

Coffin-Siris syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 635



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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

COFFIN-SIRIS 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 Coffin-Siris 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.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, 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 Coffin-Siris syndrom berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Malin Kvarnung, överläkare på Klinisk genetik på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Attila Szakács, överläkare på barn- och ungdomskliniken vid Hallands sjukhus i Halmstad.

Eva Horemuzova, barnendokrinolog på barn- och ungdomsmedicinska mottagningen vid Barnsjukhuset Martina i Stockholm.

Viktor Bjurlid, fysioterapeut vid Habilitering Frölunda barn och ungdom i Göteborg.

Eva Holmqvist, arbetsterapeut vid DART – Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Anna Nilsson, logoped vid DART – Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Johan Lundin Kleberg, psykolog och forskare vid Uppsala Universitet och Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, över tandläkare.

Lisa Bengtsson, logoped.

Pia Dornéus, tandsköterska.

Madeleine Väckling, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska

Anna-Karin Björnström, koordinatör.

Samuel Holgersson, sjuksköterska.

AnnCatrin Röjvik, specialpedagog.

Cecilia Stocks, koordinatör.

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information och genetik	5
Frågor till Malin Kvarnung:	8
Neurologisk samsjuklighet	9
Frågor till Attila Szakács:.....	12
Fred har Coffin-Siris syndrom	13
Tillväxt och sköldkörtelavvikelse	14
Frågor till Eva Horemuzova:.....	16
Ättsvårigheter.....	16
Fred är social och omtyckt	19
Rörelse och hälsa	20
Frågor till Viktor Bjurlid:	23
Kommunikation och AKK	23
Frågor till Eva Holmqvist och Anna Nilsson:.....	28
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	28
Fred går integrerat i grundskolan	32
UNIKA patienter och familjer.....	32
Frågor till Johan Lundin Kleberg:	34
En aktiv familj som siktar på att trappa ner.....	35
Syskonrollen	36
Fred och framtiden.....	39
Munhälsa och munmotorik	40
Frågor till Christine Havner och Lisa Bengtsson:.....	43
Stöd i samhället	44
Frågor till Louise Jeltin:	49
Centrum för sällsynta diagnoser - CSD	50
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	51

Medicinsk information och genetik

Coffin-Siris syndrom orsakas av en mutation (förändring) i en av hittills åtta kända gener. Dessa gener är i sin tur viktiga för funktionen av flera andra gener.

– Därför kan den lilla mutationen påverka många olika delar av kroppen.

Det säger Malin Kvarnung som arbetar på Klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset.

Människokroppen är uppbyggd av celler, som till exempel hudceller, nervceller och muskelceller. I varje cellkärna finns hela vår arvs massa, vårt DNA. Alla människor får hälften av sin arvs massa från sin mamma och hälften från sin pappa.

Generna är sektioner av DNA-molekylen och är ungefär 20 000 till antalet. De utgör hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). Ett par är könskromosomerna. Kvinnor har två X-kromosomer och män har en X-och en Y-kromosom.

– Om man tar en enskild cell och sträcker ut DNA-molekylen skulle den bli två meter lång. Det är alltså otroligt mycket information tätt packad inne i varje enskild cell, säger Malin Kvarnung.

Generna fungerar som ritningar för hur proteiner skall se ut. Proteinerna behövs för att cellerna och människokroppen ska fungera. När ett protein ska bildas omvandlas DNA-koden i genen till ett mRNA. Själva processen när DNA översätts till mRNA kallas för transkription och mRNA fungerar som en budbärare för proteinet.

En förändring i en gen kan leda till problem när protein ska bildas. Ritningen för proteinet som ska bildas är då felaktig, vilket gör att det blir fel på proteinet eller att det inte bildas något protein alls.

Coffin-Siris syndrom

Coffin-Siris syndrom (CSS) beskrevs för första gången 1970 när två läkare, Grange S Coffin och Evelyn Siris, beskrev tre flickor med liknande symtombild och utseende. Bland annat saknade flickorna nageln och den översta toppen på lillfingret. 20 år senare beskrevs tillståndet på nytt av en läkargrupp i England. Denna gång skildrades 30 personer med samma symtombild. 2012 upptäcktes den genetiska orsaken till syndromet.

– Coffin-Siris syndrom orsakas av en förändring i en av flera gener. Idag känner man till åtta olika CSS-gener, varav mutation på *ARID1B* är vanligast. De flesta CSS-generna kodar för proteiner som ingår i

ett proteinkomplex som kallas SWI/SNF eller BAF, säger Malin Kvarnung.

SWI/SNF styr aktiviteten hos en rad andra gener som är viktiga för flera olika funktioner i kroppen. Man kan likna komplexet vid en dirigent. Har det till exempel uppstått en förändring på genen *ARID1B*, bildas det för lite ARID1B-protein. Eftersom SWI/SNF-komplexet då fungerar annorlunda blir konsekvensen en obalans av olika ämnen i kroppen.

Ärftlighet

Vanligast är att förändringen i genen uppstår för första gången hos barnet som en *nymutation*. Då är sannolikheten att föräldrarna får ett till barn med samma förändring mindre än en procent.

Mutationen i genen ärvs vidare genom ett så kallat *autosomalt dominant* nedärvningsmönster. Det innebär att om en person med CSS får barn är det 50 procents sannolikhet att tillståndet förs vidare vid varje graviditet.

Det går inte att helt utesluta att förändringen finns i en del av den ena förälderns könsceller men inte i kroppens övriga celler, så kallad *germinal mosaicism*, då är sannolikheten för att fler barn ärver syndromet större, men det är mycket ovanligt. Genetiska förändringar uppstår hela tiden vid celledelningen. Det är en del av människans biologi och de allra flesta nymutationer ger inte upphov till några symtom.

– Det handlar om sluppen i de fall mutationen hamnar i till exempel genen *ARID1B*. De flesta "stavfel" i den genetiska koden får inga konsekvenser, säger Malin Kvarnung.

Diagnostik

Vid misstanke om ett syndrom, till exempel när ett barn har intellektuell funktionsnedsättning (IF) eller autism i kombination med andra symtom, tittar genetiker på hela arvsmassan. Ofta använder man en metod som heter helgenomsekvensering då man undersöker alla gener som man i dagsläget vet kan ge upphov till IF.

– Idag känner vi till ungefär 1500 gener som kan orsaka IF. Det är oftast genom helgenomsekvensering man hittar förklaringen till mer ovanliga syndrom, säger Malin Kvarnung.

Förekomst

I dagsläget är det okänt hur många som har Coffin-Siris syndrom i Sverige. En förändring i genen *ARID1B* är en av de vanligaste genetiska orsakerna till IF. När 2000 barn med diagnosen IF undersöktes för att kunna ställa möjliga tilläggsdiagnoser hade 0,8 procent en förändring i genen *ARID1B*.

– Knappt en procent av alla barn med IF har Coffin-Siris syndrom. Bland 1500 gener som kan påverkas är det en ganska stor andel, säger Malin Kvarnung.

Påverkade gener

Personer med CSS kan uppvisa ett stort spektrum av symtom som kan sträcka sig från lindrig till svår IF och de mer typiska utseendemässiga särdrag som kännetecknar CSS.

Att ha en förändring på *ARID1B* är vanligast vid CSS, ungefär 50 procent har det, men det finns andra gener som kan vara påverkade och leda till liknande symtom.

Andra gener som kan ge CSS är: *ARID1A*, *ARID2*, *DPF2*, *SOX11*, *SMARCB1*, *SMARCA4* och *SMARCE1*.

– Coffin-Siris syndrom är ett paraplybegrepp. Idag benämns ibland diagnosen utifrån vilken gen som är påverkad, till exempel ARID1B-syndromet, säger Malin Kvarnung.

Symtom

Ett litet barn med CSS har ofta en sen motorisk och språklig utveckling och låg muskelspänning i kroppen, även kallat hypotonus. Ungefär hälften av barnen har ätsvårigheter. De allra flesta med CSS har inlärningssvårigheter och när barnen blir äldre får de ofta diagnosen intellektuell funktionsnedsättning, men graden kan variera stort. Det är också vanligt med närsynthet och/eller skelning.

– Ätsvårigheterna kan fortsätta även upp i åldrarna. Till exempel kan man behöva anpassa konsistensen på maten, säger Malin Kvarnung.

Andra symtom som kan förekomma:

- epilepsi
- laryngomalaci (andningshinder i strupen)
- cryptorchidism (avsaknad av testikel i pungen)
- skolios (sned rygg)
- hörselnedsättning
- infektionskänslighet som barn
- medfödda hjärt- och njurfel (sällsynt)
- underutvecklad hjärnbalk (förbindelsen mellan hjärnhalvorna)
- kortvuxenhet
- hormonpåverkan (tillväxthormon, sköldkörtelhormon, insulin)

– Jag får ofta frågan om det finns en ökad risk för cancer och det finns ingen känd sådan koppling idag, säger Malin Kvarnung.

Beteende

Personer med CSS kan ha utmaningar i vardagen som till exempel ätsvårigheter och kommunikationssvårigheter. Det tycks också finnas

en ökad förekomst av neuropsykiatriska diagnoser som adhd och autism.

– Även ängslighet och en benägenhet att få aggressionsutbrott är vanligt förekommande, säger Malin Kvarnung.

Frågor till Malin Kvarnung:

Enligt Socialstyrelsen finns det väldigt få personer med Coffin-Siris syndrom, stämmer det verkligen?

– Det stämmer att det inte finns någon exakt siffra. För varje år som går är det fler och fler som får diagnosen. Det handlar om att genetiska analyser som till exempel helgenomsekvensering, blir mer tillgängliga i vården, vilket gör att man upptäcker fler fall av CSS.

