

Noonans syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 628



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2021 | agrenska.se

NOONANS SYNDROM

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

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

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

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

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Maja Larsson, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn med Noonans syndrom 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

Maria Elfving, barnendokrinolog vid barn- och ungdomsmedicinska mottagningen på Skånes Universitetssjukhus i Lund.

Jonas Carlsten, ST-läkare på Klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Radi Jönsson, överläkare vid Audiologiska mottagningen på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Ingegerd Östman-Smith, överläkare på Barnhjärtmottagningen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

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

Eva Billstedt, psykolog på Barnneuropsykiatri och Gillbergcentrum i Göteborg.

Pi Tufvesson Cohen, ordförande för Svenska Noonanföreningen.

Malin Grände och **Evelina Rosén**, Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Medverkande från Mun-H-Center

Lisa Bengtsson, logoped.

Pia Dornérus, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska

Bodil Mollstedt, specialpedagog.

Linda Kjellgren Öhman, pedagog.

Cecilia Stocks, socionom.

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

Symtom vid Noonans syndrom	5
Frågor till Maria Elfving	9
Josefina har Noonans syndrom.....	9
Noonans syndrom ur ett ärftlighetsperspektiv	10
Frågor till Jonas Carlsten	13
Josefina får diagnosen Noonans syndrom	13
Hörsel- och öronbesvär.....	14
Fråga till Radi Jönsson.....	16
Josefina får tillväxthormon	16
Hjärta och hjärtproblematik	17
Josefina genomgår en hjärtoperation	19
Ätsvårigheter.....	20
Josefina börjar i förskoleklass	24
Neuropsykologiska aspekter vid Noonans syndrom.....	25
Kommunikation	27
Frågor till Josefin Hansson.....	32
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	34
Josefina har snart tre syskon	39
Syskonrollen	39
Munhälsa och munmotorik	43
Frågor till Mun-H-Center	47
Samhällets stöd	48
Svenska Noonanföreningen.....	53
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	53
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	54

Symtom vid Noonans syndrom

– Hjärtfel, kortvuxenhet och vissa specifika ansiktsdrag är tre symtom man ofta förknippar med Noonans syndrom. Men alla har inte allt, och det finns fler symtom. Det säger Maria Elfving, barnendokrinolog på barn- och ungdomsmedicinska mottagningen vid Skånes Universitetssjukhus i Lund.

Noonans syndrom beskrevs första gången 1963 av den amerikanska barnkardiologen Jacqueline Noonan. Hon identifierade en grupp barn som bar på nästan syskonlika ansiktsdrag, var kortväxta och som dessutom alla hade hjärtfel och avvikande bröstorg. Inte förrän många år senare lyckades kliniska genetiker hitta de genetiska orsakerna till tillståndet. Numera har 75 procent av alla som får diagnosen en konstaterad genavvikelse. I Sverige föds cirka 40–100 barn varje år med syndromet. Förekomsten i världen är någonstans mellan 1 på 1 000 individer till 1 på 2 500. Den stora osäkerheten beror på att Noonans syndrom är ett tillstånd med stora individuella variationer. Det innebär att en del personer med syndromet har många symtom och behöver stor stöttning med många delar av livet. Andra lever ett i princip självständigt liv och märker inte av sitt syndrom särskilt mycket. Ytterligare några har förmodligen syndromet utan att ens känna till det.

Ju fler personer med syndromet som har upptäckts, desto fler symtom har tillkommit. Skolios (snedställning i ryggen), låg muskeltonus (slapp muskulatur) och större eller mindre motoriska utmaningar är några av dem. Utöver markerade ansiktsdrag kan personerna med tillståndet också ha ljusblå ögon, lite hängande ögonlock, även kallat ptos, och lockigt hår.

– Vi ställer naturligtvis aldrig diagnos baserat på hur någon ser ut, utan det är kortvuxenhet och hjärtfel i kombination som brukar få vården att vilja gå vidare med en genetisk undersökning. 80 procent av alla med syndromet har hjärtfel och 70 procent är kortvuxna, säger Maria Elfving.

Hjärtfel vid Noonans syndrom

Runt hälften av barnen med Noonans syndrom har hjärtfelet pulmonalisstenos. Det innebär att lungpulsådern är trång, vilket gör det svårare för blodet att passera från höger kammare. Ofta upptäcks felet tidigt då det kan höras som ett blåsljud i stetoskop och kan enkelt konstateras med ett ultraljud av hjärtat. Andra hjärtfel är också vanliga.

Läs mer om hjärtfel vid Noonans syndrom på sid. 17.

Gemensamma utseendemässiga drag

Precis som alla andra människor är personer med Noonans syndrom utseendemässigt olika. Som Jacqueline Noonan konstaterade 1963 finns det vissa utseendemässiga drag som kan förena personerna med syndromet, men de individuella variationerna är stora.

– De blir också mindre framträdande med åren, säger Maria Elfving.

Några drag som har observerats är:

- Bred panna och ökat avstånd mellan ögonen.
- Mandelformade ögon, ofta lite nedåtsluttande, med hudveck i inre ögonvrån.
- Hängande ögonlock (ptos).
- Nacken kan vara bred och kort.
- Treflikigt bakre hårfäste.
- Lågt placerade öron.
- Något större huvudomfång.

Andra kroppsliga symtom som förekommer är bröstorgsavvikelse (bröstkorgen kan bukta utåt eller inåt), lite större avstånd mellan bröstvårtorna och att testiklarna inte har vandrat ned i pungen.

– Detta är viktigt att hålla koll på. Om testiklarna inte vandrar ner ligger de för varmt och riskerar att inte utvecklas normalt, säger Maria Elfving.

Andra symtom

Många, men inte alla, personer med Noonans syndrom har fler symtom än den klassiska triaden av hjärtfel, kortvuxenhet och gemensamma utseendemässiga drag. Några av dessa symtom är:

- Varierande grad av intellektuell funktionsnedsättning.
- Trångt för tänderna i munnen, små käkar, bettavvikelser.
- Påverkad språkutveckling.
- Hörselnedsättning och frekventa öroninflammationer.
- Nedsatt syn, brytningsfel och skelning.
- Lätt att få blåmärken, viss ökad blödningsbenägenhet.
- Svårt att sträcka i armbågsleden.
- Ökad svettning, som beror på en dysreglering av autonoma nervsystemet.

Dessutom har personer med Noonans syndrom oftare än andra hypotyreos, det vill säga underproduktion från sköldkörteln, och autoimmuna sjukdomar som celiaki och diabetes typ 1.

Genetik

Som tidigare nämnt har 75 procent av personerna med Noonans syndrom en konstaterad genetisk förändring. Det vanligaste är en förändring i genen *PTPN11*, men det finns fler. Gemensamt för generna som kan orsaka Noonans syndrom är att de påverkar samma signalväg i kroppens celler, och att de är viktiga för cellernas tillväxt och differentiering. Noonans syndrom tillhör en grupp som kallas RAS-MAPK-syndromen. Gruppen utgörs av närbesläktade syndrom med gemensamma nämnare, framför allt kortvuxenhet och hjärtfel.

Ett exempel på ett annat RAS-MAPK-syndrom är LEOPARD-syndromet. Tillståndet innebär ofta en kombination av hjärtfel, leverfläckar, ökat avstånd mellan ögonen, tillväxtförsening och grav hörselnedsättning. Ett annat är kardiofaciokutant syndrom, CFC. Där är vanliga symtom intellektuell funktionsnedsättning, kortvuxenhet, hjärtfel, extremt torr hud samt problem med mag-tarmkanalen. Ett tredje exempel är Costellos syndrom som kan ge intellektuell funktionsnedsättning, lös hud, överörlighet och karaktäristiska ansiktsdrag, samt hjärtfel och kortvuxenhet.

– Om man har ett barn med Noonans syndrom men känner igen symtom från andra syndrom kan det vara värdefullt med en genomgång hos en genetiker också. Symtomen överlappar varandra i mångt och mycket, säger Maria Elfving.

Tillväxt och hormoner

Alla med Noonans syndrom är inte kortvuxna, men många är det. Män med syndromet blir i snitt 163 cm och kvinnorna blir i snitt 152 cm. Det kan jämföras med medellängden i Sverige som är 180,4 cm för män och 167,6 cm för kvinnor.

– Variationen i längd är stor och har förmodligen att göra med både vilken genförändring man har och vilka anlag man har från sina föräldrar, säger Maria Elfving.

Kortvuxenheten gör att barn med Noonans syndrom ofta har kontakt med en barnendokrinolog.

Barns tillväxt kan delas in i tre faser. *Spädbarnsfasen* varar upp till två år. I den åldern växer människor som allra mest och växandet är framför allt beroende av näringstillförsel. I den påföljande *barndomsfasen* blir vi mer beroende av hormoner för att kunna växa. I *puberteten*, som är den tredje fasen, stimuleras människors tillväxthormoner kraftfullt och de flesta gör en ordentlig växtspurt. För flickor brukar puberteten börja mellan 8 och 13 års ålder, medan pojkar generellt ligger ett år senare; 9–14 års ålder. Efter puberteten har vi vuxit klart och kroppens produktion av tillväxthormon stänger ned.

Personer med Noonans syndrom har generellt en lägre tillväxt än sina jämnåriga i samtliga tillväxtfaser. Nyfödda barn med Noonans syndrom kan ha helt normal vikt och längd vid födseln, men svårt att gå upp i vikt. Många har problem med näringstillförseln.

– Barnen ligger ofta lägre på tillväxtkurvorna än jämnåriga och följer kanske inte ens någon vanlig kurva. Ofta går bebisarna ner extra mycket i vikt i samband med förlossningen, säger Maria Elfving. Barn med syndromet är ofta korta redan i barndomsfasen, och det är vanligt att puberteten dröjer. Att komma sent in i puberteten kan förvisso betyda att man har längre tid på sig att växa ikapp, men det kan vara psykiskt jobbigt att vara kort när de jämnåriga börjar växtspurta vid 13-14 års ålder.

Barn som följer en egen tillväxtkurva utreds oftast inte för långsam tillväxt förrän i fyra till sexårsåldern. Bland det första en tillväxtutredning tittar på är faktorer som celiaki, tarmsjukdomar, vitaminbrist och lever- eller njursjukdom. Tillväxthastighet och föräldrarnas längd är också viktiga att undersöka, och ibland gör man en skelettåldersbestämning. Om en utredning visar att barnet har brist på tillväxthormon, vilket många barn med Noonans syndrom har, sker behandlingen genom (oftast) dagliga injektioner av läkemedel. Det är inte helt riskfritt att ge tillväxthormoner. Medan andra länder, som USA och Japan, länge har haft Noonans syndrom som en automatiskt godkänd anledning att ge tillväxthormoner, har svenska läkare varit mer återhållsamma.

– Syndromet är förknippat med hjärtfel, och vi vet att tillväxthormoner kan påverka hjärtat. Jag är tveksam till att ge tillväxthormon om barnet inte har konstaterad brist på det. Har barnet ett hjärtfel blir det ännu viktigare att följa upp det noga om man startar behandling med tillväxthormon, säger Maria Elfving.

Sluteffekten av tillväxthormon har studerats av forskare. En svensk studie från tidigt 2000-tal visade goda resultat: pojkar med Noonans syndrom som fick tillväxthormon blev i snitt 174,5 centimeter långa, + - 7,8 cm. Fickorna blev 162,5 cm + - 5,4 cm.

