

Phelan- McDermids syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 636



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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

Phelan-McDermids 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 Phelan-McDermids 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 Phelan-McDermids 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

Britt-Marie Anderlid, överläkare på klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Maria Törnhage, logoped på Barnhälsovården och Barnspecialistmottagningen vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Marie Karpmyr, dietist på Dysfagiteamet vid Habilitering och Hälsa i Stockholm.

Heidi Nag, specialpedagog vid Frambu kompetansesenter för sjeldene diagnoser i Norge.

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

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

Medverkande från Mun-H-Center

Danijela Toft, övertandläkare.

Agneta Rubensson, logoped.

Pia Dornéus, tandsköterska.

Madeleine Väckling, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska

Sanna Olsson, pedagog.

Linda Kjellgren Öhman, pedagog.

Åsa Sunesson, koordinator.

Cecilia Stocks, koordinator.

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

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

Innehåll

Genetik vid Phelan-McDermonds syndrom	5
Medicinsk information	8
Frågor till Britt-Marie Anderlid:.....	13
Ida har Phelan-McDermonds syndrom	14
Ätande och nutrition	15
Frågor till Maria Törnhage och Marie Karpmyr:	19
Ida har en sällsynt diagnos	20
Intellektuell funktionsnedsättning och beteende	21
Frågor till Heidi Nag:	24
Ida har IF och autism	24
Kommunikation och AKK	25
Frågor till Eva Holmqvist:	30
Rörelse och hälsa	31
Syskonrollen	34
Fråga till Linda Kjellgren Öhman:	38
Ida har en storasyster	38
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	39
Munhälsa och munmotorik	42
Frågor till Danijela Toft och Agneta Rubensson:	45
Ida i framtiden	45
Stöd i samhället	46
Frågor till Jenny Velund:	51
Centrum för sällsynta diagnoser – CSD	51
Phelan-McDermonds syndrom Sverige	51
NOC – nätverket för ovanliga kromosomavvikelser	52
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	53
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	54

Genetik vid Phelan-McDermonds syndrom

– Den genetiska orsaken till syndromet är oftast att en liten bit av kromosom 22 saknas. Det berättar Britt-Marie Anderlid som är överläkare på klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset.

Kroppen är uppbyggd av celler och i varje cellkärna finns hela vår arvs massa, vårt DNA. Varje person får hälften av sin arvs massa från mamman och hälften från pappan. DNA finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av kromosomer. Kromosomerna utgörs av packade DNA-spiraler. Människan har 46 kromosomer (23 kromosompar), varav ett par är könskromosomerna (kvinnor har två X-kromosomer och män har en X- och en Y-kromosom). Generna, som är ungefär 20 000 till antalet, utgör cirka 2 procent av arvs massan och är spridda över kromosomerna. Alla gener, utom de på X och Y-kromosomerna, finns i två kopior, en från vardera föräldern.

Genernas byggstenar, *nukleotiderna*, utgör mallar för hur proteiner ska se ut. Proteinerna gör att cellerna och människokroppen fungerar. Olika förändringar i generna, *mutationer*, kan leda till problem när proteinerna ska bildas. Om en gen saknas på en av kromosomerna (deletion) bildas för lite protein. Andra typer av mutationer, till exempel ett "stavfel" i mallen, kan leda till att det bildas ett felaktigt eller förkortat protein. Proteinet fungerar då inte som det ska, vilket orsakar olika typer av symtom.

Alla människor har mutationer och de flesta mutationer sker spontant och leder inte till sjukdom. En mutation kan också leda till en förbättrad funktion hos genen och till att människan som art utvecklas.

– Det finns sällan någon yttre orsak till en mutation utan det sker slumpmässigt, säger Britt-Marie Anderlid.

Vanliga typer av mutationer är *deletioner*, (förlust av en bit av en kromosom), *punktmutationer* (en eller ett fåtal nukleotider är förändrade) eller *duplikationer* (en extra kopia av en bit av en kromosom).

Genetiska sjukdomar

De avvikelser i arvs massan som leder till olika symtom brukar delas in i kromosomavvikelser, monogena sjukdomar och multifaktoriella sjukdomar.

Kromosomavvikelser är stora avvikelser som ibland går att upptäcka i mikroskop. Den vanligaste kromosomavvikelsen är Downs syndrom, eller Trisomi 21, som orsakas av en extra kopia av kromosom 21.

Mindre deletioner eller duplikationer kan inte upptäckas med vanlig kromosomanalys utan kräver metoder med högre upplösning som till exempel array-CGH.

Monogena sjukdomar är tillstånd som beror på förändringar i enskilda gener. För att diagnostisera dessa krävs att hela genen läses genom så kallad sekvensering. Phelan McDermids syndrom är ett exempel på en monogen sjukdom.