Går det att använda CRISPR (gensaxen) för att behandla CSS?

– Gensaxen används för att klippa, klistra och laga i gener. Jag känner inte till att någon forskning pågår kring detta specifikt för Coffin-Siris syndrom. Det finns flera svårigheter, bland annat eftersom genen behövs redan i fosterlivet och eventuell behandling måste påbörjas tidigt.

Finns det en större förekomst av den här typen av mutationer på olika platser i världen?

– Nej, inte vad vi vet. Det kan förefalla vanligare i västvärlden men det beror allra troligast på att det här utförs genetisk testning.

Hur stor är sannolikheten att få ett till barn med CSS? Går det att göra fosterdiagnostik?

– Sannolikheten att få ett barn till med CSS är ytterst låg (eftersom det nästan uteslutande är nymutationer som är orsaken). Teoretiskt sett kan det ändå vara så att samma mutation i extremt sällsynta fall finns i ett antal ägg eller spermier hos mamman eller pappan, alltså inte enbart i det ägg eller i den spermie som gav upphov till det första barnet. Sannolikheten att det är på det viset är mindre än en procent. Om man ändå vill så finns möjligheten att göra fosterdiagnostik vid nästa graviditet och undersöka om barnet i magen bär på samma mutation. Många föräldrar väljer detta, även om sannolikheten är låg att få ett till barn med CSS.

Mitt barn har återkommande lunginflammationer som ofta stannar länge, är det typiskt för syndromet?

– Det är inget jag känner till specifikt, men det kan mycket väl vara så. Det är välkänt att det förekommer en generell infektionskänslighet hos många barn med CSS.

Hur vanligt är det att personer med CSS får ett utvecklat tal?

– Det expressiva talet är ofta påverkat, det vill säga förmågan att uttrycka sig. Många får ett fungerande tal med tiden, men inte alla. Det är väldigt vanligt att talet kommer betydligt senare än hos jämnåriga.

Hur länge lever personer med CCS?

– Man vet inte så mycket om livslängd. Det beror på att man bara känt till de här genförändringarna i ungefär tio år. Troligtvis finns det i dagsläget vuxna med CSS som inte har fått någon diagnos. Vad vi känner till tyder inget på att symtomen har påverkan på livslängd.

Hur ser forskningen ut i framtiden?

– Det pågår mycket forskning, framför allt forskas det på att förstå symtombilden. Nästa steg är forskning kring riktade behandlingar. Där är vi ännu inte.

Neurologisk samsjuklighet

– Strukturen på storhjärnan och lillhjärnan kan se annorlunda ut hos personer med CSS. Dessa avvikelser kan leda till att en del barn får epilepsi. Det säger Attila Szakács som är överläkare på barn- och ungdomskliniken vid Hallands sjukhus.

Det är vanligt att barn med Coffin-Siris syndrom har en försenad motorisk och kognitiv utveckling, det vill säga utvecklingen av kroppsliga funktioner och hjärnans funktioner. Många har låg muskelspänning, nedsatt syn och hörsel och de flesta har en intellektuell funktionsnedsättning. Ungefär en tredjedel av barnen har epilepsi.

Epilepsi

Epilepsianfall hos barn med CSS brukar debutera någon gång mellan 1 till 10 års ålder. Medelåldern för anfallsdebut är fem år.

Epilepsianfall brukar delas in i *fokala* och *generella* anfall. Det är vanligare med fokala anfall, vilket innebär att kramperna börjar i enstaka delar av kroppen. Ett fokalt anfall kan övergå i ett generellt anfall, som berör hela kroppen. Ofta är anfallen korta och de utgår, i de flesta fall, ifrån ett område i hjärnan som kallas för motoriska hjärnbarken. Det styr all motorik i kroppen.

– Att dokumentera anfallet kan hjälpa läkaren att ta reda på var i hjärnan epilepsin börjar. Det styr även vilka läkemedel vi börjar använda när vi ska behandla epilepsin, säger Attila Szakács.

Läkemedel mot epilepsi stabiliserar hjärnaktiviteten. Olika läkemedel har effekt på olika receptorer i nervcellens vägg. Oftast fungerar läkemedel bra för att behandla epilepsi hos personer med CSS.

– Det finns en del mediciner som kan ge biverkningar i form av beteendeproblem. Vi försöker undvika att ge dem till personer med syndrom där beteendeproblem ingår i symtombilden, säger Attila Szakács.

Vid svårbehandlad epilepsi kan man kombinera läkemedel med en *vagusnervstimulator*. Den fungerar som en liten pacemaker och ger impulser till vagusnerven (nerven som förbinder hjärnan med de viktigaste delarna i kroppen) för att hålla hjärnan alert. Ofta inträffar epileptiska anfall när vakenheten sjunker. Därför kan den epileptiska aktiviteten ibland tryckas undan av hjärnaktivitet. Vagusnervstimulator fungerar hos cirka 40 procent av personer med svårbehandlad epilepsi.

Ketogen kost innebär mat med högt fettintag. När fett bryts ned producerar kroppen ketoner, vilka fungerar som bränsle för hjärnan istället för kolhydrater. Att behandla epilepsi med ketogen kost innebär en strikt diet, men kan fungera för upp till 40 procent av personer med svårbehandlad epilepsi.

Corpus callosum

En del barn med CSS har en påverkan på hjärnbalken. Den kallas för corpus callosum och består av ett band av nervtrådar som förbinder de båda hjärnhalvorna. Dess funktion är att skicka signaler så att de båda hjärnhalvorna kan kommunicera med varandra. De flesta barn med CSS har en underutvecklad hjärnbalk i varierande grad. Det kan innebära svårigheter med kognition, låg muskeltonus, epilepsi och påverkan på syn, rörelsekoordination och hörselproblem.

– Men det behöver inte innebära stora svårigheter. Även om corpus callosum helt saknas ger det inte nödvändigtvis några symtom. Det kan till viss del gå att träna upp de båda hjärnhalvorna, säger Attila Szakács.

Myelinisering

Under de första levnadsåren hos alla barn sker myeliniseringsprocessen. Det innebär att varje enskild nervcell hakar sig fast på nästa nervcell och de bildar en synaps, en förbindelse. Vid myeliniseringsprocessen täcks nervtrådarna av fett för att skydda dem och för att signalen mellan nerverna ska gå snabbt. Om den processen är försenad går också signalerna mellan nervcellerna långsammare. Då får man en påverkan på den motoriska och kognitiva utvecklingen. En dysmyelinisering går att upptäcka med en magnetkameraundersökning.

– Myeliniseringen är normalt sett färdig vid fyra års ålder. Om processen är försenad går det att upptäcka när barnet är ett par år gammalt, säger Attila Szakács.

Dandy-Walkers syndrom

Hos en del personer med CSS kan det finnas en missbildning som involverar lillhjärnan, som kallas för Dandy-Walkers syndrom. Missbildningarna leder till att hålrummet runt lillhjärnan blir större och det kan samlas vätska i och runt hjärnan, vilket kallas för hydrocefalus. Det kan ge ett ökat tryck i hjärnan och kan ge symtom som kräkningar och illamående.

En av lillhjärnans viktigaste funktioner är balansen och att reglera muskelspänning och koordination. Det är funktioner som kan vara påverkade vid Dandy-Walkers malformation.

– Lillhjärnan har också betydelse för vår intellektuella funktion. Därför kan Dandy-Walkers syndrom leda till att språk och tal kan bli svårare att förstå, säger Attila Szakács.

Intellektuell funktionsnedsättning

De flesta med CSS har en IF. Det innebär en nedsatt kognitiv förmåga och att de så kallade exekutiva funktionerna är påverkade. De exekutiva funktionerna är färdigheter som att tänka abstrakt, att lära sig saker, planera och utföra uppgifter samt vår förmåga att lösa problem. Personer med IF har också en nedsatt förmåga att kommunicera och förstå instruktioner.

Svårigheterna varierar stort beroende på graden av nedsättning som graderas från lindrig till svår. Alla barn med misstänkt IF bör utredas innan skolan börjar för att ge barnet möjlighet att få rätt stöd för att lyckas.

– Mängden kunskap barnet kan ta till sig blir mindre vid intellektuell funktionsnedsättning, men den förmågan kan också vara påverkad av till exempel adhd, säger Attila Szakács.

Autism

I samhället i stort har ungefär två till tre procent autism. Hos barn med CSS är det betydligt vanligare. Autism innebär en nedsatt förmåga att kommunicera och delta i socialt samspel med andra. Barnet har ofta begränsade intressen och ett stereotypt och repetitivt beteende.

– Barn med autism mår oftast bäst av rutiner, som att alla alltid gör på samma sätt hemma. När ordningen plötsligt förändras kan barnen till exempel få utbrott, säger Attila Szakács.

Autism behandlas i första hand med pedagogiska metoder som struktur, förberedelser och kommunikationshjälpmedel. Det finns även läkemedel som kan vara till hjälp vid svåra beteendeproblem. Läkemedlen är förknippade med en del biverkningar.

Behandling och stöd

Barn med Coffin-Siris syndrom behöver samordnade insatser inom flera olika specialistområden. Genom habiliteringen får barnet ett tvärprofessionellt bemötande i stöd och behandling. Målet är att barnet ska utvecklas så långt det är möjligt utifrån individens förutsättningar. Insatserna planeras utifrån barnets behov och sker i nära samverkan med närstående och andra i barnets nätverk. Även psykologiskt och socialt stöd är viktigt för familjen.

Frågor till Attila Szakács:

Diagnostiserar man även vuxna personer med CSS?