– Ju tidigare behandlingen påbörjas, desto bättre blir effekten. Det är för sent att börja i puberteten, säger Maria Elfving.

Vården kring barnen

Många specialiteter och yrkeskategorier samarbetar kring familjen och barnet med Noonans syndrom. Några exempel är barnendokrinolog, psykolog, genetiker, ögonläkare, öronläkare, kardiolog, barnläkare, neurolog och oftast också flera olika sjuksköterskor. Ibland får familjen också hjälp av logoped, fysioterapeut, psykolog, audionom mer flera. En del av vården för barn med sällsynta diagnoser bedrivs främst vid

universitetssjukhusen. För barn med Noonans syndrom gäller det till exempel hjärtoperationer och klinisk genetik.

– Vi har mycket att förbättra när det gäller kommunikationen och nätverket kring familjerna. Alla borde ha en läkare som är spindeln i nätet och sköter kontakten med de andra specialiteterna. Detta gäller inte bara Noonans syndrom utan också andra barn som behöver kontakt med flera specialiteter. Fråga gärna till exempel barnläkaren om han eller hon kan vara er fasta vårdkontakt, säger Maria Elfving.

Frågor till Maria Elfving

Du har nämnt många symtom, men inte från mage och tarm. Vad beror det på?

– Som barnendokrinolog är jag inte så insatt i den sortens frågor. De patienter med Noonans syndrom som jag har träffat har inte heller haft sådana symtom. Det betyder inte att det inte kan vara ett symtom – problem med mage och tarm kan mycket väl ha att göra med syndromets påverkan på det autonoma nervsystemet. En uroterapeut eller gastroenterolog kan säkert hjälpa er, beroende på vad problemet är.

Vårt barn har väldigt svaga händer, har det med syndromet att göra?

– Ja, det har förmodligen att göra med hypotonin, den svaga muskeltonus som en del barn har.

Vårt barn följs upp väldigt bra, men hans mamma har också Noonans syndrom och för vuxna känns det som att man får ta reda på allt själv. Varför är det så?

– Alla universitetssjukhus i Sverige har startat egna centrum för sällsynta diagnoser som ska arbeta med bland annat uppföljningsprogram. Vården behöver bli bättre på vem som tar ansvar för vad och hur varje patient ska följas upp.

Josefina har Noonans syndrom

Josefina är åtta år och har Noonans syndrom. Hon kom till Ågrenska med sin pappa Daniel, sin mamma Eva och sina syskon Jun, sex år, och Erik, tio.

Graviditeten och förlossningen med Josefina förlöpte helt normalt. Men när hon var alldeles nyfödd misstänkte personalen genast att något inte stod helt rätt till. Eva minns att barnmorskorna betedde sig hemlighetsfullt, och att det kom in en barnläkare i förlossningsrummet

och sa att Josefina hade ovanligt korta armar och ben. När det dessutom visade sig att hon hade blåsljud på hjärtat blev familjen inlagd på neonatalavdelning direkt.

– De sa ganska tidigt att de misstänkte Turners syndrom. Sedan upptäckte de att hon hade HCM, hypertrof kardiomyopati, och undrade om jag hade haft diabetes under graviditeten, vilket jag inte hade, säger Eva.

Hjärtfelet gjorde att Josefina behövde andningshjälp på neonatalavdelningen. Familjen blev kvar där i tre veckor och under den tiden gjordes mängder av undersökningar.

– De kollade hjärta, hjärna, de gjorde genetiska undersökningar... Det kändes faktiskt som en felsökning och det var väldigt jobbigt och nedbrytande. Vi fick så många olika besked: "vi vet inte om hon har någon hörsel", sa en läkare. Det var en väldigt krisig och jobbig start, säger Eva.

Noonans syndrom ur ett ärftlighetsperspektiv

Noonans syndrom kan orsakas av mutationer i flera gener. Majoriteten av de som lever med syndromet har ärvt anlaget från en förälder, men det kan också uppstå spontant. Det berättar Jonas Carlsten, läkare på Klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

I kroppens alla celler finns en cellkärna som innehåller vår arvsmassa – DNA. Enkelt uttryckt är arvsmassan själva ritningarna för hur en människa ska se ut och fungera. Den ärvs vidare från föräldrar till barn och består av långa strängar av DNA-baserna A, T, C eller G som bildar vår kod.

– Om man tänker på DNA som en lång text så är våra kromosomer böckerna där texten finns samlad och indelad. Våra gener kan man säga är meningar, och genförändringar eller -mutationer kan man beskriva som stavfel, förklarar Jonas Carlsten.

Människans kromosomer, som är 23 till antalet, utgörs av par. I varje par kommer den ena från en biologisk mamma, och den andra från en biologisk pappa. Totalt rymmer kromosomerna runt 20–25 000 gener, var och en med sin särskilda uppgift: att skapa proteiner som styr till exempel receptorer i tungan, skapar bindväv i huden eller gör att musklerna fungerar. Alla funktioner i människokroppen utförs av dessa proteiner, och om en gen har ett "stavfel" betyder det att det

blir fel i proteinet. Det kan då inte alltid utföra sin uppgift riktigt som det var tänkt.

För en del tillstånd krävs det att två friska biologiska föräldrar bär på en viss genmutation för att deras barn ska ha möjlighet att ärva en sjukdom – det kallas recessiv nedärvning. I andra fall räcker det att den ena föräldern bär på den. Det kallas dominant nedärvning.

Genetik vid Noonans syndrom

Noonans syndrom kan orsakas av mutationer i ett flertal gener. De vanligaste är *PTPN11* (50 procent), *SOS1* (10-13 procent) samt *RAF1*, *RIT1* och *KRAS* (totalt 5 procent). De flesta av mutationerna nedärvs autosomt dominant, vilket innebär att det räcker att någon av föräldrarna bär på anlaget, ibland utan att veta om det. Om en person bär på ett anlag för Noonans syndrom och får barn med en person utan anlaget är det 50 procent sannolikhet att hans barn ärver det. I hälften av fallen ärver barnet inte anlaget, och kan inte heller föra det vidare till nästa generation. Genen *LZTR1* utgör ett undantag: för att ett barn ska ärva en mutation krävs det att båda föräldrarna bär på en sådan. Symtomen vid en mutation i *LZTR1* kan vara så lindriga att de inte märks överhuvudtaget.

Cirka 70 procent av alla kända fall av Noonans syndrom har ärvt mutationen från en förälder. 30 procent har uppstått *de novo*, vilket innebär att mutationen som orsakar tillståndet har uppstått i själva könscellen hos någon av föräldrarna utan att de själva bär på anlaget.

Penetrans och expressivitet vid Noonans syndrom

Ofta används begreppen penetrans och expressivitet när det handlar om ärftliga sjukdomar. Hög penetrans innebär att man med största sannolikhet kommer få symtom om man bär på anlaget. Det kan jämföras med vissa typer av ärftlig bröstcancer, där man kan bära på anlaget utan att någonsin bli sjuk. Där talar man alltså om lägre penetrans.

– Vad vi vet får alla som ärver Noonans syndrom någon form av symtom. Samtidigt är det många som går med symtom utan att få diagnos, så helt säkert är det inte, säger Jonas Carlsten.

Man räknar med att från 1 på 1 000 individer till 1 på 2 500 har Noonans syndrom, diagnosticerat eller odagnosticerat.

– Det finns många människor som skulle kunna ha diagnosen men inte vet om det. Det händer att föräldrar till barn med Noonans syndrom får veta i vuxen ålder att de själva har det, och det beror på att Noonans syndrom har en variation i sin expressivitet. De som har syndromet kan ha olika mycket symtom, säger Jonas Carlsten.

Vilka symtom man får beror till viss del på vilken gen mutationen sitter i. Mutationer i *PTPN11* ger till exempel oftare hjärtfelet pulmonalisstenos och individerna med mutationen verkar reagera mindre på tillväxthormonbehandling. I gruppen med mutation i *SOS1* är det inte så vanligt att vara kortväxt, medan mutationer i *RAF1* och *RIT1* oftare leder till förtjockad hjärtmuskulatur.

Genetisk vägledning

När vården misstänker att en individ har en genförändring brukar individen få en remiss till Klinisk genetik, som finns på landets alla universitetssjukhus. Där gör man en undersökning för att se vad man ska leta efter i en påföljande genetisk testning.

– Vid misstänkt Noonans syndrom tittar vi i journalerna för att se om patienten har något hjärtfel, vi tittar på tillväxtkurvor och brukar fotografera familjen för att kunna titta närmare på exempelvis utmärkande ansiktsdrag och vem barnet verkar ha ärvt dem från, säger Jonas Carlsten.

Vid den genetiska testningen testar man de gener som man vet kan bära på anlag för Noonans, eller angränsande, syndrom. Om det blir en träff får individen en diagnos och erbjuds genetisk vägledning.

– Vägledningen kan till exempel handla om vad diagnosen innebär för familjen och framtiden. Vi kan också diskutera frågor som: finns det andra i släkten som kan ära vidare genmutationen? Behöver man undersöka föräldrarna?

Om någon av föräldrarna bär på anlaget och är orolig för att anlaget ska äras vidare till ett småsyskon finns det hjälp att få inför en eventuell ny graviditet. Vid en spontan graviditet går det att göra anlagsbärartest på fostret.

– Ett sådant test gör man för att kunna ta ställning till om man vill avbryta graviditeten om fostret bär på anlaget. Om det inte spelar någon roll gör man inget sådant test, säger Jonas Carlsten.

Ytterligare en möjlighet är PGD, som står för preimplantatorisk genetisk diagnostik. Den som vill genomgå PGD blir inte spontan gravid, utan gör IVF, provrörsbefruktning, och låter göra en genetisk testning av sina embryon. Därefter väljer man ut ett embryo som inte bär på anlaget och för tillbaka det till livmodern.

– Det är en avancerad teknik där chansen till ett fött barn är 30 procent varje gång. Men man kan göra flera försök, säger Jonas Carlsten.

Den som har tankar och önskemål om genetisk vägledning är välkommen att vända sig till Klinisk genetik på sitt universitetssjukhus.

Frågor till Jonas Carlsten

Vi föräldrar har fått göra gentestning och vi hade inte anlag för Noonans syndrom. Nu har vår dotter också fått diagnosen CFC, borde vi testa oss igen?

– Jag tycker ni ska kolla med Klinisk genetik på det universitetssjukhus där ni fick diagnosen för att vara säkra, men jag skulle gissa att de redan har undersökt det eftersom CFC och Noonans syndrom påminner om och delvis överlappar varandra. Man borde ha sett det vid den första anlagsbärartestningen.

Ingen av oss föräldrar bär på anlaget. Har vi ändå högre benägenhet att få ett till barn med diagnosen, eller nollställs den risken varje gång?

– Om man har testat barnet, hittat en förändring som förklarar diagnosen, och därefter testat föräldrarna och sett att de inte bär på anlaget – då är risken låg att mutationen uppstår igen. Men det kan faktiskt vara så att förändringen finns i flera av könscellerna hos er föräldrar och därför säger man att risken att få ytterligare ett barn med samma diagnos är under en procent. Det är lite högre än för resten av befolkningen. Det är alltså osannolikt, men går inte att utesluta.

Kan man testa mor- och farföräldrar för att se vilken väg Noonan kom in i vår familj?

