– Det är inte ovanligt att man är ett gränsfall. Men jag har flera gånger varit med om att Försäkringskassan och kommunen varit beredda att samarbeta och titta på varandras utredningar, säger Louise Jeltin.

Assistans i skolan

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

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

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

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

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

När man ansöker om assistans i skolan är det bra om man har skolan med sig i ansökan. Det är framför allt skolan som behöver se behovet av assistans för att ansökan ska beviljas.

Anhöriga som assistenter

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

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga

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

Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp:

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

Att välja personlig assistent

När du fått ditt beslut väljer du själv om du vill att kommunen ska ordna assistenter, anlita ett företag eller kooperativ, eller ordna assistansen själv. Även om personlig assistans är en väldigt bra möjlighet, som ofta blir ett positivt tillskott i familjens liv, finns det utmaningar runt att ha och hitta personliga assistenter. Ett tips är att välja en anordnare som stöttar en med det man har behov av – som rekrytering och arbetsledning.

Var gärna med och utforma annonsen och beskriv vad som skulle fungera i er familj. Det handlar inte bara om personkemi, utan fundera på vilka krav er familj har. Assistenten behöver kanske ha erfarenheter, komma i tid eller ha goda referenser – som kan komma från andra håll än personlig assistans-området. Kanske är det roligt om assistenten har spännande intressen som kan vara berikande för ditt barn.

– Om man har flera olika assistenter kan det vara värdefullt att de har lite olika kompetens. Någon kanske är rolig, en annan är duktig på kommunikation, en tredje har någon annan egenskap som är viktig. Och tänk på att man kan erbjuda sina personliga assistenter utbildning så de blir ännu bättre, säger Louise Jeltin.

Frågor till Louise Jeltin

Vårt barn fungerar bra ibland, men vissa dagar behöver hon hjälp med precis allt. Hur tänker Försäkringskassan och kommunen om sådana variationer?

– Jag har jobbat med många med epilepsi. Man måste dokumentera supernoga hur ofta de här perioderna kommer, hur mycket hjälp barnet behöver då, och Försäkringskassan eller kommunen räknar då ut ett snitt. Så det kan vara stora variationer, men beslutet baseras på ett genomsnittligt behov. Ska man bemanna det med en person vet man aldrig när de dåliga perioderna kommer. Det kan vara väldigt svårt att planera. Men det är viktigt att dokumentera, till exempel genom att göra krampscheman och dokumentera alla vab-tillfällen. Grundtanken är att man har rätt att få hjälp för allt som är utöver det ett barn i samma ålder utan speciella behov har.

Kan man bli av med kortis om man får personlig assistans?

– Alla LSS-beslut påverkar varandra, men det behöver absolut inte betyda att något försvinner. Om ni får assistans på ett visst antal timmar räknas förmodligen assistanstimmarna bort de timmar barnet är på kortis. Det krävs särskilda skäl för att ha personlig assistans på kortis eller skolan. Om man har avlösare i hemmet och får beslut om personlig assistans försvinner förmodligen avlösarna, då fyller ju assistenten den funktionen.

Hur tidigt ska man ansöka om personlig assistans?

– Inte innan man har behov. Det krävs medicinska underlag som styrker barnets behov av personlig assistans. Det kan ta några månader att få ett beslut, men man kan få ersättning retroaktivt, från när behovet uppstod.

Man kan ju välja personliga assistenter själv, gäller det avlösare och ledsagare också?

– Det verkar vara olika från kommun till kommun. Jag kan tycka det är en ganska bra lösning att mormor och morfar eller någon annan som känner barnet är avlösare.

Svenska Epilepsiförbundet

Svenska Epilepsiförbundet är en intresseförening för personer med epilepsi, deras närstående och personer som kommer i kontakt med epilepsi genom skolan, arbetet, sjukvården eller som vill stötta föreningen i sitt arbete. Föreningen arbetar för att öka kunskapen om epilepsi i samhället och främja en bättre epilepsirehabilitering.

Föreningen har funnits sedan 1950. Den är opolitiskt bunden och ideell. Kansliet ligger i Sundbyberg utanför Stockholm men på lokal nivå finns det lokal- och länsföreningar som erbjuder träffar, aktiviteter och utbildningar. Förbundet ger ut tidningen Svenska Epilepsia som kommer ut fyra gånger om året.

Läs mer om Svenska Epilepsiförbundet på epilepsi.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundet bildades för mer än 20 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom.

Förbundets vision är att alla som lever med en sällsynt diagnos och deras närstående ska kunna uppnå bästa möjliga livskvalitet under hela livet. Förbundet driver framför allt intressepolitiska frågor som rör personer som lever med sällsynta diagnoser, och påtalar bland annat att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas mer inom vård, omsorg och forskning.

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 16 000 medlemmarna representerar över 120 sällsynta hälsotillstånd, ett 70-tal olika diagnosföreningar och ett hundratal individer som inte har några föreningar. Sinsemellan är alla väldigt olika, men gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Våra medlemmar har mycket gemensamt även om de har olika symtom och funktionsnedsättningar. Det som förenar är bland annat omgivningens låga kunskapsnivå och tillgången till effektiv behandling, trots att tillstånden ofta är så allvarliga. Detta kallar vi för sällsynthetens dilemma, säger Maria Montefusco, ordförande för

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

I databasen hittar du 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 oss gärna 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

SÄLLSYNTA GENETISKA EPILEPSIER

En sammanfattning av dokumentation nr 622

10 000 personer i Sverige har epilepsi, och varje år får 1 500 barn diagnosen. En tredjedel får vad man kallar svårbehandlad epilepsi, och i till den gruppen räknas ofta personer med sällsynta genetiska epilepsier. Studier har visat att 1 av 2 000 födda barn har epilepsi som orsakats av en genmutation, och det finns ett par hundra kända gener där olika mutationer kan orsaka epilepsi. En del genetiska epilepsier har vetenskapen kunnat beskriva och hitta bra behandlingsalgoritmer för. Andra är så nyupptäckta och har så få drabbade att kunskapen om dem är ganska liten.

Oftast är epilepsin en del i en större symtombild, där barnet också kan ha adhd, autism och intellektuell funktionsnedsättning. Behandlingen kan bestå av både läkemedel, psykologisk behandling och strategier för att göra vardagen så bra som möjlig.

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 sällsynt genetisk epilepsi.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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