– Ja, det gör man. Men det krävs mer för att en vuxen ska hamna hos genetikern. Vuxna behöver oftast själva vara intresserade och driva det framåt.

Mitt barn är väldigt smärttåligt, vad kan det bero på?

– Om barnet har autism kan det vara en förklaring eftersom majoriteten av personer med autism har en hög smärttålighet. Frågan är om barnet inte känner smärtan eller om hen inte visar det. Jag tror att det är någonting på nervnivå som gör att hjärnan inte tolkar signalerna på smärta på samma sätt.

Vi har väldigt svårt att klippa håret på vårt barn, varför är det så?

– Barn med autism har en förhöjd känsel vid beröring. Beröring i sig kan upplevas som smärta. Det är väldigt vanligt att hårklippning eller att bära kläder som sitter åt kan upplevas som smärtsamt för barnet. Det blir fel i signaltolkningen.

Vad är ett epileptiskt krampanfall?

– Det innebär att man har en repetitiv urladdning av grupper av nervceller i hjärnan som medför ett rubbat rörelsemönster som uttrycker sig i kramper. Man rycker lågfrekvent och rytmiskt. Skakningar är inte detsamma som krampanfall.

Kan corpus callosum bli sämre?

– Den kan bli bättre, men det kan inte bli sämre. Med rätt stöd och stimulans kan det bli en bättre utveckling.

Rekommenderar du att barn med CCS ska undersöka myeliniseringen?

– Vid lindriga besvär tillför det inte särskilt mycket, men det kan ge svar på vilka insatser som inte fungerar. Det förändrar förståelsen,

men man går inte miste om något som skulle kunna behandlas om man inte undersöker den.

Vi vet inte vem vår behandlande läkare är. Ska det vara genom habiliteringen?

– Ja, läkarkontakten är för det mesta genom habiliteringen. Läkarbeläggningen på habiliteringen är ofta bristfällig. Det bidrar förstås till att kontinuiteten tappas. Tanken är dock att man har en kontaktperson på habiliteringen som ska hålla i den röda tråden och informera läkaren.

Fred har Coffin-Siris syndrom

Fred, 15 år, kom till Ågrenska tillsammans med sin mamma Eva, pappa Magnus och lillebror Hugo, 10 år. På andra sidan Atlanten finns storasyster Linn som är utbytesstudent i USA.

När Fred föddes tyckte Eva och Magnus att han var väldigt slapp i kroppen, men läkaren såg inget ovanligt och familjen fick åka hem. Eva, som var föräldraledig, oroade sig tidigt för att allt inte stod rätt till med Fred. När han var ett par månader gammal åkte familjen på skidsemester tillsammans med Magnus bror som är läkare och hans fru som är sjuksköterska.

– Jag minns att de sa: 'vi är lite oroliga för Fred.' Då blev det på riktigt, när någon annan bekräftade min oro, säger Eva.

Efter fjällsemestern tog Eva och Magnus kontakt med en neurolog och hamnade i ett virrvarr av sjukhusbesök och ovisshet. Ingen kunde säga vad det var för fel på Fred och läkaren ville vänta med magnetkameraundersökning (MR) tills han var lite äldre. Föräldrarna låg på och när Fred väl fick göra en MR-undersökning upptäckte man att han har påverkan på corpus callosum. Både Fred och föräldrarna fick lämna blodprov men sedan blev det tyst.

– Vi hade en väldigt erfaren barnneurolog och jag minns att vi var så irriterade på att han ändå inte kunde säga vad det var. Det var en extrem påfrestning, säger Magnus.

– Vi landade till slut i att detta är vårt barn och det spelade mindre roll vad det var för diagnos, säger Eva.

För bara ett par år sedan fick föräldrarna ett samtal från Centrum för sällsynta diagnoser på Karolinska om att de hade fått en träff vid analysen av Freds blodprov.

– De sa att Fred har ARID1B-syndromet. Vi fick svar på frågorna kring ärftlighet och att det inte var något som jag hade gjort under graviditeten. Vi har inte träffat några fler barn med Coffin-Siris tidigare

eftersom det är så sällsynt. Därför har det varit en stor lättnad att landa här på Ågrenska och träffa fler familjer, säger Eva.

Tillväxt och sköldkörtelavvikelse

Det finns indikationer på att en del barn med Coffin-Siris syndrom har påverkan på tillväxt och sköldkörteln.

– Men det finns flera andra faktorer som är avgörande för tillväxten som till exempel nutritionsstatus och föräldrarnas längder.

Det säger Eva Horemuzova som är barnendokrinolog på Barnsjukhuset Martina i Stockholm

Det finns många olika faktorer som styr tillväxt. Bland annat gener, socio-ekonomisk miljö, näringsintag och hormoner.

– Redan i mammas mage finns det hormoner, såsom insulin eller tillväxtfaktorerna IGF1 och IGF-II, som styr hur bebisen växer. Barnets tillväxt är bland annat beroende av insulin, sköldkörtelhormon, glukokortikoider och tillväxthormon, alltså hormoner som spelar roll i olika faser av barnets tillväxt, säger Eva Horemuzova.

När barnet växer genomgår det olika faser. I spädbarnsfasen, under barnets första levnadsår, sker en väldigt snabb tillväxt. Senare, under barndomsfasen, växer barnet lite mer stadigt. Mellan 4 och 8 års ålder är det hormoner från binjurarna som ökar på tillväxten men inte lika snabbt som under puberteten. Under pubertetsfasen är det framför allt könshormon och tillväxthormon som driver på en tillväxtspurt.

Normal tillväxt

Vad normal tillväxt är kan vara svårt att bedöma förklarar Eva Horemuzova. Därför är det viktigt att skilja mellan tillväxtstandard- och tillväxtreferens. Referensen baseras på friska barn i alla åldrar och beskriver deras tillväxtvariationer. Tillväxtstandard däremot beskriver tillväxt hos en utvald grupp av barn och föreskriver hur barn bör växa. Vården följer hur barn växer genom tillväxtkurvan som jämförs med tillväxtreferens. Barn som avviker mer än -2,5 standardavvikelse från tillväxtreferensen och/eller mer än -1.5 standardavvikelse från föräldrarnas längder bör utredas för en eventuell tillväxthormonbrist.

– 95 procent av befolkningen återfinns inom två standardavvikelse på tillväxtreferensen, säger Eva Horemuzova.

Vid en bedömning av tillväxten tittar man även på hur långa barnets föräldrar är och i vilken gestationsvecka barnet föddes. I de fall barnet är för tidigt född är det viktigt att veta hur tidigt för att kunna korrigera måttet på kurvan.

Olika delar av kroppen växer på olika sätt under uppväxten.

– Därför tar man vid bedömningen även hänsyn till olika mått som till exempel sitthöjd, armspann och huvudomfång, säger Eva Horemuzova.

Coffin-Siris syndrom

Endokrina avvikelser (hormonella avvikelser) som har beskrivits hos personer med Coffin-Siris syndrom mellan åren 1995-2008 innefattar återkommande lågt blodsocker, prematur telarche och ett fall av tillväxthormonbrist. Prematur telarche innebär kännbar bröstkörtelvävnad under spädbarnstiden utan andra pubertetstecken och utan längd- och viktspurt.

Vid de olika specifika genmutationerna kan man se att de som har mutation på generna *SMARCA2*, *SMARCA4* och *SMARCB1* har större påverkan på tillväxten (är kortare) än personer med mutation på *ARID1A* och *ARID1B*.

– En majoritet av barnen har uppfödningssvårigheter, vilket är en negativ tillväxtfaktor, säger Eva Horemuzova.

Förutom tillväxthämning och uppfödningssvårigheter finns det eventuellt en förekomst av hypotyreos, det vill säga brist på sköldkörtelhormon.

– Förekomsten går dock inte att styrka då underlaget är för litet, säger Eva Horemuzova.

Specifik tillväxtkurva för CSS

2020 publicerades ett försök att ta fram en specifik tillväxtkurva för Coffin-Siris syndrom. Studien gjordes på en relativt stor grupp på 99 personer med 57 procent pojkar. Antalet mätningar per individ per år var dock mycket litet och resultatet är därför svårtolkat. Resultatet visade att gruppen i stort är kortare än normalbefolkningen.

Spridningsmått (standardavvikelser) mellan pojk- och flickgruppen visar stora skillnader, men detta talar snarare för att det fanns för lite samlad data under uppväxten än att det finns någon biologisk slutsats att dra.

– Avsikten var god, men utan tillräcklig data för att underbygga resultatet, säger Eva Horemuzova.

Efter en genomgång av de publicerade studier som finns att tillgå om CSS konstaterar Eva Horemuzova att det inte finns något stöd i litteraturen som talar för en generell tillväxthormonbrist eller

sköldkörtelhormonrubbnig. Barnets tillväxtmönster är snarare ett resultat av:

- den underliggande mutationen i genen
- nutritionsstatus, det vill säga uppfödnings- och ätsvårigheter
- medfödda missbildningar
- föräldrarnas längder.

Frågor till Eva Horemuzova:

Vem ska man prata med om utredning av tillväxt?

– Oftast reagerar BVC på att barnet avviker från tillväxtkurvan och remitterar till barnläkare på barnläkarmottagningen. Vid oklarheter kring tolkning av tillväxtkurva kan en barnendokrinolog tillfrågas.

Vår son har fått tillväxthormon sedan han var tre år. Behöver han ta det hela livet?

– Jag känner inte till er sons fall och vet därför inte om han har äkta tillväxthormonbrist eller inte. I de fall där det är en äkta tillväxthormonbrist handlar det om en livslång behandling. I annat fall brukar tillväxthormonbehandling avslutas vid längdtillväxtavslutning efter puberteten.