– Det gör man ibland i den genetiska undersökningen. Att veta det kan ha betydelse – det kan till exempel finnas kusinbarn som har ärvt anlaget.

Josefina får diagnosen Noonans syndrom

Josefina var trots allt en nöjd och glad bebis. Många barn med Noonans syndrom har svårt att äta, men det hade inte hon. Daniel minns framför allt att hon kändes ovanligt närvarande.

– Hon var så medveten om sin omgivning och vi hade inga problem att få kontakt med henne. Hon har alltid känts väldigt klok, säger han och visar bilder på en nyfödd Josefina som tittar på världen med sina stora ögon.

Förutom alla olika bud om vad det var Josefina hade drabbats av, var hjärtfelet det tuffaste för familjen att hantera de första veckorna.

– Läkarna var oroliga för hjärtat och vi förstod att prognosen för svår hypertrofisk kardiomyopati är dålig. Jag frågade hur länge hon kommer leva, säger Eva.

Samtidigt var det svårt för föräldrarna att "få ihop" hjärtfelet med Josefina i övrigt. Efter de första veckorna med andningsstöd mådde hon nämligen bra. Familjen fick åka hem, men hjärtläkarna ville undersöka henne varje vecka.

– Det var konstigt att veta att hon hade ett så svårt medicinskt problem när hon samtidigt sov bra, åt bra och nästan alltid var nöjd.

Josefina var tre månader när hon fick diagnosen Noonans syndrom. Då fick föräldrarna också veta att förändringen satt i genen *RAF1*, och att den hade uppstått de novo.

– Jag blev glad när vi fick veta att det var Noonans syndrom, mest för att det hade varit otroligt jobbigt att fortsätta den här felsökningen. Det kändes också skönt att syndromet är så välbeskrivet och relativt vanligt, trots att det är sällsynt, säger Eva.

Daniel blev mer besviken.

– Jag hade nog in i det sista hoppats att det inte skulle vara något. Samtidigt var det skönt att det ändå dröjde några månader så vi faktiskt kände Josefina litegrann. Om diagnosen hade kommit innan vi fått lära känna henne är jag rädd att det hade blivit väldigt mycket fokus på diagnosen och mindre på människan Josefina.

Hörsel- och öronbesvär

Personer med Noonans syndrom har en ökad risk för vissa typer av hörselnedsättningar, säger Radi Jönsson, överläkare på öron- näs- och halsmottagningen samt hörsel- och balansmottagningen på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Örat kan delas in i ytterörat, mellanörat och innerörat. Från snäckan som sitter i innerörat går hörselnerven till hörselbanor och hjärnan. Vi hör alltså med hjärnan snarare än med öronen, men örat behövs för att leda ljudsvängningar. Människan hör ljud som ligger mellan 20 och 20 000 Hertz. En Hertz motsvarar en svängning per sekund.

– Vi hör de ljud vi behöver kunna höra, och funktionen är synkad till ljud vi själva kan producera och alltså optimerad för sådana ljud, som exempelvis mänskligt tal, säger Radi Jönsson.

Som bäst hör man någonstans i mitten av upptagningsförmågan, när ljudet ligger mellan 100 och 6000 Hertz. Människan måste ha kapacitet att uppfatta väldigt svaga ljud och samtidigt ha öron som tål stora ljudtryck, alltså hög volym.

– Vid starka ljud, omkring 115 decibel, blir det smärtsamt för våra öron. Vid 130-140 decibel går örat sönder, trumhinnan kan till exempel spricka, säger Radi Jönsson.

Den bästa taluppfattningen har vi mellan 40 och 70 decibel – inom det spannet är det som lättast att skilja ut olika ljud från varandra.

– Vanligt samtal på en meters avstånd är ungefär 60 decibel. Men om ett barn har en hörselskada och inte hör någonting som är svagare än 40 decibel, krävs det att pratets ljudstyrka är 80 decibel för att det ska vara förståeligt, säger Radi Jönsson.

Människan har två öron för att kunna avgöra en ljudkällas placering. Två öron är också viktiga för vår förmåga att uppfatta svaga ljud i en starkare "ljudmatta".

Olika typer av hörselproblem

Hörselnedsättningar som kan lokaliseras till ytterörat eller mellanörat kallas *ledningsfel*. En *sensorineural* hörselnedsättning utgår från en skada i hörselnäcken eller hörselbanorna. Hörselnäcken i innerörat är den vanligaste platsen för bestående hörselnedsättning, både hos barn och hos vuxna. Ibland har en person en hörselnedsättning som är en kombination av ledningsfel och sensorineural hörselnedsättning. Vid bestående hörselproblem är det viktigt med tidig diagnostisering, helst före tre månaders ålder.

– Hörselproblem kan ha inverkan på hela barnets liv: på beteendet, språkutvecklingen, skolgången och det sociala livet. Att kunna prata, skriva och läsa kräver en bra hörsel, säger Radi Jönsson.

Hörselförbättrande behandling ska helst inledas före sex månaders ålder.

Hörselproblem hos personer med Noonans syndrom

Personer med syndromet löper större risk än andra att få infektioner, öronkatarr och förändrad funktion i hörselbenkedjan. Det sistnämnda är mer sällsynt och kan bero på infektionerna. Ett tips är att lära barnen att tryckutjämna, för hörseln blir sämre hos barn med öronkatarr, men tryckutjämning kan hjälpa. Personer med Noonans syndrom kan också ha en något ökad risk att få en sensorineural hörselnedsättning, som ofta är lindrig till måttlig.

– Det är också viktigt att tänka på att barn och vuxna med syndrom alltid ska få antibiotika om man konstaterar en bakteriell infektion i öronen, det vill säga vanlig öroninflammation.

Principer för hörselhabilitering

Vården för barn med hörselnedsättningar ska utgå från ett samlat grepp där man behandlar och ger stöd. En del barn behöver medicinsk hjälp, andra får kirurgisk hjälp (exempelvis rör i örat). För andra är det aktuellt med hörselförbättrande hjälpmedel.

– Ofta får jag höra att man sätter barn med hörselproblem längst fram i klassrummet. Det gör mig ledsen, för det innebär att barnet missar allt socialt som händer i klassrummet. Ta hellre hjälp av högtalare, mikrofoner eller andra hjälpmedel. Se till att barnet kan se alla i rummet, för man "hör" ju till viss del med ögonen också.

Fråga till Radi Jönsson

Vårt barn hör nästan inte alls på ena örat. Varför får hen ingen hörapparat?

– Om det är en markant skillnad mellan det bästa och sämsta örat blir det inte alltid bra med vanlig hörapparat. Man behöver stimulera det sämsta örat så mycket att det nästan blir obehagligt starkt. Det går också att prova ut hörapparat för att åtminstone få lite hörsel, men det är svårt att få bra riktningss ljud. Ofta rekommenderar vi en apparat som heter CROS, som tar in ljud vid det döva örat men leder in det i det bästa örat. Syftet är att det inte ska vara total skuggeffekt på den nästan döva sidan.

Josefina får tillväxthormon

Josefina växte långsamt redan från start och hamnade snabbt på tillväxttabellens lägsta kurva för längd. Hon behandlas med tillväxthormon sedan två och ett halvt års ålder och räknas inte som kortväxt, men är liten.

– Vi känner till att det finns risker med tillväxthormon eftersom hon har sitt hjärtfel, men hon följs upp bra av kardiologen. Josefina har brist på tillväxthormon, annars hade vi inte brytt oss om att medicinera. Vi har märkt en enorm skillnad på hennes ork och energi sedan hon började med tillväxthormon, säger Daniel.

Redan när läkarna misstänkte Turners syndrom valde Daniel att lyssna på deras råd om att inte googla. Han läste information från Socialstyrelsen, men inte mycket mer än så.

– Jag vill inte känna till alla "om".

Eva har gjort tvärtom.

– Mitt kontrollbehov stillas av att känna till alla "om". För mig är det skönt att ha kunskap eftersom man så ofta möter vårdpersonal som inte har jättestor kunskap om Noonans syndrom. Det känns ibland som vårt ansvar att slå vakt om hennes behov. Till exempel har jag fått försvara att hon får betablockerare i hög dos för sitt hjärtfel, där verkar kardiologerna ibland vara oense, säger hon.

Hjärta och hjärtproblematik

Åtta av tio barn med Noonans syndrom har hjärtproblematik. En del problem växer bort, medan andra kräver kirurgi eller livslång uppföljning. Det säger Ingegerd Östman-Smith, överläkare på Barnhjärtmottagningen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg samt professor emerita i barnkardiologi vid Göteborgs universitet.

Jacqueline Noonan, som gav namn åt Noonans syndrom, kom i kontakt med barnen i sin roll som hjärtläkare (kardiolog). Hon observerade att flera av barnen hade pulmonalisstenos, förträngd lungpulsåder, vilket man i dag räknar med att 40–52 procent av barnen med Noonans syndrom har. Det är därmed det vanligaste hjärtfelet i patientgruppen. Det näst vanligaste hjärtfelet, som runt 29 procent har, är hypertrofisk kardiomyopati. Det är en muskelförtjockning av hjärtat som innebär att vänsterkammaren, och ibland även höger kammare, det vill säga de hjärtrum som pumpar ut blodet, får en minskad volym. Ett tredje vanligt hjärtproblem som personer med Noonans syndrom kan ha är förmaksseptum (ASD), ett hål mellan förmaken som alla foster har, men som normalt stängs efter förlossningen. Andra hjärtfel förekommer också, och en del individer med Noonans syndrom har flera hjärtfel.

De vanligaste hjärtfelen hos barn med Noonans syndrom

Pulmonalisstenos (PS).

Pulmonalis är en av hjärtats fyra klaffar. Den ska normalt ha tre tunna klaffar som öppnar sig helt mot kärlväggen när hjärtat slår. Men vid PS kan klaffarna vara mycket förtjockade eller nästan helt ihopvuxna. Symtomen blir olika beroende på hur svår förträngningen är, men i värsta fall orkar hjärtat inte pumpa tillräckligt med blod framåt, och det kan ge svår hjärtsvikt.

– Pulmonalisstenos upptäcks i regel så fort barnet är fött. Man hör blåsljud på hjärtat, och vid kraftig stenos går det att känna att bröstorgen vibrerar, säger Ingegerd Östman-Smith.

Lindrig förträngning kan växa bort med tiden. Medelsvår förträngning kan ofta förbättras med så kallad ballongvidgning. Extremt svår förträngning kräver operation.

Hypertrofisk kardiomyopati (HCM)

Ibland säger man att barn med Noonans syndrom har ”förstorat hjärta”, men det är en felaktig beskrivning. Det är snarare en

förtjockning av hjärtmuskulaturen som kan drabba både höger och vänster kammare. Det kan göra hjärtat styvare, så att det krävs högre tryck för att blodet ska ta sig in i hjärtat. Förtjockningen kan också göra det så trångt inne i hjärtats utflödesdel att det krävs ett högt tryck för att blodet ska kunna pumpa framåt in i kroppspulsådern.

– Vid Noonans syndrom kan HCM komma i olika svårighetsgrader och det kan också debutera i många olika åldrar, säger Ingegerd Östman-Smith.

Ett barn som föds med svår HCM kan ha svåra hjärtsviktssymtom redan från födseln. Barnet kan vara så medtaget att det inte orkar amma eller suga på flaska, ha svårt att gå upp i vikt, kallsvettas och andas snabbt. Lindrig HCM kan man däremot ha utan att veta om det. Barn med Noonans syndrom har ibland HCM i kombination med något annat hjärtfel.