Multifaktoriella (komplexa) sjukdomar är tillstånd som har genetiska faktorer som samverkar med kända eller okända livsstilsfaktorer, till exempel astma, autism, adhd eller diabetes.

Phelan-McDermids syndrom

Phelan-McDermids syndrom (även kallat 22q13-deletionssyndromet) är ett samlingsnamn som är uppkallat efter Katy Phelan och Heather McDermid, de två genetiker som beskrev tillståndet i detalj år 2001. I samband med beskrivningen av symtomen upptäckte man att genen *SHANK3* oftast var påverkad. Det är den genmutation som främst orsakar symtomen. Phelan-McDermids syndrom (PMS) omfattar både deletioner i segmentet 22q13 och punktmutationer i genen *SHANK3*. Båda orsakerna ger en liknande symtombild.

Den vanligaste orsaken till syndromet är att det finns en deletion, alltså att det saknas genetiskt material, längst ner på den långa armen (q) på kromosom 22. Hos de flesta med syndromet (cirka 75 procent) omfattar deletionen endast segmentet 22q13.3. Deletionens storlek har viss betydelse för hur svåra symtomen blir och det mest kritiska segmentet omfattar ett fåtal gener, däribland *SHANK3*.

– Det är inte självklart att man har svårare symtom vid större deletioner, kopplingen finns, men den är inte absolut. Det beror på att de flesta symtomgivande generna ligger inom ett litet område kring genen *SHANK3*, säger Britt-Marie Anderlid.

Deletionen vid PMS kan vara antingen terminal eller interstitiell. Terminal deletion är vanligast och innebär att deletionen uppkommit genom ett kromosombrott som lett till att den yttersta delen av kromosomen försvunnit och saknas. Interstitiell deletion innebär att två kromosombrott skett och att den mellanliggande delen förlorats. Deletion av 22q13 är den näst vanligaste terminala deletionen. Den uppskattas finnas hos 2–4 av 1 000 personer med utvecklingsavvikelse som autism och intellektuell funktionsnedsättning.

Deletionen är så pass liten att den inte går att upptäcka vid en vanlig kromosomanalys, då genetikern tittar på kromosomerna vid celldelning i mikroskop. Istället använder man sig av en metod som

kallas för *microarray* eller *Array-CGH*. Då görs en jämförelse mot en testgrupp med DNA från individer utan kända symtom för att upptäcka avvikelser. Jämförelsen görs med infärgning i fluorescerande färg.

Förutom deletion på 22q13 kan förlusten av kromosommaterial orsakas av andra strukturella kromosomavvikelser, som ringkromosom 22 eller translokation samt en mindre förändring i genen *SHANK3*.

Ringkromosom 22

En liten andel personer med PMS har syndromet på grund av en ringkromosom på kromosom 22. Vid ringkromosom 22 kan genen *NF2* vara deleterad. Då finns en ökad risk för neurofibromatos typ 2, som kan ge godartade tumörer i centrala nervsystemet.

– Det är därför extra viktigt att vid diagnos med arrayanalys även göra en vanlig kromosomanalys så att man kan utesluta ringkromosom 22, då barn som har en ringkromosom behöver följas upp enligt ett särskilt protokoll, säger Britt-Marie Anderlid.

Punktmutation i *SHANK3*

Genen *SHANK3* kodar för proteinet SHANK3 som har en viktig funktion när nervcellerna kommunicerar med varandra, i de så kallade synapserna. Under fosterlivet är proteinet bland annat viktigt för utvecklingen av hjärnbarken och lillhjärnan. *SHANK3* ligger vanligtvis i det deleterade området, men PMS kan också orsakas av en punktmutation i *SHANK3* som gör att den fungerar felaktigt.

Obalanserad translokation

Deletionen av den långa armen på kromosom 22 kan också uppkomma om barnet har en obalanserad translokation, vilket innebär att delar av kromosom 22 och en annan kromosom har bytt plats med varandra. Ofta beror den obalanserade translokationen på att en av föräldrarna har en balanserad translokation. Denna ger inte upphov till några symtom hos föräldern själv eftersom alla kromosomer finns i två uppsättningar och inget genetiskt material har gått förlorat. En förälder med en balanserad translokation medför en ökad sannolikhet för infertilitet, missfall samt att få barn med intellektuell funktionsnedsättning och missbildningar på grund av en obalanserad translokation.

Ärftlighet

I de allra flesta fall är deletioner och mutationer i *SHANK3* så kallade *nymutationer*. Det innebär att mutationen uppstått för första gången hos barnet och sannolikheten att föräldrarna skulle få ett till barn med PMS är ungefär 1 procent.

Den nyuppkomna deletionen eller genvarianten hos barnet blir dock ärftlig och kan föras vidare till nästa generation.