Ätsvårigheter

– Ätande är en komplex aktivitet som kräver balans, motorik, sensorik och kommunikation. När ett barn inte växer som det ska kan det bero på ätsvårigheter. Då finns det mycket man kan göra för att det ska fungera bättre. Det säger Lisa Bengtsson, logoped på Mun-H-Center i Göteborg.

Ätandet har sin egen utvecklingskurva parallellt med att det lilla barnet utvecklas och växer. Barnet lär sig att äta genom övning och förmågan stötts upp genom att oralmotoriken utvecklas. För barn med neurologiska svårigheter kan denna utveckling störas. Då är det är vanligt med ätsvårigheter redan i nyföddhetsperioden. När barnet är i tvåårsåldern vill barnet ofta bli mer självständigt i sitt ätande och bestämma själv. Många barn är då misstänksamma mot nya smaker, konsistenser och livsmedel.

– För en del är selektiviteten mer omfattande och kvarstår. Ett barn med ätsvårigheter har stor inverkan på vardagen för hela familjen. Ofta beror svårigheterna på olika faktorer och kräver därför insatser från flera olika professioner, säger Lisa Bengtsson.

Ätsvårigheter vid Coffin-Siris syndrom

De studier som finns rapporterar att 62–99 procent av barn med CSS har ätsvårigheter i början av livet. Det finns oftast inte en tydlig orsak till svårigheterna. Hos barn med CSS kan det till exempel bero på reflux (att surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen), förstoppning, låg tonus i mun, svalg och ansikte, trånga andningsvägar eller kommunikationssvårigheter. En del barn har en påverkan på hjärta, andning och sömn, vilket i sin tur kan leda till att det inte finns energi till att äta. Många av barnen har också utvecklingsneurologiska avvikelser som adhd och autism vilket i sig kan vara en orsak till ätsvårigheter.

– Oftast går det inte att hitta *en* orsak till att ätandet inte fungerar optimalt, utan det handlar om många bäckar små. Ibland rent av en ond cirkel: en infektion ger dålig aptit, som leder till svag 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 studie i syfte att ta fram diagnosspecifika tillväxtkurvor för att kunna följa barn med CSS, både på individnivå och som grupp. Resultatet av studien visar att barnen vanligtvis har en normal tillväxt i mammans mage, men att många av barnen har problem med att äta och suga i spädbarnsåldern vilket också leder till en långsammare tillväxt. Många av barnen behöver näringsstöd, till exempel via nässond eller gastrostomi. Vid tio års ålder börjar vikt och huvudomkrets vara de samma som hos befolkningen i övrigt.

– Då näringstillskott och sondmatning ofta används för att stödja tillväxten visar inte tillväxtkurvorna det "naturliga tillväxtmönstret", utan tillväxten hos individer som får näringsstöd. Det är viktigt att ha med sig, säger Lisa Bengtsson.

Behandling: två parallella spår

För att behandla ätsvårigheter krävs ofta ett multiprofessionellt omhändertagande med till exempel läkare, sjuksköterska, dietist, logoped och tandläkare. Behandlingen följer två spår: dels syftar den till att säkerställa barnets behov av näring och energi. Parallellt behöver barnet få ätträning för att komma vidare i sin ätutveckling. I första hand är det viktigt att behandla medicinska åkommor som reflux och förstoppning.

– Ett viktigt andra steg är att se över barnets fysiska förutsättningar. Det kan krävas anpassad kost och hjälpmedel för att sitta stabilt, äta och dricka, säger Lisa Bengtsson.

Nedsatt matlust

När ett barn har nedsatt aptit eller inte har ork att äta kan det bero på till exempel andningssvårigheter, illamående eller att barnet har en intraoral överkänslighet. Det innebär att en del har brist på upplevelser kopplade till munregionen eller många negativa upplevelser kring munnen, mat och ätande. Då kan kräkreflexen vara känslig och finnas kvar långt fram i munnen.

Ätträning

Många barn behöver ätträning. Sådan träning syftar till att stärka funktionerna för att kunna äta och dricka, men också att stimulera barnet att komma vidare i sitt ätande genom att prova nya livsmedel och konsistenser. Den som har nedsatt munmotorik kan behöva särskild *träning i att tugga och svälja*, gapa och stänga munnen, men också att prova nya saker, att äta själv eller att äta större mängder. Barn som är överkänsliga i munnen behöver försiktig *stimulering av munnen* för att så småningom klara av att äta. Ett sätt att stimulera är genom massage, som kan ske med händerna eller med olika redskap som vibrerar.

Drickträning kan ske med speciella nappflaskor, sugrör eller specialmuggar. Tugg- och käkträning kan man göra med särskilda träningshjälpmedel som "tuggtuber", men också genom att erbjuda saker att äta som kräver en lagom stor utmaning. 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 kindtänderna gör att barnet slipper momentet att putta maten med tungan till tänderna, något som är svårt för många med munmotoriska nedsättningar. Det finns särskilda träningsredskap, som munskärmar, och skedmatningstekniker för barn som har svårt att stänga läpparna. Att lära sig att 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.

Ett verktyg som många logopedier använder sig av i behandling är "Ättrappan". Den innebär att barnet successivt får närma sig mat och olika livsmedel steg för steg, och tolerera allt det matsituationen innebär – som att känna doften av mat, se och känna på mat, smaka och svälja. Första steget i Ättrappan är att vistas i samma rum som mat eller sitta med vid bordet.

– För en del barn kan bara det vara ett stort steg, 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.

När det inte fungerar

När ett barn inte får i sig tillräckligt med näring via ätandet genom munnen, kan en nässond eller gastrostomi, en knapp på magen, vara nödvändigt och livsviktigt.

– Det kan ge en trygghet i att barnet får i sig det hen behöver för att växa och utvecklas. När barnet har sond eller knapp är det fortsatt mycket viktigt att stimulera munnens motorik och sensorik och att borsta tänderna, säger Lisa Bengtsson.

Låt ätutvecklingen ta tid

För ett barn utan specifika svårigheter tar det minst två år att lära sig att äta. För ett barn med de utmaningar Coffin-Siris syndrom kan medföra, är det inte ovanligt att inläringen 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 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! säger Lisa Bengtsson.

Fred är social och omtyckt

Med åren lärde sig Fred saker i sin egen takt. Han ställde sig upp på stapplande ben i treårsåldern. Han hade svårt med grov- och finmotoriken, men lärde sig allt eftersom. Först fick Fred glasögon och senare rör i öronen för att förhindra återkommande öroninflammationer. Mandlar skulle tas bort och testiklar skulle flyttas ned.

– Det har varit mängder med läkarbesök och vi har stångats med rehabiliteringen. Till slut kände vi att det var så många att kämpa emot att vi gav upp rehabiliteringen. Det fanns en rivalitet mellan dem och förskolan som orsakade mycket frustration och det var väldigt dåligt skött, säger Magnus.

Samtidigt som habiliteringen svek utvecklades Fred på andra sätt. Han är omtänksam mot sina kamrater och det är viktigt för Fred att skydda dem han tycker om. Hemma kan han vara straffande mot sina föräldrar och mot lillebror, men också ta Hugo i försvar som en liten extrapolis. Freds grundinställning har oftast varit glad.

– Nu när han är tonåring är grundinställningen snarare arg. Fred får utbrott. Jag har alltid tänkt att det beror på att han har svårt att kommunicera. Då slåss han och blir utåtagerande. Däremellan är han väldigt nöjd och glad, men Fred är väldigt oförutsägbar, säger Eva.

– Vi vet aldrig riktigt vad som ska hända. Det kan bara smälla till ibland. Fred kan helt plötsligt börja slåss. Syskonen känner att de måste vara på sin vakt, säger Magnus.

Eva och Magnus berättar hur det har påverkat syskonen, de har båda stått tillbaka och inte krävt samma utrymme och uppmärksamhet som Fred. Linn, som är storasyster, har tagit ett stort ansvar för att vara förstående och stötta Fred.

– Hugo, som är yngre, har blivit lite mer ängslig och orolig eftersom Fred får plötsliga vredesutbrott och kan bli hårdhänt utan att Hugo förstår varför, säger Eva.

Något som Fred har gemensamt med många andra barn med syndromet är oförmågan att initiera saker på egen hand. En stor del av föräldrarnas tid ägnas åt att driva på Fred. Alternativet är mycket skärmtid och dåligt samvete för Eva och Magnus. Att ständigt hålla koll på Freds humör och driva aktiviteter har blivit en påfrestning.

– Det finns en konstant stress. Vi måste alltid ha koll på Fred. Det fungerar oftast bättre i större sociala sammanhang, då ser Fred hur andra gör och bara hänger på, säger Eva.

Rörelse och hälsa

– Fysioterapi handlar om att förbättra och förebygga. Vi träffar ofta barnen tidigt för att förhindra förslitningsskador när de blir äldre.

Det säger Viktor Bjurlid som är fysioterapeut på barn- och ungdomshabiliteringen Frölunda i Göteborg.

När ett barn med Coffin-Siris syndrom har fått sin diagnos remitteras hen till barn och ungdomshabiliteringen som sedan följer barnet till 18 års ålder. Till grund för fysioterapeutens insatser ligger en bedömning av barnets förutsättningar för rörelse, funktion, aktivitet och delaktighet. Vid ett besök utgår fysioterapeuten från den *grovmotoriska utvecklingen*. Man tittar till exempel på hur väl barnet kontrollerar huvudet, rullar, sitter, kryper, står och går. De allra flesta

barn utan funktionsnedsättning klarar att uppnå de motoriska milstolparna i femårsåldern. Barn med Coffin-Siris syndrom har ofta en försenad motorisk utveckling.