HCM kräver livslång uppföljning. Tillståndet tenderar att bli sämre under pubertetens tillväxtspurt. Det går ofta bra att behandla med betablockerare som förhindrar hjärtkamrarnas väggar från att bli ännu tjockare, och i vissa fall till och med minskar förtjockningen av hjärtmuskulaturen. Om betablockerare inte hjälper finns det ytterligare läkemedel att lägga till. Om tillståndet ändå försämras kan det kirurgi kirurgi eller en speciell typ av pacemaker.

– Många har kanske hört att barn inte ska få betablockerare, för då "orkar de ingenting". Det stämmer inte för barn med HCM. Deras hjärtan arbetar mycket mer effektivt vid lägre hjärtfrekvenser, säger Ingegerd Östman-Smith.

Studier visar att barn med HCM som får höga doser av betablockerare orkar mer och har högre arbetsförmåga. Det beror på att betablockerare blir ett "skyddande paraply" för hjärtat och gör att hjärtat håller sig mindre styvt.

– Stresshormoner får hjärtat att dra ihop sig hårdare och det är inte bra för barn med HCM. Betablockerare hämmar stresshormoner, säger Ingegerd Östman-Smith.

HCM tenderar att bli sämre av tillväxthormonbehandling, som många barn med Noonans syndrom också kan önska få på grund av kortvuxenhet.

– Har man brist på tillväxthormon ska man givetvis rätta till den bristen. Men om man planerar att ge hormon för att nå en högre slutlängd gäller det att fundera väldigt noga och regelbundet kontrollera hjärtat, både med EKG och ultraljud. Jag känner till flera fall där kardiologen har fått stoppa tillväxthormonbehandling och sätta in höga doser betablockerare i stället eftersom hjärtväggarna hunnit växa sig väldigt tjocka på kort tid, säger Ingegerd Östman-Smith.

Förmaksseptumdefekt (ASD)

Alla barn har en öppning mellan höger och vänster förmak när de föds, och den sluts normalt inom tre månader. Hos runt 16 procent av befolkningen finns det dock en liten öppning kvar. Om öppningen är mer än 0,5 cm stor kallas felet förmaksseptumdefekt. Den kan dock vara mycket större än så.

Små barn har ofta inga stora problem av en mindre förmaksseptumdefekt, men ju äldre de blir, desto jobbigare kan det bli att anstränga sig. Vuxna kan få hjärtrusningar och förmaksflimmer. En förmaksseptumdefekt kan åtgärdas och det ska helst göras i tidig skolålder. Hålet kan stängas med operation eller genom en intervention där man går in med kateter genom ljumsken och sätter en plugg över hålet.

Att tänka på för barn med hjärtfel

Små hål i hjärtat, förträngda klaffar eller läckande klaffar är några av de hjärtfel som kan skapa turbulenta flöden i hjärtat. Det i sin tur kan göra att det blir en beläggning inuti hjärtat där bakterier kan sätta sig och orsaka infektioner. Det är viktigt att barnen får förebyggande antibiotika inför till exempel tandläkarbesök eller andra ingrepp där bakterier skulle kunna ta sig in genom blodet.

Josefina genomgår en hjärtoperation

Hjärtproblematiken är fortfarande det Josefina brottas mest med. Förutom HCM på båda kamrarna har hon också pulmonalisstenos. Vid sex månaders ålder genomgick hon ett mindre ingrepp på pulmonalisklaffen.

– Vi visste att det förmodligen inte skulle räcka, och när hon var ett och ett halvt beslutade vi tillsammans med kardiologerna att det var dags för operation, säger Daniel.

Operationen var tuff: kirurgerna klippte upp en förträngd klaff och tog bort vävnad inne i kamrarna. De förberedde också för pacemaker men satte inte in någon. Efteråt låg Josefina nedsövd i två veckor och mådde stundtals riktigt dåligt.

– Allt gick bra till slut. Kardiologerna är jättenöjda, men vi själva märker ingen direkt skillnad. Hjärtfelet är inget vi ser på henne, jag glömmer ofta bort att hon har dem. Sen kommer jag på att just det, hon har ju det värsta hjärtfelet man kan ha, säger Daniel.

Josefina har synfel och hörapparat, tar tillväxthormoner och går på rehabiliteringen, samt har tätare tandläkarbesök än andra barn. Allt detta upplever föräldrarna som småsaker i sammanhanget. Men det är slitigt att hela tiden få kallelser från olika ställen.

– Förra veckan hade vi tre vårdbesök på tre olika ställen. Det är svårt att få ihop allt med vardagen, säger Daniel.

Ätsvårigheter

– Att barn inte växer i vanlig takt kan ha att göra med både hjärtfel, hormonella faktorer och problem som gäller energi- och näringstillförsel. För många barn med Noonans syndrom är just näringstillförseln en orsak till påverkas tillväxt men det finns mycket man kan göra för att det ska fungera bättre, säger Lisa Bengtsson, logoped på Mun-H-Center i Göteborg.

Att äta är en komplex aktivitet som ställer krav på balans, motorik, sensorik och kommunikation. Precis som andra motoriska aktiviteter har ätandet en utvecklingskurva, och vi människor lär oss att äta genom att öva. Redan i fjärde fostermånaden börjar barnet träna på att suga på tummen och svälja fostervatten. Ett nyfött barns ätande är styrt av reflexer, som sug- och bitreflexer. Ju äldre barnet blir, desto mer viljestyrt blir ätandet. Samtidigt förändras anatomin för att stötta ett mer viljestyrt ätande där barnet ska tugga och svälja.

Det är vanligt att barn som har någon form av utvecklingsneurologisk påverkan har svårigheter med ätande. Svårigheterna visar sig ofta tidigt och har stor inverkan på hela familjen.

– Ätande är en stor del av småbarnslivet. Ett problematiskt ätande har ofta flera orsaker som kräver insatser från flera professioner, säger Lisa Bengtsson.

Ätsvårigheter och Noonans syndrom

– Alla barn har förstås inte alla svårigheter som finns beskrivna i litteraturen, men det är inte ovanligt att ha problem inom flera områden, säger Lisa Bengtsson.

Mag- och tarmbesvär är vanliga och kan innebära såväl reflux som förstoppning, ofta båda två.

Hjärtfel kan göra att barnet har mindre ork för att äta. I nyföddhetsperioden kan det handla om svårigheter att andas i tillräckligt lugn takt för att hinna suga och svälja.

Ansiktets anatomi påverkar också ätandet. Den som är liten i mellanansiktet kan få svårt att samordna ätandet med att andas med näsan. Bli man dessutom lite snuvig kan en måltid bli mycket ansträngande. *Låg tonus* i musklerna, det vill säga slapp muskulatur, kan också påverka, liksom *påverkan på bitt och tänder*, som en del barn med Noonans syndrom har.

Utvecklingsneurologiska avvikelser som neuropsykiatrisk funktionsnedsättning och intellektuell funktionsnedsättning kan också påverka matsituationen. Barn med adhd kan ha svårt att hålla uppe koncentrationen en hel måltid. *Selektivitet*, att vara misstänksam mot nya smaker, förekommer bland många barn och är vanligast i två- till femårsåldern. Om oviljan hänger kvar länge kallas den ibland neofobi, och är vanlig vid exempelvis autism.

Andra faktorer som kan påverka förmågan att äta är munmotoriska svårigheter, att man inte känner igen hunger- och mättnadskänslor, att man har en påverkan på sin dygnsrytm, dålig sömn eller ogynnsamma rutiner. En tuff start i livet med sondmatning/"knapp på magen" kan också påverka ätutvecklingen. Slutligen kan en del läkemedel ge biverkningar som försvårar ätandet – som till exempel svamp i munnen, muntorrhet, förstoppning eller dålig aptit.

– Oftast går det inte att hitta *en* orsak till att ätandet inte fungerar optimalt, utan det handlar om många bäckar små. Ibland kan det rent av bli en ond cirkel: en infektion ger dålig aptit, som leder till dålig viktutveckling. Föräldrarna blir oroliga, och oron får barnet att matvägra. Viktkurvan kanske planar ut, barnet riskerar undernäring och får ökad mottaglighet för nya infektioner, exemplifierar Lisa Bengtsson.

2020 publicerades en holländsk studie av 108 barn med Noonans syndrom. Av dem hade 34 procent inga ätsvårigheter. 29 procent åt med munnen men fick anpassad mat, till exempel mat som hade en viss konsistens eller kompletterades med näringstillskott. 37 procent behövde artificiell nutrition (knapp på magen eller nässond) under minst en period av sina första sex levnadsår. Nästan hälften av barnen hade stora ätsvårigheter före ett års ålder, men efter det blev det lättare för de flesta. Studien visade att ätsvårigheter var vanligare hos barn med mer sällsynta genmutationer som orsakar Noonans syndrom.

– Sammanfattningsvis kan man säga att de flesta små barn med Noonans syndrom har svårt med ätande. Ätsvårigheter som debuterar senare än 1–2 års ålder handlar enligt studien ofta om beteendeproblematik eller förändringar i tillvaron, som en operation eller en infektion, säger Lisa Bengtsson.

Att utreda ätsvårigheter

Eftersom ätsvårigheter ofta har flera orsaker kräver utredningen ett tvärprofessionellt synsätt. Läkare, sjuksköterska, dietist, logoped, psykolog, kurator, barnläkare, arbetsterapeut och tandläkare/tandhygienist är bara några av alla personer som kan

engageras när ett barn har svårt att äta. Det bästa är om habiliteringen och sjukvården samarbetar och har samma mål: att utreda varför barnet har svårt att äta, ge råd kring vad barnet behöver äta och hur mycket, ge förslag på hur omgivningen kan anpassas för att ätandet ska komma vidare, stötta barnet och familjen, och vid behov behandla det som orsakar ätsvårigheterna.

Utredningen ska bland annat titta på hur dagens näringstillförsel ser ut: hur äter barnet, hur ofta, och hur lång är måltiden? Kan barnet hålla fokus på måltiden eller krävs det avledning? Hur är barnets oralmotorik och -sensorik? Hur fungerar kommunikationen kring matbordet? Krävs det ytterligare utredningar? Ofta gör man en måltidsobservation, gärna i barnets hem. I andra fall behöver man göra en videoröntgen av barnets sväljfunktion.

Insatserna ska sedan ha två lika viktiga mål, där det ena är att *växa och utvecklas*, och det andra är att *träna sig på att äta*.

– Medan utredningen pågår ska barnet naturligtvis få i sig den näring och energi hen behöver, på det sätt som går. Ibland behövs sondmatning för att komma i balans för att kunna växa och utvecklas men man kan alltid fortsätta ätträna ändå, säger Lisa Bengtsson.

När det finns risker med att äta

För en del barn innebär måltiden risker. Den främsta risken handlar om att sätta i halsen – att maten kommer ned i luftstrupen i stället för matstrupen. Utöver att det innebär risk för kvävning kan sväljproblem leda till lunginflammationer och andra symtom från luftvägarna. Risken att sätta i halsen kan bli mindre om man ser över barnets sittställning eller konsistensen på maten.