Det förekommer att en av föräldrarna har den genetiska förändringen i endast en del av sina könsceller, men inte i kroppens övriga celler (så kallad germinal mosaicism). Föräldern har då inte själv syndromet, men förekomsten av den genetiska förändringen i flera av könscellerna ökar sannolikheten att på nytt få ett barn med syndromet. I de fall barnet har en obalanserad translokation och en av föräldrarna har en balanserad translokation är sannolikheten att få ett till barn med PMS något förhöjd cirka 5–15 procent. Detsamma gäller vid ringkromosom 22. I de fall det finns en känd återupprepningsrisk finns möjlighet till fosterdiagnostik.

Medicinsk information

Intellektuell funktionsnedsättning, muskulär hypotoni och en försenad tal- och språkutveckling hör till de vanligaste symtomen.

– Personer med Phelan-McDermonds syndrom får ofta liknande symtom men alla får inte allt och allvarlighetsgraden kan variera stort, säger Britt-Marie Anderlid.

Det är okänt hur vanligt Phelan-McDermonds syndrom är i Sverige, men enligt en studie från Nederländerna förekommer det hos cirka 3 personer per 100 000 födda.

Intellektuell funktionsnedsättning

De flesta med PMS har en intellektuell funktionsnedsättning (IF). Det innebär en nedsatt kognitiv förmåga och svårigheter att lära sig och förstå sammanhang. De så kallade exekutiva funktionerna är påverkade och här ingår färdigheter som att tänka abstrakt, lära sig saker, planera och utföra uppgifter samt förmågan 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. Medelvärde för begåvning på IQ-skalan är satt till 100 och gränsen för IF går vid ett IQ-värde på 70. Hos barn med PMS är det vanligt med en IF som är medelsvår till svår. Det är dock inte bara IQ som avgör om det handlar om IF.

– Barn med IF har många gånger en god adaptiv förmåga som innebär att man kompenserar för sina svårigheter med abstrakt tänkande genom till exempel goda språkfunktioner, motorik eller ett sinne för detaljer, säger Britt-Marie Anderlid.

Muskulär hypotoni

Många barn med PMS har muskulär hypotoni vid födseln, det vill säga låg muskelspänning. Det visar sig ofta genom att barnet inte håller ihop sin kropp och att hen har svårt att suga. Barnet kan behöva hjälp med tillväxten genom nässond eller gastrostomi, knapp på magen.

Muskulär hypotoni leder ofta till att den motoriska utvecklingen blir försenad. De allra flesta lär sig att gå men något senare, runt 2–3 års ålder. När barnet blir äldre brukar muskulär hypotoni inte innebära några stora problem, men för en del är motorik och balans fortsatt ostadig.

Tal- och språkutveckling

Typiskt för PMS är en försenad tal- och språkutveckling. Det lilla barnet börjar ofta jollra som förväntat, men det kan ofta dröja flera år innan de första orden kommer. Det vanligt att språkutvecklingen sedan stannar upp. Barnen är ofta bättre på att förstå än på att uttrycka sig, de har så kallade expressiva svårigheter.

Regression

Regression innebär en tillbakagång i utvecklingen. Hos personer med PMS är det oftast motorik och språk som påverkas av tillbakagången. Regressionen kan innebära att utvecklingen står stilla eller i vissa fall går tillbaka.

– När vuxna får en regression är det oftast det sociala som påverkas. Regressionen kan gå tillbaka men ibland blir den bestående, säger Britt-Marie Anderlid.

Epilepsi

Ungefär var fjärde person med PMS får epilepsi. Syndromet innebär inte risk för någon särskild form av epilepsi utan alla olika typer av anfall förekommer. Det innebär också att epilepsi kan uppkomma både under barndomen och i vuxen ålder. Risken för epilepsi är inte kopplad till storlek på deletionen eller till genen *SHANK3*. Vid behandling av epilepsi prövar man sig fram med en eller flera olika mediciner för att uppnå anfallsfrihet.

– När epilepsin debuterar får en del barn regression, säger Britt-Marie Anderlid.

Syn och hörsel

Oftast har personer med PMS en normal syn, men det är vanligt med skelning. Hos ungefär fem procent förekommer en *central synstörning*. Den beror på en skada i det centrala nervsystemet som innebär att det inte går att tolka den ljusbild som kommer in i ögat. Eftersom skadan inte sitter i ögat går den inte att behandla med glasögon.

Hörseln är ofta påverkad och det beror främst på upprepade öroninflammationer eller på svårigheter att uppfatta och tolka ljud, så kallade hörselperceptionssvårigheter. Det kan också innebära en känslighet för olika typer av ljud.

– Det är viktigt att följa upp hörseln för att gynna den fortsatta tal- och språkutvecklingen, säger Britt-Marie Anderlid.