– Vi jämför med den normala motoriska utvecklingen, men barnet måste inte gå igenom varje steg för att komma vidare. Många barn med motoriska funktionsnedsättningar lär sig inte att krypa utan rullar eller hasar sig fram istället, säger Viktor Bjurlid.

Muskulär hypotoni

Att ha en låg muskelspänning kallas för *muskulär hypotoni* och kan ha olika orsaker. Det kan orsakas av en skada i centrala nervsystemet eller bero på överörliga ligament (ledband).

Muskelspänningen är föränderlig över tid och kan ofta växla mellan slapp och spänd. Det är viktigt att känna till att muskelspänningen inte påverkas av viljan.

Hypotoni kan leda till överörlighet, vilket i sin tur kan innebära problem med lederna och balansen. I förlängningen kan barnet få problem med kontrakturer (stela leder), instabilitet i höften som kan leda till höftluxation (att höften går ur led) och skolios (sned rygg). Därför är det viktigt att behandla den låga muskelspänningen genom till exempel aktiviteter som tränar muskulaturen och koordinationen.

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

Motoriska svårigheter

Många barn med CSS har motoriska svårigheter. Det kan handla om att samordna kroppen för att till exempel kunna klättra eller hoppa eller att kunna utföra finmotoriska uppgifter som att hålla i en penna. Eftersom barnen kan ha svårt för att planera komplexa uppgifter råder Viktor Bjurlid till att försöka förenkla fysisk aktivitet så långt det går, det är bra för både barn och föräldrar.

– Det är viktigt att känna att man lyckas med aktiviteten. Fundera kring både fin- och grovmotoriken när ni ska hitta bra anpassningar och övningar. Exempelvis kan man tidigt börja träna på att skriva på ett tangentbord. Det är en jättebra övning, säger Viktor Bjurlid.

Hjälpmedel för ökad aktivitet

När fysioterapeuten hjälper familjer står barnets funktion i vardagen alltid i centrum. Barn med funktionsnedsättning har genom habiliteringen tillgång till hjälpmedel. Målen med hjälpmedlen är att kompensera för de motoriska svårigheterna och träna barnens färdigheter, öka barnens delaktighet och välbefinnande samt att förbättra och vidmakthålla barnets kroppsliga funktioner.

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

– Ställ höga krav på habiliteringen. Tyvärr är det ofta så att om man inte ställer krav får man inte heller hjälp. Just när det gäller hjälpmedel måste man ofta själv komma på vad det är man behöver. Gör det och var "jobbiga", det är mitt tips, säger Viktor Bjurlid.

Träning ska vara roligt och funktionellt

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

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

Utöver rörelse- och styrketräning är det också bra för barnet att utveckla sin koordination.

– Försök att få med hela kroppen i träningen, det hjälper barnet att få en bättre kroppskänedom. Komplexa rörelser kan brytas ner i lättare sekvenser som man sedan upprepar, säger Viktor Bjurlid.

Rörelse i vardagen

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

– Alla barn behöver ha en rolig och motiverande fysisk aktivitet minst en timme om dagen. Försök att vara tillsammans med barnet i träningen. Barn gör som vi gör, inte som vi säger, avslutar Viktor Bjurlid.

Länktips från Viktor

Aktivitetstips till skola och idrottsföreningar

videnomhandicap.dk/alletilidraet/alle-til-idraet-hent-kapitler-og-aktiviteter

varsam.se/hjalpmedel/bocker/visst-kan-alla-vara-med

Idrottsföreningar

parasport.se/tranaochtavla/borja

Cykeltips

facebook.com/jagkancykla

Skidåkningstips

totalskidskolan.se

friluftsfamjandet.se/regioner/ost/vart-arbete/skicamp

7h.paraalpint.se

Hjälpmedel

varsam.se

gulare.com

Frågor till Viktor Bjurlid:

Hur ska vi som föräldrar veta vilka hjälpmedel som finns? Ofta vet vi inte vad vi ska fråga efter.

– Tyvärr har knappt vi som jobbar med att förskriva hjälpmedlen helt och hållet koll på sortimentet. Mitt tips är att fråga på hjälpmedelscentralen vad som finns att tillgå.

Min son har en knäledsluxation. Det är svårt med träning, men han gillar att hoppa på studs matta. Fungerar det?

– Det kan vara bra med en studs matta som inte har så mycket studs i sig. Det finns också ortoser och tejp för att stabilisera knät. Börja gärna lite lugnt och gör lite olika hopp, inte bara upp och ner. Då kan det fungera bra som koordinationsträning.

Kommunikation och AKK

– Kommunikation är lika viktig som att sova, äta och röra på sig. Det är inte bara att få begära något, det kan också vara att få skämta, säga nej och ropa hej. Det säger Eva Holmqvist som är arbetsterapeut och Anna Nilsson som är logoped och arbetar på DART i Göteborg.

DART är västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, en del av Sahlgrenska universitetssjukhuset. De arbetar patientnära men också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation. Den finns bland annat beskriven i svensk lag i form av barnkonventionen och i FN:s konventioner, bland annat den om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vad är kommunikation och hur utvecklas den?

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

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

I de första stegen av kommunikationsutvecklingen är vi beroende av att ha en omgivning som tolkar det vi kommunicerar. Kommunikationen är partnerberoende. Det lilla barnet reagerar spontant på händelser och visar det med kroppen.

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

– Barn med funktionsnedsättning kan befinna sig på flera utvecklingssteg samtidigt, säger Eva Holmqvist.

När barnet inte svarar som förväntat på kontakt, på grund av till exempel sin funktionsnedsättning, har vuxna en tendens att bli lite försiktiga och kommunicera mindre. Många gånger blir omgivningen mer styrande i kommunikationen genom att till exempel fråga mycket. – Istället behöver vi ösa på med mer kommunikation och kommentera istället för att fråga. Vi behöver jobba aktivt med att både prata och att lyssna. Ge barnet tid och ha en positiv förväntan. Kanske behöver du vänta på respons i 20 sekunder, säger Eva Holmqvist.

Det är vanligt att personer som har svårt att uttrycka sig och/eller förstå vad andra säger känner stor frustration. Det kan leda till utmanande beteende. Att omgivningen anpassar sin kommunikation och använder AKK med personen kan förebygga och minska utmanande beteende.

AKK som stöd

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

– Man ska inte vara rädd för att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Det förvirrar inte barnet – tvärtom kommer barnet självt att välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. AKK hindrar inte talutvecklingen utan stimulerar den och ökar chansen att utveckla sin kommunikation, säger Eva Holmqvist.

För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd både från föräldrar, skola, habilitering och andra berörda.

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

Tecken som AKK

När man använder Tecken som AKK (TAKK) tecknas de betydelsebärande orden med händerna samtidigt som man talar. Tecknen kommer från svenska teckenspråket och de kan hjälpa barnet att uttrycka sig, eller öka barnets förståelse. Fördelen med TAKK är att de alltid finns med, nackdelen är att inte alla är bekanta med TAKK. Att barn tecknar ”slarvigt” kan bero på motoriska svårigheter. Att barn hittar på egna tecken tyder på att de är uppfinningsrika och sugna på mer kommunikation.

Ritade bilder och symboler

När man använder bilder som AKK pekar man på dem samtidigt som man talar. Fördelarna är att ritade bilder kan ge barnet ett konkret uttryckssätt och de kan användas för att öka barnets förståelse. Det finns en stor variation, alltifrån konkreta avbildade bilder till abstrakta symboler. De kan användas enskilt eller samlas i system av bilder och symboler.

Samtalsknippa

Knippor är buntar med laminerade bildkort eller små samtalskort. Det är praktiskt att använda i till exempel skolmiljö. Knippan blir skolpersonalens stöd i kommunikationen med barnet, men kan också

användas hemma. Det kan kännas krångligt att bläddra och leta, men med tiden brukar det bli enklare. På *bildstod.se* kan man tillverka egna knippor.

PODD

Pragmatic Organisation Dynamic Display (PODD) är kommunikationsböcker som kommer med ett färdigt ordförråd – ord som barn ofta använder. PODD kan ge möjligheter för ett barn som inte kan prata att få ett stort ordförråd i bilder. Det finns även som högteknologiskt hjälpmedel till pekdator eller surfplatta.

– Vi brukar prata om att barn behöver bada i AKK. De behöver ett språkbad och till det kan PODD passa bra. Det finns också andra färdiga vokabulär i programvaror, som till exempel *Snap Core First* eller *Grid Super Core*, säger Eva Holmqvist.

Ritprat

Ritprat är en metod som har utvecklats för att visualisera olika händelser och situationer för personer som har kommunikativa och kognitiva svårigheter. Genom att rita och prata hjälper man barnet att visualisera vad som har hänt eller vad som ska hända och varför det händer. Bilderna blir ett stöd i att behålla fokus i ett samtal.

Talande hjälpmedel

Tal och ljud verkar lockande och stimulerande och kan underlätta förståelsen av bildkommunikation. Det kan vara ett sätt att lära sig att en bild kan stå för ett kommunikativt begrepp. Om bilden pratar kan det bli tydligare att jag kan prata med bilden. Det finns många talande hjälpmedel som kan hjälpa barnet att ta plats i samtal. Prata gärna med habiliteringen för att få olika alternativ presenterade.

Samtalsmatta

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

Kommunikationspass

Med ett kommunikationspass kan man förbereda personlig information om hur barnet kommunicerar och hur man bäst bemöter barnet. Det finns många olika sätt att göra, till exempel i pappersformat eller som app för digitalt kommunikationspass. Se till exempel appen *Rättvisat* från Bräcke Diakoni.