Barn som kräks - reflux

Reflux är vanligt hos barn med Noonans syndrom. Det finns saker man kan prova för att minska kräkningarna. Man kan se till att barnet sitter upprätt, låta barnet äta lite men ofta, och anpassa både livsmedel och konsistens. En utredning av ätsvårigheter kan visa om barnet skulle bli hjälpt av kirurgi, medicinering eller sondmatning.

Att inte ha lust att äta

Illamående, reflux och förstoppning kan minska matlusten. Smärta i kroppen kan också göra det, liksom allergier, trötthet och avsaknad av aptitreglering. En del associerar matsituationen med rädsla för att kräkas. Andra är så känsliga i munnen att ätandet blir obehagligt. – Jag möter också barn som är stressade och rädda för att äta eftersom de har motoriskt svårt att äta med munnen, säger Lisa Bengtsson.

Ätträning

Många barn behöver helt enkelt *ätträning*. Sådan träning syftar till att hjälpa barnet att våga äta och dricka, använda och träna muskulatur och motorik i ätsystemet, men också att stimulera barnet att komma vidare i sitt ätande genom att prova nya livsmedel och konsistenser.

Den som har nedsatt motorik kan behöva särskild *träning i att tugga och svälja*, gapa och stänga munnen, men också i att prova nya saker och äta själv. Barn som är överkänsliga i munnen behöver försiktig *stimulering av munnen* för att så småningom klara av att använda den till att äta. Ett sätt att stimulera är genom massage, som kan ske med händerna eller med olika redskap.

Drickträning kan ske med speciella nappflaskor, sugrör eller specialmuggar. *Tugg- läpp- och käkträning* kan man göra med särskilda hjälpmedel som bitblock, munskärmar eller så kallade chewy tubes, men också genom att erbjuda saker som är lätta att äta. Barnanpassade "snacks" (i barnmatshyllan finns det varor som kallas "finger food", avsedda för små barn) eller andra matvaror som smälter i kontakt med saliv är bra att börja med. Mat i stavar kan också fungera bra. Att få maten direkt mellan tänderna gör att barnet slipper momentet att putta maten med tungan till tänderna, något som är svårt för många med munmotoriska nedsättningar. Det finns också särskilda skedmatningstekniker för barn som har svårt att stänga munnen själva. Att *lära sig svälja* är en annan viktig del av ätandet. Ofta är det lättare att svälja vätska när den ges i små portioner och placeras i kinden, till exempel med en mjuk sugrörsflaska eller en liten spruta utan nål.

– Anpassa flödet och konsistensen på det som ska sväljas. En smoothie kan vara lättare att svälja än vatten, som rinner väldigt fort, säger Lisa Bengtsson.

Ett verktyg som många logopedier använder sig av i behandling är Ättrappan. Den innebär att barnet successivt får närma sig maten och steg för steg tolerera allt det matsituationen innebär – som att känna doften av mat, smaka, svälja.

Första steget i Ättrappan är att vistas i samma rum som mat eller att sitta ned vid bordet.

– För en del barn kan bara det vara ett stort steg, kanske som om jag skulle ställa fram en stor skål med svarta sniglar på bordet till människor med ett fungerande ätande, säger Lisa Bengtsson.

Steg för steg får barnet sedan hjälpa till att ta fram mat, lukta på den, känna, slicka, bita och spotta ut. Sista steget i trappan är att barnet biter, tuggar och sväljer. Hela tiden ska lek och glädje vara ledord.

– Låt barnet kladda och leka med maten. Lek är den bästa vägen till inläring, säger Lisa Bengtsson.

Att träna bort en sond

Sond kan vara nödvändig i perioder, men målet är oftast inte att barnet ska ha den för alltid.

– Det bör finnas en plan för sonden som alla kring barnet är införstådda med. Alla behöver veta vad som krävs för att sonden ska tränas bort, och målen ska vara konkreta, som till exempel att barnet klarar att dricka 200 ml vätska eller har förmåga att svälja säkert, säger Lisa Bengtsson.

Sondavvänjning ska man göra när barnet är medicinskt stabilt och har förutsättningar att lära sig äta. Oftast tar det minst tre månader att gå över från sond till att äta enbart med munnen.

– Timingen är viktig. Det kan vara bra att veta att sondavvänjning oftast är lättare ju yngre barnet är. Men det viktigaste är att barnet får i sig näring, och att det finns en plan för hur avvänjningen ska ske. Barnet kommer inte lära sig äta med munnen bara för att man tar bort sonden, säger Lisa Bengtsson.

Låt ätutvecklingen ta tid

Ofta tar det minst två år för ett barn att lära sig att äta självständigt. För ett barn med de utmaningar Noonans syndrom kan medföra, är det inte ovanligt att inlärningen tar längre tid än så. Lisa Bengtssons råd är att låta träningen och ätutvecklingen ta tid. Fortsätt presentera nya smaker – det kan ta tio gånger eller många fler innan barnet accepterar en ny smak.

– Ett råd är att ni föräldrar också tänker igenom era egna beteenden kring maten. Hur reagerar ni på barnets ovilja att äta, till exempel? Några tips är att uppmuntra barnen för minsta framsteg och försöka vara bra förebilder själva genom att prata om mat och ätande på ett nyfiket sätt, våga leka lite själva och försöka göra måltiden till en trevlig stund, oavsett hur mycket av maten som kommer ner i barnets mage.

– Och ha tålamod! Att lära sig äta är ett "långdistanslopp", säger Lisa Bengtsson.

Josefina börjar i förskoleklass

Innan Josefina började förskoleklass gjorde hon en utvecklingsbedömning hos en psykolog. Bedömningen visade att hon låg inom normalspannet.

– Om hon får rätt förutsättningar klarar hon vad som helst. Hon behöver lugn, ro och struktur. Men blir hon förkyld, har sovit dåligt eller tagit ut sig så behöver hon mer stöd än vad jag upplever att hennes syskon behöver, säger Eva.

Första året i förskoleklass blev tufft för Josefina. Klassen var stor och stökig. Josefina är dessutom född sent på året och var liten jämfört med många av de andra barnen. När smittspridningen av covid-19 var som värst rekommenderade kardiologen att hon höll sig hemma och hon missade därför flera månader i skolan. Familjen bestämde sig för att låta henne gå om förskoleklassen för att ge henne en chans att ta igen det första året.

– Det är vi väldigt nöjda med. Den nya klassen är mindre och lugnare och allt fungerar mycket bättre, säger Daniel.

Neuropsykologiska aspekter vid Noonans syndrom

Eva Billstedt är professor i psykologi med inriktning mot barn- och ungdomspsykiatri och psykolog på Barnneuropsykiatri, Sahlgrenska Universitetssjukhuset. Hon har i över 30 år arbetat med att utreda barn med neuropsykologiska funktionshinder. Här berättar hon hur en sådan utredning går till, och vad den kan visa.

Personer med Noonans syndrom kan ha helt olika neuropsykologiska förutsättningar. En del har sen språkutveckling, andra har svårt med öga-hand-koordination. Många är normalbegåvade, medan andra har en ojämn begåvningsprofil – kanske har man till exempel inlärningssvårigheter inom vissa områden, eller svårt att koncentrera sig långa stunder. Intellektuell funktionsnedsättning och generella inlärningssvårigheter förekommer också.

En italiensk studie från 2021 som fokuserade på föräldrarnas upplevelser av beteendeproblem hos barn med Noonans syndrom visade att 20 procent av barnen hade problem som rörde beteendet. I studien framkom också att 20 procent hade symtom som talade för adhd och ytterligare 10 procent hade symtom som förknippas med autism.

En tidigare studie, från 2009, visade att svårigheterna till viss del går att koppla till vilken genmutation barnet har. Kognitiva svårigheter var till exempel vanligare om mutationen satt i genen *PTPN11* än vid andra genmutationer. Det verkar däremot inte finnas något samband mellan hjärtproblematik och kognitiva funktioner.

Att göra en neuropsykologisk utredning

En neuropsykologisk utredning gör man för att kartlägga barnets kognitiva funktioner. Psykologen undersöker barnets styrkor och svagheter och resultatet kan sedan ligga till grund för ett åtgärdsprogram. I den neuropsykologiska utredningen ingår, förutom

tester, också intervju, frågeformulär eller skattningsinstrument till föräldrar och lärare, samt en bedömning av barnets beteende i testsituationen. Ofta är den neuropsykologiska utredningen en del av en större utredning, till exempel en neuropsykiatrisk utredning där man vill ta reda på om barnet har neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (npf) som adhd eller autism.

– Våra neuropsykologiska test kan inte användas för att ställa en npf-diagnos även om resultaten kan tala för en npf-problematik. Däremot är testresultaten från kognitiva test, tillsammans med utredning av barnets adaptiva funktion, grunden för diagnosen intellektuell funktionsnedsättning, säger Eva Billstedt.

Så går testerna till

För de små barnen som har kognitiv ålder upp till tre år använder psykologen utvecklingstest som har inslag av praktiska och motoriska moment utöver språkliga och kognitiva delar. Ett utvecklingstest innehåller uppgifter med konkreta föremål som formbrädor och klossar. Psykologen inhämtar också information från föräldrarna och frågar till exempel om barnet kan klä på sig självt. Sammantaget ger testerna en bild av barnets utvecklingsnivå som beskrivs som utvecklingsålder eller utvecklingskvot.

Det finns flera utvecklingstest. Vilket psykologen väljer handlar mycket om personlig preferens.

– Är barnet över tre år och har ett språk, använder vi begåvningsstest för att mäta barnets kognitiva funktion, säger Eva Billstedt.

De test som används för detta är Wechslerskalorna (WPPSI för förskolebarn och WISC för skolbarn). Ett begåvningsstest består av olika deltester där barnet får visa sina färdigheter inom flera områden: språk, visospatial förmåga, arbetsminne, snabbhet och icke-språklig logisk förmåga. Precis som på utvecklingstesterna jämförs resultaten med normerna för jämnåriga.

– Jag tycker att det ska göras en begåvningsbedömning inför skolstart för att få en uppfattning om det finns ett stödbehov i skolan. Begåvningsstesterna är viktiga. Det kan vara svårt att avgöra ett barns förmågor genom att träffa dem vid något enstaka tillfälle, men testerna är bra och förhållandevis objektiva, säger Eva Billstedt.

Intellektuell funktionsnedsättning – en rättighetsdiagnos

Diagnosen intellektuell funktionsnedsättning är viktig. Den ger rätt att gå i särskola, rätt till habiliteringens insatser och till LSS.

För barn som bedömts ligga på gränsen till intellektuell funktionsnedsättning eller som bedömts ha generella inlärningssvårigheter kan det komma att bli aktuellt med en förnyad kognitiv utredning högre upp i åldern om barnet, trots stödinsatser, inte klarar skolans undervisning.

– Om man uppnår målen i skolan och det inte är några frågetecken – då ska man naturligtvis inte göra en ny kognitiv bedömning ”bara för att”. Men ju äldre barnet blir, desto högre blir kraven. Om barnet halkar efter kan det vara bra att göra en förnyad bedömning, säger Eva Billstedt.

Att få barn att medverka i tester

Eva Billstedt uppmuntrar föräldrar att förbereda psykologen inför utredningen, att berätta vad som kommer fungera och inte fungera för barnet. Men hon tycker också att man ska kunna lita på psykologens kompetens.

– Vi vet att det är första gången barnen gör uppgifterna och förstår att det är en speciell situation. Om barnet av någon anledning inte medverkar vid testning kan man försöka igen vid ett senare tillfälle. Vi vill ju att de ska vara motiverade och göra sitt bästa. Det finns ingen anledning att göra ett test med någon som inte vill. En del psykologer vill inte ha med föräldrarna; jag själv tycker det är helt okej. Det bästa är att prata med psykologen både innan och efter. Det är ju för er och barnets skull man gör utredningen, säger Eva Billstedt.

Kommunikation

– Barn med Noonans syndrom kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Hos barn med intellektuell funktionsnedsättning är språksvårigheter en del av symtombilden, men det går att vidga kommunikationsmöjligheterna.

Det säger logopeden Josefin Hansson som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

DART arbetar med att hjälpa personer med kommunikations-svårigheter att hitta rätt metod och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. De arbetar också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, som bland annat finns beskriven i flera av FN:s konventioner, bland annat *barnkonventionen* och *konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning*. Några andra av DART:s grundprinciper är att alla människor *vill* kommunicera även om de har olika förutsättningar – och att kommunikation är lika viktigt som att äta, dricka och röra på sig.

Vad är kommunikation?

Kommunikation är ett stort begrepp, och språk är en del av allt som är kommunikation. Talat språk, i sin tur, är en ännu mindre del. Det finns många olika sätt att kommunicera: tal, gester, mimik, teckenspråk, ögonkontakt, kroppskommunikation, skrift och bilder är några exempel. 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.

Vi människor kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga och lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Kommunikation pågår ständigt i vår vardag.

– Ibland får man höra om barn med autism att de "inte är så intresserade av kommunikation". Men det är vi alla – vi har bara olika förutsättningar och olika sätt att kommunicera, säger Josefin Hansson.

Om någon är sen i sin språkutveckling tenderar omgivningen att först försöka hjälpa personen att uttrycka sina behov och att förstå information, som till exempel "jag vill ha mat" eller "nu ska vi åka".

– Men minst lika viktigt är det att kunna samtala, småprata och busa, eftersom det är sådant som bygger social närhet och dessutom gynnar språkutvecklingen. Relation och kommunikation hänger ihop, säger Josefin Hansson.

Språk – ett komplext system

Språket kan sägas ha tre sidor: att förstå, att kunna uttrycka sig och att ha ett inre språk:

- Att förstå språk handlar både om att kunna förstå ord och meningar, och om att förstå bakomliggande budskap och mer komplex innebörd av det någon säger.
- Att uttrycka sig med tal är bland det motoriskt mest avancerade vi människor kan göra – att prata engagerar 150 muskler som samordnas i ett högt tempo. För en del personer är talet och motoriken den största utmaningen, medan förståelsen är det svåraste för andra.
- Vårt inre språk använder vi för att reglera våra känslor, reflektera, planera och strukturera.

Att ha ett samtal kräver kompetens inom språkets alla delar: förutom att prata ska man också lyssna, tolka kroppsspråk, tolka för att förstå, förbereda sin del i samtalet, vänta på sin tur och formulera sig.

Viktigt att barnen får rätt stöd

Barn med Noonans syndrom kan ha kommunikationssvårigheter i olika grader. Många använder tal, tecken, bilder eller en kombination av dessa.

– Den som behöver stöd ska få det. Det är mycket frustrerande att inte kunna kommunicera, och det försämrar livskvaliteten, säger Josefin Hansson.

Hon vill uppmuntra föräldrar att inte se kommunikationshjälpmedel som en börda, utan som en möjlighet.

– Kommunikationssvårigheter kan vara en stor stressfaktor för föräldrar. Kommunikationen handlar också om relationen mellan vuxen och barn, att kunna knyta an till varandra och må bra tillsammans, säger Josefin Hansson.

Ytterligare en aspekt är att kommunikationssvårigheter kan leda till utmanande beteende.

– Den som upplever brist på kontroll, kommunikation och delaktighet kan reagera på flera olika sätt: genom att bli passiv, stressad eller genom ett utmanande beteende. Det är viktigt att tänka på att allt detta är kommunikation, barnet kommunicerar att det är något som inte stämmer, säger Josefin Hansson.

Hon ger exempel på en förälder som lärt sitt barn att svära i stället för att slåss.

– Jag säger inte att det är en universallösning, men det är viktigt att barn kan få ge utlopp för det som känns jobbigt inombords.

AKK – alternativ, kompletterande kommunikation

Olika typer av kommunikationshjälpmedel kan användas för att ge barnet möjlighet att utveckla sin kommunikation. Hjälpmédlets syfte är att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen.

Även den som har ett tal kan ha nytta av alternativa kommunikationssätt. Det finns ingen risk att man hämmar talet bara för att man lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation.

AKK finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. Grundtanken är att teknikerna stödjer och kompletterar talat språk och det finns många olika uttrycksätt inom AKK: visuella hjälpmedel, auditiva och taktila. Metoderna kan vara både hög- och lågteknologiska. En del "hjälpmedel" finns alltid tillgängliga.

Kroppskommunikation, att till exempel peka på något, är ett sådant, liksom tecken. Annat som ofta ligger nära till hands är att rita det man pratar om för att sakta ned och konkretisera samtalet, eller att visa bilder på mobilen för att få till ett samtal om något som har hänt. Många barn med sen språkutveckling har svårt med tidsuppfattning.

Att ställa alarm i mobilen eller använda visuella timers, som timstockar, är också exempel på vardagliga hjälpmedel.

Det kan vara svårt att veta hur man ska börja använda AKK. Ett sätt är att gå kursen AKKtiv Komlgång som många habiliteringar erbjuder, eller att prata med sitt habiliteringsteam.

Tecken som AKK är en metod där man använder tecken hämtade från teckenspråk. De betydelsebärande orden tecknas med händerna samtidigt som du talar. Fördelen med tecken är att de inte kräver någon utrustning. Nackdelen är att många inte kan tecken, så antalet personer man kan kommunicera med riskerar att bli begränsat.

Bilder är en viktig grundbult i AKK och de används på många olika sätt för att visualisera och göra samtal konkreta. På **bildstod.se**, som är en tjänst från DART, finns det möjlighet att sätta ihop egna bildstöd och samtalskortor, eller skriva ut färdiga. DART har också *knippor* som till exempel skolpersonal kan beställa eller skriva ut själv. I en knippa samlas flera samtalskortor på ett lättillgängligt sätt. *Samtalskortor* är i sin tur samlade bilder om ett särskilt ämne, som leksaker eller mens, som används som stöd i ett samtal.

Reda ut-häftet är ett sätt att organisera samtalet kring något som har hänt. Man bläddrar tillsammans med barnet i ett häfte med bilder som hjälper till att besvara frågor som "vem", "vad" och "när" på ett strukturerat sätt.

Samtalsmattan är en metod som gör det möjligt 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. Ett samtalsämne kan till exempel vara "Hur var din dag i skolan?" Det finns kurser runt om i landet som lär ut denna metod.

Ritprat och sociala berättelser är andra hjälpmedel som kan underlätta ett konkret samtal om något som har hänt eller ska hända.

Visuellt schema är ett enkelt sätt att göra barn mer delaktiga i sin vardag. 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. Många barn har också nytta av visuella tidhjälpmedel, som tydliga tidsnedräknare.

Att läsa och skriva kan vara svårt för någon som har en försenad språkutveckling, men det finns många hjälpmedel och tekniker som kan fungera. Programvaror med talsyntes kan fungera som lässtöd, men också vara till stor hjälp när barn ska lära sig skriva. Det finns också programvaror med symbolskrift och/eller bildstöd, ljudande tangentbord, rättstavningsfunktioner, ordprediktion och massor av andra funktioner som gör det lättare att bemästra ett skriftspråk.

– Den som har motoriskt svårt att skriva med penna ska inte behöva göra det. Om man tvingas till det tränar man snarare handmotorik än sin språkliga förmåga, säger Josefin Hansson.

Talande hjälpmedel kommer i många nivåer: från enkla apparater där barnet kan svara ja eller nej, till avancerade appar där bildstöd kompletteras med ljud. Appen Widgit Go som många tycker om går att använda med enbart bilder, eller bilder och tal.

– 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. Sedan måste man fundera på vad ens egen familj har störst behov av – för man orkar inte allt, säger Josefin Hansson.

Hur ska man börja?

När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt i början. Det är bra att börja 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 till utveckling.

För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och olika kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnen.

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.

– Vi vet att AKK fungerar, men det kräver att omgivningen får rätt förutsättningar att hjälpa barnet. Föräldrar, personal och andra i barnets omgivning behöver få utbildning och konkret hjälp, säger Josefin Hansson.

Ofta måste omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. 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. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.
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.

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. Habiliteringen i Västra Götalandsregionen har samlat några tips på sin webbplats: vgregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/appar-for-smartphones-och-surfplattor/appar-som-stod/

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

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

- Logoped 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: spsm.se
- Hjälpmedelscentralen.
- Datatek eller bibliotek.

Frågor till Josefin Hansson

Vår dotter pratar hela tiden om samma filmer, hon vill inte prata om något annat. Det är stressande för oss att höra samma prat hela tiden.

– Det låter som att hon har ett fungerande tal och språk, men att samspelet är svårt. Kan ni föräldrar försöka ta del i samtalet genom att jämföra det som sker i filmen med något som sker i hennes liv?

Går det att vidga hennes värld genom att föra in saker i hennes resonemang som är värt något för er? Ni deltar i det pratet för hennes skull, men våga ta initiativ att bryta in och få pratet till att bli ett mer kommunikativt samspel.

Vårt barn använder tecken, innebär det att han aldrig kommer lära sig tala?

– Det finns inga studier som visar att man hellre tecknar än talar – om man kan producera tal. Det är inte lättare att teckna, i så fall hade vi gjort det allihop. Ni behöver aldrig vara oroliga för att tecknandet ska hämma talutvecklingen. Genom att använda tecken bygger ert barn upp sitt språk, och om han börjar använda tal kommer han ha massor av ord i sitt ordförråd.

Vi har Widgit Go men vår son leker mest med den.

– Det är inte dåligt att leka med sitt hjälpmedel. Det är bra! Det är så barn lär sig – inget barn börjar med att säga ”jag vill ha en smörgås tack” utan det kommer olika ljud, de leker sig fram tills språket finns. Talande hjälpmedel som Widgit Go kan hjälpa barnen jättemycket – de hör tal, fraserna lagras i barnets minne, och så småningom kanske barnet börjar imitera. Allt vi gör för att gynna barnens kommunikation handlar inte om att göra något i stället för att prata – utan för att gynna språkutvecklingen på lång sikt. Som vuxna kan ni behöva vara modeller och använda pratappen på ett kommunikativt och funktionellt sätt för att visa ert barn hur det kan gå till. Det ökar chanserna för att han också ska lära sig använda den på det sättet.

Vad är egentligen skillnaden mellan språkstörning och språklig sårbarhet?