Skriva – ju fler sätt desto bättre

Det finns många olika sätt att lära sig skriva och få en extra hjälp på vägen. Många vanliga surfplattor och datorer har idag ordprediktion, alltså att det räcker att skriva en bokstav för att få ett förslag på ord. Det finns också programvaror där barnet kan skriva med bilder och symboler. På vissa surfplattor är det möjligt att prata in och det produceras text, det kallas för diktering eller tal till text.

– Det finns många andra sätt att skriva än för hand, säger Eva Holmqvist.

Hur ska man börja?

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta. När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt i början. Det är bra att sätta igång i ett par situationer som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och andra kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Den vuxne ska alltså själv använda samma kommunikationssätt som barnet, exempelvis peka på bilder, kombinerat med sitt tal. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för barnet.

För att få hjälp att komma vidare med barnets kommunikation kan man vända sig till sin logoped, arbetsterapeut eller pedagog på habiliteringen.

– Vi brukar säga att eftersom det tar lite längre tid för många barn med funktionsnedsättning att lära sig kommunicera, börja tidigt. Men kom också ihåg att det aldrig är för sent att börja med AKK, säger Eva Holmqvist.

Tips på webbsidor:

vregion.se/ov/dart – DART:s webbsida. Här finns mer kunskap om kommunikation och AKK, samt färdigt material till exempel samtalskartor.

akktiv.se – Kursmaterial och information om föräldrakurser, kurser för personal i skola och förskola samt färdiga samtalskartor för utskrift.

bildstod.se – Material till bildstöd med sökmotor.

kom-hit.se – Kommunikationsstöd i vårdssituationer.

larportalen.skolverket.se – Tematiska arbetsätt och digitala verktyg.

Spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten.

symbolbruket.se – bildmaterial och strategier.

regionuppsala.se/infoteket/hitta-tips-och-verktyg/tecken-som-alternativ-och-kompletterande-kommunikation - Gratis webbkurs i TAKK från habiliteringen i Uppsala.

appsok.regionstockholm.se – Tillgänglighetsgranskade appar.

vregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/appar-for-smartphones-och-surfplattor/appar-som-stod -

Tillgänglighetsgranskade appar som stöd.

brackediakoni.se/rattvisat - Rättvisat app, ett kommunikationspass i appform

Tips på rapporter som belyser forskning om kommunikation och AKK:

Tidiga kommunikations- och språkinsatser till förskolebarn

habiliteringisverige.se/arkiv/ebh_report/tidiga-kommunikations-och-sprakinsatser-till-forskolan-rev-2014

Metoder för att stimulera språk och kommunikation hos barn, ungdomar och vuxna inom habiliteringen

habiliteringisverige.se/arkiv/ebh_report/metoder-for-att-stimulera-sprak-och-kommunikation-hos-barn-ungdomar-och-vuxna-inom-habiliteringen-2015

Att förebygga och minska utmanande beteende i LSS-verksamhet

socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/kunskapsstod/2015-12-3.pdf

Frågor till Eva Holmqvist och Anna Nilsson:

Vad är Snapcore?

– Det är också ett jättebra hjälpmedel liknande PODD som är helt digitalt. Det består av ett stort system av bilder som personen kan orientera sig mellan.

Vi använder en app som heter fotokalender, vet du någon likvärdig app?

– *Nikki diary* är ett förslag från en deltagare, den går att säkerhetskopiera. Eva rekommenderar att man går in på appstöd där det finns granskade appar.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

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

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstås också egna personer med egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger AnnCatrin Röjvik som är specialpedagog.

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar också med föräldrar om barnen med diagnos. De får även 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 upp individens förutsättningar. Vi översätter de medicinska symtom barnen har till pedagogiska konsekvenser i skolsituationen och vardagslivet, säger AnnCatrin Röjvik.

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 (världshälsoorganisationens) begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem), mycket viktiga.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Att *erbjudas en miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel* är en viktig målsättning under veckan. Det gör man genom att varje familj har en huvudansvarig personal från barnteamet som har en kontinuerlig kontakt och dialog med familjen under veckan. Personalen är tillsammans med barnen i dagens alla aktiviteter och har barnens förutsättningar, intressen och behov som utgångspunkt vid utformning av aktiviteterna.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar hen har på sig. Personalen är också flexibla och lyhörda för att tillgodose barnens uttryck och önskemål.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa mötestillfällen med andra barn med samma diagnos och deras syskon*. Tillsammans med andra kan barnen känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. I gruppaktiviteterna finns det ett fokus på att samarbeta och lära känna varandra. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till *att öka barnens kunskaper och insikt om den egna diagnosen* och dess konsekvenser.

– Genom samtal och lek ges möjlighet att utbyta erfarenheter om hur det är att ha en funktionsnedsättning eller att vara ett syskon. Varje vistelse får skolbarnen träffa en läkare med kunskap om diagnosen. Denna vecka träffade syskonen barnneurolog Attila Szakács och fick ställa sina frågor, säger AnnCatrin Røjvik.

Många barn med Coffin-Siris syndrom mår bra av en tydlig struktur i schema, aktiviteter och miljö. För att *minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheter* är miljön lugn och arbetspassen individuellt anpassade med möjlighet till paus. Arbetsmaterialet är konkret och personalen använder tidshjälpmedel och tecken som stöd.

– Vi har bland annat ett bildschema, där barnen får se vad vi ska hitta på under dagen, säger AnnCatrin Røjvik.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. För att *stärka fin- och grovmotorik* sker aktiviteterna i olika miljöer som i skogen och på stranden får barnen plocka snäckor, pyssla och röra sig till musik. En populär lek är walkie-talkie-gömme, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar. I den leken skapas naturliga vilopausar. Ett bra tips i lekar med tävlingsinslag är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

– Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när det behövs, men också att ha fingertoppskänsla nog att backa undan när det är möjligt. Att hitta den balansen är svårt men viktigt.

Genom att ge barnen tid, invänta och ge bekräftelse vill personalen *stödja språk och kommunikation*. I barngrupperna använder pedagogerna korta meningar och olika kommunikationssätt. Barnens kommunikation är individuell och därför måste personalen invänta och uppmärksamma barnets egna uttryck.

– När vi kommunicerar med barnen tänker vi multimodalt genom att variera röstläge samt använda tecken och bilder för att visa tydligt vad som ska hända, säger AnnCatrin Röjvik.

Gemensamma aktiviteter med vuxenstöd bidrar till att *stimulera det sociala samspelet och skapa förutsättningar för delaktighet och förståelse i aktiviteterna*. Personalen är noga med att vara lyhörda inför barnens trötthetsnivå och känsloläge och lägger in extra tid i schemat där det behövs. Alla aktiviteter förbereds med en tydlig struktur och enkla, korta instruktioner och många lekar återkommer varje dag.

– Varje morgon får barnen väcka Kalle Kanin som är så trött så trött och som varje dag har med sig aktiviteter åt barnen. Så väcker vi ett intresse och en struktur i en samling. Barnen kan redan på kvällen börja fundera på vad Kalle ska ha med sig imorgon, säger AnnCatrin Röjvik.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

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

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen.

Åtgärderna – eller beslut om att inte göra ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

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

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

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

Länktips:

skolappar.nu – appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11.

appstod.se – samlingsplats för appar som stöd.

mathforest.com – låg/mellan välj nivå.

mfd.se – myndigheten för delaktighet.

hattenforlag.se – teckendockor, böcker, spel, musik, dvd med tecken.

varsam.se – hjälpmedel och träning.

komikapp.se – material och inredning.

nyponforlag.se – språkstimulerande material.

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker.

lekolar.se – förskola och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

Fred går integrerat i grundskolan

Idag går Fred i sjunde klass integrerat i grundskolan enligt särskoleplan. Beslutet att låta Fred gå i vanlig klass var inte helt lätt och från början tänkte Eva och Magnus att han nog skulle gå över till särskolan efter en tid.

– Vi testade vanlig skola och fick återkoppling om att det fungerade väldigt bra socialt. Han fick många nya kompisar och barnen accepterade Fred som han är och det har följt med hela tiden, trots att glappet mellan honom och kamraterna hela tiden blir större. Skolan säger att Fred är delaktig och har det bra, säger Magnus.

Fred är social, duktig på språk och gillar bokstäver. I skolan har han en resurs som hjälper honom att hålla fokus och ser till att han jobbar på. Han har ett talat språk men har ofta svårt för att berätta saker. Att ställa frågor fungerar inte och han tar sällan egna initiativ till att berätta saker.

– Därför har vi varit oroliga för hur han har det i skolan men vi blir alltid lugnade. Han har sporrats otroligt mycket av de andra eleverna och får draghjälp av dem. Han är med på allt och det är helt fantastiskt. Fred längtar varje morgon till skolan, säger Eva.

UNIKA patienter och familjer

UNIKA-projektet är en studie av kognition, beteende och hjärna vid sällsynta syndrom.

– Med hjälp av olika undersökningar kan vi ringa in styrkor och svårigheter och försöka förstå vägen från gener till beteende och känslor.

Det säger Johan Lundin Kleberg som är psykolog och forskare vid Forskargruppen för sällsynta diagnoser vid Karolinska institutet.

Syftet med UNIKA-projektet är att öka kunskapen om hur personer med sällsynta genetiska syndrom fungerar. Man vill sprida informationen till anhöriga, vårdpersonal och samhälle genom att till exempel bidra till kliniska riktlinjer. Förhoppningen är att det ska leda till ett förbättrat bemötande, omhändertagande och behandling.

– Studien syftar till att öka kunskapen om sällsynta genetiska syndrom på bredast möjliga sätt, säger Johan Lundin Kleberg.