– Språklig sårbarhet är ett sätt att prata generellt om att ha svårigheter med språk utan att man säger något om vad det beror på. Språklig sårbarhet är ingen diagnos, utan ett påhittat, men ibland hjälpsamt, begrepp. Det kan handla om att ha ett annat modersmål än svenska, men också om att ha en lindrig språkstörning, bristande språklig stimulans eller något annat. Samma strategier som fungerar för barn med språkstörning rekommenderar vi till alla som vi kan säga har en språklig sårbarhet. Den ena delen är multimodalt AKK, det vill säga olika typer av kommunikationsstöd, som visuellt och auditivt stöd, tecken och tidsvisualisering. Den andra delen är responsiv kommunikationsstil, som handlar om att vara närvarande med barnet, vara uppmärksam och reagera på vad barnet gör. Syftet är att låta barnet förstå att det kan påverka sin omgivning, vilket motiverar till att kommunicera mera.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

Barn som har Noonans syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Veckans program för barnen och ungdomarna har utformats med detta som utgångspunkt.

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

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

– En framgångsfaktor när man arbetar med barn med sällsynta diagnoser är specifik kunskap om diagnosen och barnen. Ju mer kunskap vi pedagoger har, desto bättre kan vi möta individens förutsättningar, säger Bodil Mollstedt.

Delaktighet

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

Genom åren har barnteamet på Ågrenska mött många barn med Noonans syndrom. Ungefär hälften av barnen har gått i särskola eller läst enligt särskolans läroplan.

Ågrenskas erfarenheter är att några av de saker som fungerar bra för barnen i skolan är estetiska ämnen, att lyssna på när andra pratar, att arbeta med välkända uppgifter och att jobba med matte och bokstäver på datorn. Det som fungerar mindre bra är bland annat nya lekar, att vänta på sin tur och motorik utomhus. En del barn har svårt att koncentrera sig, andra har svårt för oklara sammanhang där de inte känner till förväntningarna eller svårt att förstå och följa instruktioner.

Från barnens lärare på hemorten har Ågrenska fått många bra exempel på hur man kan arbeta för att göra skolgången bättre för barnen.

– En skola mejlade morgondagens planering till föräldrarna så att barnet kunde förberedas i god tid. En annan fotograferade elevernas aktiviteter varje dag för att uppmuntra till samtal kring dem och på samma gång öva på att prata om dåtid, nutid och framtid, säger Bodil Mollstedt.

Små grupper, ordentligt med vuxenstöd, individuell undervisning vid några tillfällen i veckan samt uppmuntran och bekräftelse var andra saker skolorna lyfte fram som framgångsfaktorer.

Behovet av vuxenstöd har även barnteamet på Ågrenska noterat.

– Fri lek är en utmaning, liksom att svara på eller ta initiativ till lek med andra barn. Detta är ett typiskt exempel där vi som omgivning behöver stötta upp för att minska svårigheterna, säger Bodil Mollstedt.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Att stärka barnens *självkänsla, delaktighet och sociala samspel* är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö.

– Vi har bland annat bildscheman över vad som ska hända under dagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning.

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

Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

– Vi är noga med att tydliggöra våra aktiviteter och välja aktiviteter där alla kan delta på sina egna villkor. Då blir barnen mer aktiva, säger Bodil Mollstedt.

På Ågrenska är barn- och elevgrupperna alltid små, och personaltätheten är hög. Även detta är gynnsamt för barnen. Ågrenskas erfarenhet är att de flesta deltar i samlingar och liknande utan att störa, men många har svårt för stora grupper och kan behöva en vuxen intill sig för att klara gruppaktiviteter. Erfarenheten visar också att många barn med Noonans syndrom kan ha svårt att organisera sitt arbete, samt att påbörja, genomföra och avsluta sina uppgifter. Några skolor har berättat att de har svårt att motivera eleverna till enskilt arbete, medan andra har elever som är nogga med att göra färdigt sina uppgifter och blir ledsna när aktiviteten avbryts.

- För en del kan det underlätta med ganska enkla hjälpmedel, till exempel timers som på ett tydligt sätt visar hur länge man ska hålla på med aktiviteten innan det är dags att göra något annat, säger Bodil Mollstedt.

En annan aspekt när det gäller *självkänsla, sociala samspel och kamratrelationer* är att låta barnen få känna att de lyckas och får positiv förstärkning. Under alla familjevistelser på Ågrenska får 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.

- En viktig pusselbit när man jobbar med självkänsla är att alla deltar på sina egna villkor. Alla uppmuntras att samtala med andra, att utbyta tankar och erfarenheter, men det är alltid okej att säga nej eller pass i ett samtal eller en aktivitet, säger Bodil Mollstedt.

Ett annat mål för veckan är att *stimulera och stödja kommunikation och tal*. För att göra det arbetar barnteamet bland annat med visuella hjälpmedel i samlingarna. Bildstöd hjälper till att förmedla vad som kommer hända under dagen: först samling, sedan leka, därefter mellanmål och sist krabbfiske.

- Vi tar det lugnt, pratar inte för fort, och vi inväntar barnens reaktioner, säger Bodil Mollstedt.

Kommunikationen stimuleras också i själva aktiviteten, bland annat genom att återigen använda bildstöd.

- Om vi exempelvis fiskar krabbor har vi ett tydligt material med oss, som barnen kan följa. I bildstödet kan vi peka på och prata om allt från flytväst till hinken med vatten som också behövs, säger Bodil Mollstedt.

Alla människor har nytta av olika metoder för att komma ihåg saker och strukturera sin vardag. 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. Det hjälper också till att *minska*

konsekvenser av inlärningssvårigheter, som också är ett av målen med veckan.

– Många tycker om vår forskarlåda som är ett arbetsmaterial med en tydlig start och ett tydligt slut. Där får man dra ett kort med exempelvis en kort faktatext om ett djur, och en tillhörande fråga eller uppgift. När man har gjort uppgiften stoppar man tillbaka kortet och är klar. Det är ett bra exempel på ett arbetsmaterial med tydlig struktur, säger Bodil Mollstedt.

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.

Ågrenska har noterat att flera barn har finmotoriska svårigheter. Skolorna berättar bland annat att barnen kan ha svaga händer eller håller väldigt hårt i pennan. En del har svårt med öga-hand-koordinationen, andra är lite långsamma i sina rörelser och behöver få lite extra tid på sig att slutföra uppgifter. När det gäller grovmotorik ser det ungefär likadant ut: de flesta har inga problem med sin grovmotorik, medan några har större utmaningar. Barnens hemskolor har beskrivit några aktiviteter som extra svåra för barnen: bland annat att gå i skog och mark, att gå i trappor eller att springa på ojämn mark.

Därför är ett annat mål under veckan att *upprätthålla den fysiska orken och stimulera motoriken*. På ön finns bland annat en låghöjdsbana, en linbana och en bana för pilbågsskytte – aktiviteter som innebär en stunds aktivitet och därefter lite vila eftersom man väntar på sin tur.

– Barnen får också träna sin motorik genom att skapa i bild och form och vi är noga med att lägga in vila och avslappning, återigen på ett individuellt sätt. För en del är det vila att få sitta med mobilen en stund, för en annan är det att läsa i en saccosäck, säger Bodil Mollstedt.

Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet.

– Ska vi gå hinderbanan är det ju hinderbanan vi behöver spara orken till. Då kanske vi tar våra stora trampbilar dit, säger Bodil Mollstedt.

Ett tips som Bodil Mollstedt gärna delar med sig av är att ge barnen något att sysselsätta händer och/eller fötter med.

– En liten "trådboll" att dra i eller en platta att snurra fötterna på kan vara en jättebra hjälp för den som har svårt att sitta stilla. Ett förslag är att skolor köper in sådana kompensatoriska hjälpmedel, och gärna flera stycken av samma, för att det barn som verkligen behöver använda det inte ska bli så utpekad.

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, hjälpmedel som kan spela in ljud, fotmassage eller föremål som är roliga att känna på.

– Ett tips är en så kallad reläbox som kan kopplas till elektriska apparater. Det gör att barnet själv kan sätta på eller av stereon, bakmaskinen eller en lampa genom att trycka på en stor knapp.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

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

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

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

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

På Ågrenskas webbplats kan man läsa mer om vilket material som används: agrenska.se

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

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

Josefina har snart tre syskon

Erik var två år när Josefina föddes. Det blev en turbulent tid även för honom, med föräldrar och lillasyster på sjukhus.

– Jag grät över vad vi hade gjort, att vi hade försatt honom i den situationen, säger Eva.

Men Daniel berättar att Erik klarade det väldigt bra – framför allt tack vare familjens nätverk.

– Han älskade redan då att sova hos sin mormor och bad ofta om att få göra det. Så det blev inte konstigt att han gjorde det ibland när vi var inlagda med Josefina, säger han.

En annan framgångsfaktor var att sjukhuset de låg på hade en fin och familjeanpassad barnavdelning.

– Det finns familjerum där alla får sova över. Erik fick cykla på sin balanscykel i korridoren och trivdes bra trots att allt var jobbigt, säger Daniel.

När Josefina opererades för sitt hjärtfel var Eva höggravid med lillasyster Jun. Nu väntar familjen sitt fjärde barn.

– Vi har gjort moderkaksprov både med Jun och med den här bebisen, även om jag är väldigt kluven till det. Å ena sidan är det ett sätt att få lite kontroll över en osäker situation. Å andra sidan känns det konstigt att tänka på Noonans syndrom som något så negativt. Josefina är världens mest magiska och speciella person. Jag är glad att jag inte visste om syndromet när hon låg i magen, för jag vet inte vad jag hade gjort då, säger Eva.

Något familjen gillar att göra tillsammans är att gå på badhuset.

Josefina själv tycker mycket om att kolla på TikTok, baka och pyssla.

– Vi vet att vi kunde haft det mycket värre, man får nog ändå säga att Josefinas symtom är lindriga om man jämför med många andra. Vi har en bra livskvalitet, Josefina njuter av livet. Hon har ett liv som verkligen är värt att leva.

Syskonrollen

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

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

och negativa inslag. Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning har ofta blandade känslor för situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den. Precis som andra barn kan de till exempel bli rasande och vilja slå till sitt syskon – men det vet de att de inte kan göra.

– Vår erfarenhet är att många barn inte vill bekymra sina föräldrar. Andra känner att det inte är någon idé att berätta om sina känslor – läget kan ändå inte förändras. En del vågar inte berätta eftersom de upplever att känslorna är "fel". Syskon till barn med funktionsnedsättning har många känslor men kanske inte alltid någon att prata om dem med, säger Linda Kjellgren Öhman som är pedagog och arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

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 – de tolkar gärna information personligt och konkret, och behöver tydlig information. Familjen får gärna ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga "min brorsas svaga muskler" om låg muskeltonus.

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. Äldre syskon, cirka fjorton år och uppåt, tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka, på kort och lång sikt. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska. Ilska, skam och sorg är andra känslor som är vanliga och helt normala.

– I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, ålderskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att inte kunna ha en

likadan relation till sitt syskon som kompisarna har – även om det är en fin relation, 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.

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.

– Ibland kommer det fram att barn tror att de har orsakat sitt syskons tillstånd. Vi berättar att syskonen inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjuk och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer, säger Linda Kjellgren Öhman.

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. De gör också mängder av praktiska övningar i att prata om känslor.

Huvudbudskapet är att det är viktigt att sätta ord på sina jobbiga känslor, och att inte avvisa dem.

– Som förälder kan det vara jobbigt att prata om svåra känslor med sitt barn. Man vill vara vuxen och trygg, och inte belasta barnen. Barnen kan känna precis likadant: de vill inte belasta föräldrarna genom att få dem att gråta eller bli bekymrade. Många känner också att det inte finns någon lämplig tidpunkt. Mitt råd blir därför att inte vänta på det perfekta tillfället utan prata kort och ofta. Var ärlig mot barnet, var tillgänglig och tillbringa tid tillsammans, säger Linda Kjellgren Öhman.