Vägen från gener till beteende

Det finns väldigt lite kunskap kring likheter och skillnader mellan olika syndrom särskilt när det kommer till beteende. Johan Lundin Kleberg förklarar att vi ofta känner till den genetiska orsaken till syndromen, men vi vet väldigt lite om hur hjärnan fungerar hos personerna och hur det i sin tur påverkar känslor och beteende.

Genom olika undersökningar ringar Johan Lundin Kleberg och hans kollegor in styrkor och svagheter hos personer med sällsynta diagnoser, bland annat Coffin-Siris syndrom.

För att bättre förstå hur någon uppfattar och tar in information kan man studera ögonrörelser. Teknologin heter eye-tracking och mäter hur ögonen rör sig när personen tittar på olika bilder. Även pupillerna förändras i storlek beroende på olika synintryck. Till exempel blir pupillerna större när man tittar på ett argt ansikte.

– Alla människor använder sina ögonrörelser omedvetet och kontrollerat. En enkel uppgift kräver att man gör en massa blixtnabba ögonrörelser och genom att studera dem kan vi göra liknande uppgifter för personer i olika åldrar och se hur de skiljer sig från varandra, säger Johan Lundin Kleberg.

Att förstå ansiktsuttryck

Vi människor är för det mesta bra på att avläsa ansikten, vi uppfattar vad de uttrycker trots att variationerna är små. Hittills har UNIKA-studien gjort flest undersökningar bland personer med diagnosen Williams syndrom och ett preliminärt resultat visar att de förstår ansiktsuttryck på ett annorlunda sätt. Vuxna med Williams syndrom dras ofta till ansikten snarare än till objekt. Samtidigt kan det vara svårt att identifiera när någon exempelvis ser arg eller hotfull ut. Personer med Williams syndrom har ofta lätt för att minnas ansikten, men kan ha svårt att se dem som en helhet.

Hur man lär sig vid Coffin Siris syndrom

Inlärning genom sannolikhet är en av de viktigaste formerna av inlärning i vardagen. För att förstå hur barn med syndrom lär sig får de i UNIKA-projektet bland annat spela enkla spel. Genom att blåsa upp ballonger samlar barnet poäng. Lyckas barnet får hen antingen ett glatt ansikte (social feedback) eller en hög med guldpenngar.

Barnet får spela spelet flera gånger. Experimentet vill ta reda på hur barnet lär sig hur man tar poäng och om typen av belöning påverkar ens sätt att lära sig uppgiften.

– Den här typen av undersökningar kan hjälpa oss att förstå var styrkorna och svagheter finns. Vi vill lära oss vilka strategier personerna använder sig av för att lära sig för att i nästa steg kunna arbeta fram pedagogiska verktyg för de här olika grupperna, säger Johan Lundin Kleberg.

Vem kan delta?

Personer som har en diagnos, är sex år eller äldre och kan ta sig till Karolinska Universitetssjukhuset eller göra uppgifter med ögonspårning på Ågrenska och spela spel hemifrån är välkomna att anmäla intresse.

Anmäl intresse på karolinska.se/forskningsstudie

Frågor till Johan Lundin Kleberg:

I vilken utsträckning beaktar ni autism hos testpersonerna?

– Vi är intresserade av det på flera olika sätt. Många med sällsynta genetiska syndrom har autistiska symtom. Vi försöker också mäta det. Ögonspårning har också gjorts på barn med autism som inte har syndrom. Vi är väldigt intresserade av att jämföra så att vi kan förstå syndromen, men också autism.

Finns det en referensgrupp som ni jämför grupperna mot?

– Ja, lite beroende på vilka uppgifter vi gör. Vi har en grupp med Williams syndrom som har gjort de flesta uppgifterna redan. Sedan har vi en stor grupp vuxna personer utan syndrom som fungerar som referensgrupp.

Vad kan den enskilda individen få ut av att vara med i projektet och får man återkoppling?

– Det beror lite på vilka delar man gör. När man kommer och gör en grundlig undersökning får man alltid en sammanfattning av vad undersökningarna visar. Deltagarna får återkoppling på medicinska och psykologiska undersökningar. Ögonrörelsemätningarna är experiment snarare än medicinska undersökningar, därför kan vi inte på samma sätt uttala oss om enskilda individer.

Är metoderna för eye-tracking vedertagna?

– Eye-tracking har använts mycket i forskning om autism och social ångest och är vedertagna i de sammanhangen.

En aktiv familj som siktar på att trappa ner

Eva och Magnus tycker sig ha kommit till flera insikter under vistelsen på Ågrenska. Genom åren har de levt ett aktivt liv, Fred åker både skidor och simmar. Pappa Magnus har under otaliga vintersemestrar kämpat på i slalombacken med Fred.

– Alla aktiviteter har haft ett högt pris. Vi inser att vi behöver sänka tempot lite både för vår egen skull och för barnens. Vi ska ju hålla hela vägen. Det är tankar som väcks nu när vi är här. Man får väldiga aha-upplevelser, säger Magnus.

Genom åren har Magnus anpassat sitt arbetsliv efter familjeförhållandena och gått ner i arbetstid. För honom blev jobbet snarare en möjlighet att koppla bort en ansträngd situation hemma.

– Jag har inte orkat driva en karriär utan lagt all fokus hemma. Jag har vilat i jobbet. Eva har kört på och jag har anpassat mig. Jag drog mig också undan det sociala för många år sedan. Vi slutade helt enkelt att bli hembjudna, säger Magnus.

Familjen har haft väldigt lite avlastning som har fungerat. Eva och Magnus har i flera omgångar testat korttidsboende och avlastningsfamilj, men de bor i en liten kommun där det funnits för få barn. Dynamiken mellan barnen har inte fungerat. Nu är Fred på korttidsboende en helg i månaden och på sommaren, men det är på lånad tid.

– Det blir nog ett nej till sommaren. Då får vi börja om den processen igen. Helgerna när Fred är på korttids pustar vi ut och stressen sjunker. Jag blir lite ledsen av den känslan. Man får perspektiv på tillvaron vi faktiskt lever i till vardags, säger Eva.

Eva och Magnus har enats om att de behöver skala ner på aktiviteterna, planera mera, fokusera på en sak i taget och förbereda Fred bättre på det som ska hända. Samtidigt är båda två överens om att deras ambition att leva ett "normalt" liv har varit positivt för Fred. Att få tid till att diskutera vardagsproblem med andra föräldrar under vistelsen har varit värdefullt.

– Som det här med att Fred önskar sig ett Playstation 4 i julklapp och pratar om det precis hela tiden. Det faktum att vi inte har berättat för honom förrän nu att han ska få det han önskar sig har varit outhärdligt för honom. Nu när han vet är han helt lugn. Vilken aha-upplevelse, det är sådana nycklar man kan få av att dela erfarenheter med andra, säger Magnus.

Syskonrollen

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

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

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort sitt syskon utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till det, säger Samuel Holgersson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

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

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

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

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

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

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. I nio- till tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'knappen' om man får mat genom sond eller 'syndromet' istället för Coffin-Siris syndrom, säger Samuel Holgersson.

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

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

Kunskap, känslor och bemästrande

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

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

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit 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 Samuel Holgersson.

Under vistelsen för Coffin-Siris syndrom fick syskonen ställa frågor till läkaren Attila Szakács, som tidigare föreläst för föräldrarna.

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

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

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

Bemästrande handlar om att hitta vägar och 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 Samuel Holgersson.

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

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

Vad säger syskonen?

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

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli. För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

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

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

Boktips!

Örjan, den höjdrädda örnen av Lars Klinting.

Flyg Engelbert! av Lena Arro.

Pricken av Margaret Rey.

Litet syskon, om att vara liten och ha en syster eller bror med sjukdom eller funktionsnedsättning.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på agrenska.se/syskonkompetens

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/

Fred och framtiden

Fred pratar mycket om framtiden. Att han ska flytta hemifrån för då får man spela och dricka hur mycket läsk man vill och att han vill bo med sina kompisar.

– Vi tror att ett gruppboende skulle fungera bra för honom och vi vill att han ska vara på en vanlig arbetsplats där det han arbetar med har betydelse, säger Eva.

– Jag brukar säga att han kan jobba i affären till exempel, då säger Fred att han kanske kan bli skådespelare. Vi skulle bli stolta över båda, säger Magnus.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Christina Havner och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center.

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

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som vårdnadshavare lämnat, sammanställs i en databas. Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via MHC-appen, och via Mun-H-Centers webbplats: mun-h-center.se.

Munhälsa vid Coffin-Siris syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Coffin-Siris syndrom:

- läpp- käk- gomspalt
- tandutvecklingsstörningar
- svårigheter att andas genom näsan (trångt i mellanansikte och svalg)
- svårigheter att delta i munvård och tandvård

– När vi har undersökt barn med Coffin-Siris syndrom ser vi att flera har lite mindre mellanansikte, vilket kan ge upphov till bettavvikelser såsom underbett. Tandutvecklingsstörningar är sannolikt lite vanligare och ibland ser man en påverkan på färgen eller kvalitén på emaljen, vilket är bra att vara observant på. En del av barnen har en

smalare tandform eller saknar vissa tandanlag. Det är bra för tandvården att känna till , säger Christina Havner.

Saliven hjälper till att skydda tänderna mot karies och ökar komforten i munhålan. Vid viss medicinering kan muntorrhet uppstå som en biverkning, men också om barnet ofta går med öppen mun.

– Vi rekommenderar att vid behov använda smörjande medel (till exempel rapsolja) samt att använda lite extra fluor, säger Christina Havner.

Att tänka på:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets syndrom.
- 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)
- Barn som har svårt att delta i tandvård och munvård kan behöva särskild inskolning och täta besök.
- Vid tandbehandling under narkos, vilket kan vara aktuellt för vissa, bör behandlande tandläkare vara informerad om förekomst av nackinstabilitet och laryngomalaci.
- Vid hjärtfel kan antibiotikaproylax behövas vid olika typer av tandbehandlingar – rådfråga läkare.

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. Det finns också många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. För barn som inte tycker om tandkrämssmak finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket. – Vid behov kan vi också fissurförsegla tuggytan på nya permanenta kindtänder. Det gör att man minskar risken att få karies på dessa tandytor, säger Christina Havner.

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistklinikerna för *pedodonti* erbjuder barn och ungdomar med behov av särskilda insatser ett anpassat tandvårds-omhändertagande

Munmotorik vid Coffin-Siris syndrom

Det finns en stor variation mellan individer med Coffin-Siris syndrom, men de flesta har en påverkan på munmotoriken.

– Barn med Coffin-Siris syndrom har ofta nedsatt motorik och sensorik, samt hypotona muskler. Det leder i många fall till talsvårigheter, ätsvårigheter, svårigheter till självrengöring i munnen (t.ex. att peta bort matrester med tungan), nedsatt salivkontroll och bitovanor hos barn med syndromet, säger logoped Lisa Bengtsson.

Vad gör logopeden?

En logoped kan utreda *kommunikationsförmåga*, *sug-tugg-* och *sväljförmåga* och *munmotorisk förmåga* hos barnet. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt oralmotorisk träning vid behov.

Talträning

Barn kan ha svårt att utveckla sitt tal och språk på flera olika sätt. De kan ha svårt att uttala ord, ha svårt att förstå vad andra säger eller att göra sig förstådda. Det finns stöd och behandling att få om barnet behöver det.

– Det behövs alltid en individuell bedömning av barnets kommunikation för att se var man ska 'lägga krutet', säger Lisa Bengtsson.

Talsvårigheter kan till exempel bero på en sen oralmotorisk utveckling, slappa och svaga muskler i mun och ansikte eller att barnet har svårt att planera talets rörelser, så kallad *dyspraxi*. Även om barnet har språkförståelse och kan många ord så kanske hen inte har förmågan att forma orden med munnen. Då kan det vara aktuellt med talträning. Lisa Bengtsson tipsar om att talträningen bör ha fokus på motorik och sensorik. Det beror på att man sällan är medveten om hur munnen rör sig när man pratar.

Nedsatt salivkontroll

Orsaken till nedsatt salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på försvagad muskelstyrka i ansiktsmuskulaturen, nedsatt känsel i munhålan, att man inte sväljer undan tillräckligt eller att tungan puttar ut saliv. Många gånger är det flera olika faktorer som samverkar.

– Att se över sittställningen, huvudhållning och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man i andra hand ta till medicinering för att minska salivutsöndringen, säger Lisa Bengtsson. Om det blir aktuellt med medicinering är det viktigt att informera tandvården. Beslut om sådana insatser sker i samråd mellan olika behandlare.

Bitovanor

Det är vanligt att barn med Coffin-Siris syndrom har bitovanor eller så kallade "oral habits".

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

Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel bero på smärta i munnen, på oro eller handla om självstimulering som upplevs som positiv för barnet. Det är därför viktigt att försöka ta reda på orsaken innan man beslutar om eventuell behandling. Behandling kan bestå av stimulering och tuggträning, men också att försöka byta ut det barnet biter/suger på till lämpliga föremål så som anpassade "bitsmycken".

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 Christine Havner och Lisa Bengtsson:

Hur ofta bör våra barn gå till tandläkaren?

– Vi rekommenderar täta besök, gärna minst två gånger per år. Det är också viktigt för att barnen inte ska glömma oss och för att de ska få öva på att klara av ett tandläkarbesök.

Finns det någon uppsökande tandvård?

– Jag tror inte att det finns, möjligen inom skolan. Ofta gör vi speciallösningar hos oss på Mun-H center. Det är absolut något som hade kunnat behövas.

Hur är det med fluortandkräm om barnet inte spottar?

– Doseringen i tandkrämen är så låg att det inte är någon fara om barnet inte spottar. Det är också möjligt att använda en muntork för att ta bort överflödet. Det viktigaste är att använda fluor.

Stöd i samhället

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

Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning.

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

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt som kräver extra omvårdnad hos sitt barn. Mitt råd är därför att ta hjälp av en kurator, säger Louise Jeltin.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning. För att det ska vara aktuellt att få ersättningen behöver merkostnaderna uppgå till minst 12 075 kronor per år.

– Merkostnadsersättningen är inte "krona för krona" utan man får ersättningen i olika nivåer. Det finns mycket bra information om vad man kan få ersättning för på Försäkringskassans hemsida, säger Louise Jeltin.

Kontakt dagar finns till för barn som omfattas av LSS. Dagarna finns för att föräldrar ska få ökad kunskap om hur de ska kunna stötta sitt barn. Man kan få ersättning för 10 kontaktdagar per barn och år.

Det är möjligt att ansöka om utökad ersättning för vård av barn eller *tillfällig föräldrapenning* även efter att barnet fyllt 12 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. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, 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 från flera verksamheter behövs och där ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att det behövs 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 och beviljas insatser enligt LSS ska personen bedömas ha *utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd*. Eller *betydande och bestående begåvningsmässiga funktionshinder* efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom. Den tredje personkretsen omfattar andra *varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar* som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

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

SoL

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns

olika former av stöd. Finns behov har man alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

Exempel på insatser inom LSS/SoL

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.

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.

Ledsagarservice

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

Kontaktperson

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

Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver alltså inte rapportera om vad hen gjort till någon myndighet.

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap § 10 ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel syskon, mor- och farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning.

Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård eller individuellt anpassat stöd och få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Personlig assistans

För att omfattas av insatsen personlig assistans behöver barnet ha grundläggande hjälpbehov som är mycket privata och känsliga för den personliga integriteten.

De grundläggande behoven är

- personlig hygien
- intagande av måltider
- av- och påklädning
- att kommunicera med andra
- annan hjälp som förutsätter ingående kunskaper om barnet som person, till exempel tillsyn.

Personlig hygien, måltider och av- och påklädning räknas i varierande grad som föräldraansvar upp till 9 års ålder. Tillsyn räknas som föräldraansvar fram tills barnet har fyllt 12 år. Ansökan om personlig assistans ska göras skriftligt och medicinska underlag krävs. Om de grundläggande behoven bedöms uppgå till fler än 20 timmar per vecka är det Försäkringskassan som betalar, annars är det kommunen.

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.

Exempel på anpassningar i förskola och skola:

- särskilt schema över skoldagen
- extra tydliga instruktioner
- stöd att sätta igång arbetet
- anpassade läromedel
- någon extra utrustning
- enstaka specialpedagogisk insats
- särskilt stöd
- handledning/fortbildning av personal
- resursperson/”assistent”
- minskning/anpassning av elevgrupp
- regelbundna specialpedagogiska insatser
- anpassad studiegång.

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

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet kring vilken som passar barnet bäst. Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

Nätverksmöten

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

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

Vart vänder vi oss?

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

Eller till Skolverket, **skolverket.se** telefonnummer 08 - 527 332 00.

Undantagsbestämmelsen

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

Fonder

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

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Sexualitet

För att få stöd och hjälp med frågor kring pubertet och sexualitet kan man vända sig till en kurator eller psykolog på habiliteringen, skolan eller BOSSE i Stockholm och LASSE i Västra Götalandsregionen som är kunskapscenter som ger råd och stöd till personer med funktionsnedsättning.

Fler tips från deltagare kring unga och sexualitet:

- Podden Funka olika
- Habilitering & Hälsa Region Stockholm nyhetsbrev från oktober 2021.
- **mittprivatliv.se**
- umo och jumo – ungdomsmottagningens webbplatser.
- **polisen.se/delbart** – material från polisen om att vara på nätet.
- Klassen – UR Play

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

fk.se - Försäkringskassan

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

skolverket.se – Skolverket

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

csdsamverkan.se – Centrum för sällsynta diagnoser

stiftelser.lansstyrelsen.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – Om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

Frågor till Louise Jeltin:

Hur åberopar jag SIP som förälder?

– Det är lite olika organiserat. Ett förslag är att gå till LSS-handläggaren. Ni som föräldrar får bestämma vilka ni anser ska vara med. Om ni kallar till ett sådant möte får inte instansen tacka nej.

Är ungdomarna med på SIP-mötet?

– Det brukar inte vara så men det finns inget som hindrar det.

Centrum för sällsynta diagnoser - CSD

Centrum för sällsynta diagnoser finns vid universitetssjukhusen och består av expertteam för olika diagnoser och diagnosgrupper. Syftet med webbplatsen CSD i samverkan är att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser.

Läs mer på csdsamverkan.se

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 ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska erbjudas jämlik tillgång till vård- och stödinsatser i tid och utifrån behov och att påverka för och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. 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 hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid 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 sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet 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

Coffin-Siris syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 635

Coffin-Siris syndrom är ett medfött tillstånd som kännetecknas av sen motorisk och kognitiv utveckling. Många med Coffin-Siris syndrom har gemensamma utseendemässiga drag, bland annat ökad behåring på kroppen och ovanligt små naglar på lillfingerar och lilltår.

Coffin-Siris syndrom orsakas av en mutation i någon av flera kända gener, hittills känner man till åtta stycken. Den vanligaste orsaken till Coffin-Siris syndrom är en mutation i genen *ARID1B*.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinsk och genetisk information, om ättsvårigheter, fysioterapi och kommunikation . Dessutom får du en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med Coffin-Siris syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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