Ett enkelt tips är att "väcka den björn som sover", genom att till exempel testa att prata om ett känsligt ämne som dyker upp på tv eller i en bok man läser. Ytterligare ett tips är att prata i bilen, där samtal tenderar att bli ganska avslappnade och ostörda. Man måste inte se varandra i ögonen för att ha ett bra samtal. En annan bra sak att tänka på är att en rak fråga kräver ett rakt svar.

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

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med

sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära, säger Linda Kjellgren Öhman.

Vad säger syskonen?

Intervjuer med syskon visar att de upplever att de kommer i andra hand, att föräldrarna ägnar sig mer åt det sjuka barnet. De upplever att roliga aktiviteter får avbrytas på grund av syskonets sjukdom. De känner att omgivningen har stora förväntningar på dem. Ibland frågar lärarna i skolan oftare *"hur mår din syster/bror?"* än *"hur mår du?"*, vilket kan bidra till den känslan. De oroar sig ofta för saker – som att syskonet ska bli retat, eller för hur syskonet ska få det i framtiden. Sammanfattningsvis kan man säga att syskon till sjuka barn behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Det behöver absolut inte vara att åka iväg en långhelg tillsammans – det kan lika gärna vara att fika tillsammans, se en film eller prata en stund i bilen.

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

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 i stället.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, att 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, säger Linda Kjellgren Öhman.

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

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

Efter vistelsen på Ågrenska säger nästan alla syskon att det är skönt att ha fått träffa andra i samma situation och att de lärt sig mer om

både sitt syskon och diagnosen. En annan vanlig kommentar är att det har varit hjälpsamt att bara få prata av sig.

– Väldigt många säger ”jag känner mig inte längre lika ensam”. Flera har fått vänskaper de inte trodde fanns.

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 är Christina Renlunds bok **Litet syskon**. Den handlar om att vara liten och få ett syskon med en funktionsnedsättning.

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 övertandläkarna Christina Havner och Danijela Toft, tandsköterskan Pia Dornérus och logopeden Lisa Bengtsson, som alla arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center har lokaler 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 föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, sammanställs i en databas.

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

Munhälsa vid Noonans syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Noonans syndrom.

- Bettavvikelser som öppet bitt och överbett.
- Hög, smal gom.
- Små käkar.
- Låg muskeltonus i läpparna.
- Sent tandframbrutt, eller i fel ordning.
- Tandutvecklingsstörningar.

– När vi undersökt barn med Noonans syndrom har vi också sett ökad kariesrisk. Den risken kan bero på att många barn har behov av frekvent matintag vilket inte är ovanligt för barn som har en tuff start i livet. Om barnet dessutom har problem med kräkningar eller reflux kan det orsaka dental erosion (frätskador). Vi har också sett en viss blödningsrisk, vilket kan vara bra för andra tandläkare att känna till i samband med till exempel tandstensborttagning eller när man drar ut en tand, säger Danijela Toft.

Att tänka på för barn med Noonans syndrom:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Förstärkt förebyggande tandvård kan krävas.
- Behandlaren behöver vara väl insatt i barn med olika tillväxtmönster och känna till att barnet har ökad risk för blödning.

- Vid hjärtfel kan antibiotikaproylax behövas vid "blodiga ingrepp" som när man drar ut en tand.
- Vissa läkemedel kan ge muntorrhet, som i sin tur kan kräva noggrann munvård.
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.
- Om barnet är mycket svårundersökt och till exempel har svårt att acceptera röntgenutrustningen, kan en del tandvård behöva göras i narkos. Ett annat alternativ är att ge barnet lätt narkos på kliniken, men om barnet har hjärtfel måste man stämma av med barnets kardiolog.
- 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**)
- Rekommendera gärna barnets tandläkare att gå in på Mun-H-Centers hemsida och läsa på om inskolning i tandvården. Det är viktigt att inte pressa barnen, utan skola in dem försiktigt och avsluta när det funkar som bäst.
- Glöm inte att berömma och belöna!

Bettavvikelser

När det gäller barn med Noonans syndrom har personalen på Mun-H-Center sett att ungefär 26 av de 41 barn som observerats har öppet bett, vilket innebär att tänderna inte sluter tätt. 10 av 41 har överbett. Det senare är en siffra som inte skiljer sig nämnvärt från befolkningen i stort.

Tandutvecklingsstörningar

Barn med Noonans syndrom kan ha mineraliseringsstörningar som man oftast ser i de permanenta tänderna. De syns oftast som missfärgningar eller avvikande utseende och kan bero på både näringsbrist, hjärtfel och läkemedel. Tänderna kan också vara porösa och emaljen kan vara försvagad.

– Det kan göra ont hos barnet om tanden är så missbildad att den krackelerar sönder, säger Danijela Toft.

Det är också vanligt att det dröjer innan den permanenta tanden kommer efter att barnet har tappat en mjölk tand, och processen kan ske i omvänd ordning (att den permanenta tanden kommer innan mjölk tanden har tappats). Extra tandanlag och en avvikande form på tänderna är också vanliga.

Kostvanor

– Vi i tandvården vill helst inte komma med råd och pekpinor – det viktigaste är att barnet tillgodogör sig den näring och energi det behöver. Allt annat kommer i andra hand, säger Danijela Toft. Förutsatt att själva nutritionen fungerar finns det saker man kan göra för att förbättra tandhälsan. Viktigast är att låta vatten vara törstsläckare och låta tänderna vila i minst två timmar mellan måltiderna.

– Tala gärna om för tandvårdspersonalen att era barn har speciella behov. Om det behövs ska tandvården låta er komma på tätare besök så att vi kan stötta er, det är trevligare än att komma sällan och få kritik varje gång. Tandvården ska inte kännas som en besiktning, säger Danijela Toft.

Förebyggande tandvård

Tandvård för barn med särskilda behov kan kräva särskild inskolning och täta besök. Den förebyggande tandvården ska vara stöttande och till exempel ge råd kring tandborstning. Det finns många specialtandborstar och hjälpmedel som kan underlätta för barn som har kort uthållighet eller lätt får kväljningar.

– Vid behov kan vi också fissurförsegla tuggytan på nya permanenta kindtänder. Det gör att man undviker att få hål, säger Danijela Toft. Daglig munvården innebär tandborstning med fluortandkräm två gånger om dagen, i två minuter per gång. När barnen fått permanenta tänder ska de använda tandkräm med lite mer fluor i.

– Ett tips är sången *Rocka munnen* som Folk tandvården har gjort och som finns i Folk tandvårdens app. Den kan bidra till lite uthållighet, säger Danijela Toft.

Munmotorik

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

2010 publicerades en studie av 66 barn och unga med Noonans syndrom, som visade att 30 procent hade stora svårigheter med både att förstå (nedsatt impressiv språklig förmåga) och att tala (nedsatt expressiv språklig förmåga). 20 procent hade stora artikulationssvårigheter. En tredjedel hade specifika läs- och skrivsvårigheter.

– Det går dock inte att beskriva en typisk profil för Noonans syndrom utifrån den här studien, säger Lisa Bengtsson.

I Mun-H-Centers egen databas finns i dagsläget 41 personer med Noonans syndrom. Av dessa 41 saknar 5 personer tal. 1 person har

svårförståeligt tal, 10 har något otydligt tal, medan 24 inte har några talsvårigheter.

Vad gör logopeden?

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

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

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

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

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

Vår dotter har korsbett, hur vanligt är det?

– Korsbett är vanligt både bland barn med Noonans syndrom och i befolkningen i stort. Det är en konsekvens av ett öppet bett, och det är bra att åtgärda.

Kan man komma till er för undersökning?

– Ja, det får man. Man kan också komma hit med treårsintervall för en kartläggning, och däremellan gå på hemkliniken. Olika landsting har olika regler för att ersätta resor till Mun-H-Center.

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. 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.

Tillfällig föräldrapeng för vård av barn kan man normalt sett ansöka om tills den dag barnet fyller 12 år. Om man har ett särskilt läkarintyg går det att ansöka om vab tills barnet fyller 15. För barn som är inlagda på sjukhus går gränsen vid 16 år, eller 18 om barnen är allvarligt sjuka. Om barnet tillhör LSS kan gränsen för vanlig vab gå vid 21 eller 23 års ålder.

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 rehabilitering eller specialist. Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen i sjukvården 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 intellektuell funktionsnedsättning, autism eller autismliknande tillstånd. Den andra personkretsen har 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 det ett 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.

Kontaktperson

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska.

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.

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.

Särskilt stöd i skolan och förskolan kan till exempel vara fortbildning av personal, resursperson, minskning eller anpassning av elevgruppen eller anpassad studiegång. Åtgärdsprogram som tas fram för barnet ska godkännas av föräldrarna och följas upp.

För att få gå i särskola krävs det att man har en intellektuell funktionsnedsättning. Men även i särskolan kan man läsa vissa ämnen enligt grundskolans läroplan.

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. I tredje hand till Skolverkets upplysningstjänst, telefonnummer 08 - 527 332 00. I sista hand kan man överklaga beslut hos Skolväsendets överklagandenämnd eller Skolinspektionen.

Nätverksmöten

Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de aktörer som kommer i kontakt med 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 vilket datum. 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 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

Pengar ur 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

Svenska Noonanföreningen

Svenska Noonanföreningen har funnits i 25 år. Det huvudsakliga syftet är att anordna läger och träffar för personer med syndromet och deras familjer.

Föreningen bildades 1996 efter en familjevistelse på Ågrenska och välkomnar i dag vuxna och familjer till barn med Noonans syndrom och liknande tillstånd. Föreningens främsta mål är att berika livet för individer med Noonans syndrom och deras anhöriga.

Varje år anordnar föreningen ett sommarläger och ett antal vuxenträffar för personer med syndromet. Föreningen har också anordnat ett antal träffar för föräldrar till ungdomar som är på gränsen till vuxna. Dessutom ger föreningen ut medlemstidningen Noonan Nytt som kommer fyra gånger per år.

Utöver lägerverksamheten arbetar föreningen för att underlätta för forskning kring Noonans syndrom, stötta och ge råd till sina medlemmar, samverka med andra Noonans-föreningar i världen samt att sprida kunskap om syndromet.

Läs mer om Svenska Noonanföreningen på noonan.nu.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där 69 olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning samt att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras diagnos. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som

sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker. – Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet för sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:

sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

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

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska
agrenska.se/informationscentrum

NOONANS SYNDROM

En sammanfattning av dokumentation nr 629

Uppskattningsvis 40–100 barn med Noonans syndrom föds i Sverige varje år. Sannolikt är det verkliga antalet högre. Många får inte någon diagnos eftersom den kan vara svår att ställa. Andra har så lindriga symtom att de inte vet om att de har syndromet.

Variationen av symtom är stor, men det som mest kännetecknar syndromet är kombinationen av medfött hjärtfel, kortväxthet och ett speciellt utseende. Diagnosen kan ställas på de symtom som finns, men bekräftas ofta genom DNA-analys. Hos tre av fyra personer med Noonans syndrom har man kunnat påvisa ett förändrat arvsanlag (en muterad gen).

Det finns ingen botande behandling utan insatserna inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna.



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2021 | agrenska.se