Tillväxt och missbildningar

Tillväxten är oftast normal eller så är barnet lite större än förväntat. Missbildningar i hjärtat förekommer hos 5–20 procent. Avvikelserna kräver sällan behandling eller operation utan växer oftast bort av sig själv. Eftersom missbildningar i hjärtat är så pass vanligt är rekommendationen att undersöka hjärtat vid diagnos.

Missbildningar i urinvägarna förekommer hos upp till 30 procent, det kan till exempel handla om cystor i njurarna eller urinvägsreflux.

– Urinvägsreflux medför risk för urinvägsinfektioner som kan sprida sig till njurarna och reflux bör därför behandlas eller opereras, säger Britt-Marie Anderlid.

Det finns en ökad förekomst av *corpus callosum hypoplasi*, vilket innebär att hjärnbalken är tunn och hjärnans hålrum, ventriklarna, kan vara vidare än normalt. Missbildningarna behöver inte innebära några symtom, men kan till exempel förklara svårigheter med rörelsekoordination, nedsatt kognition och hypotoni.

Arachnoidal cystor förekommer hos cirka 15 procent av personer med PMS. Det är godartade vätskefyllda cystor som kan ge ett förhöjt tryck i hjärnan med symtom som svår huvudvärk.

– Det är viktigt att vara uppmärksam på symtom från hjärnan vilket kan vara svårt då barnen ofta inte är känsliga för smärta, säger Britt-Marie Anderlid.

Mag-tarmsystemet

Det är vanligt med en hög gom, vilket är en vanlig form av gomspalt som brukar leda till att det finns mindre utrymme för tänderna i gommen. Det kan göra det svårt att svälja, tugga och tala.

Gastroesofageal reflux förekommer hos cirka 30 procent. Det kan innebära att magsaften fritt rinner uppåt i matstrupen. Det kan leda till kräkningar och övre luftvägsinfektioner eller återkommande lunginflammationer. Reflux behandlas med läkemedel eller i enstaka fall operation.

Cykliska kräkningar, det vill säga perioder av upprepande kräkningar, förekommer hos en del och kan bero på högt tryck i hjärnan eller reflux. Ifall trycket i hjärnan är förhöjt kan man behöva göra en magnetkameraundersökning (MR).

Förstoppning är vanligt förekommande och kan bland annat behandlas med läkemedel.

Neuropsykiatri

Överaktivitet som exempelvis koncentrationssvårigheter är vanligt förekommande. I vissa fall ges diagnosen adhd,. Många barn med PMS har även autistiska drag eller autism med symtom som bristande flexibilitet, ensidiga intressen, bristande kommunikation samt stereotypa rörelsemönster.

Många barn med PMS har problem med sömnsvårigheter, det kan handla om både insomningsproblem och svårigheter vid uppvaknande. För att behandla svårigheterna finns det olika typer av mediciner. Vid insomning kan man till exempel pröva läkemedlet *melatonin*, som är ett kroppseget hormon.

– Det är viktigt att bryta ett mönster av dålig sömn. Om man inte sover är det svårt att må bra och utvecklas under dagtid, säger Britt-Marie Anderlid.

Personer med PMS kan få andra typer av psykiatriska sjukdomar, som bipolär sjukdom, tvångssyndrom och psykos, men detta är vanligare i vuxen ålder. Vid svåra beteende- och aggressionssvårigheter rekommenderar Britt-Marie Anderlid kontakt med barnpsykiatri för utredning och medicinering.

Övriga symtom som kan förekomma

- Svårighet att reglera kroppstemperaturen, viktigt att informera om inför narkos.
- Nedsatt smärtekänslighet, det är inte säkert att barnet reagerar på smärta.
- Lymfödem, ökad svullnad i vävnaden på grund av att lymfsystemet inte fungerar som det ska.
- Underfunktion hos sköldkörteln, hypothyreos, bör kontrolleras och behandlas.

Det finns en del diskreta gemensamma yttre drag hos personer med PMS bland annat bred näsrot, epikantusveck, kuddighet kring ögonen samt en markerad haka.

Genetisk utredning

Vid en arrayanalys eller *array-CGH* görs en screening av hela arvsmassan för att hitta deletioner och duplikationer. Med en sådan analys hittar man de allra flesta genetiska förändringar som ger Phelan-McDermonds syndrom.

Vid stark misstanke om ett syndrom på grund av IF görs idag ofta en *helgenomsekvensering*, det vill säga en screening av hela arvsmassan för att hitta mutationer i enskilda gener.

Vid genetisk utredning är det slutligen viktigt att göra en uppföljande *kromosomanalys* för att utesluta ringkromosom 22.

– Idag kan vi ge en genetisk förklaring till många fler tillstånd än vi kunde tidigare tack vare helgenomsekvensering då vi tittar på alla kända gener som orsakar intellektuell funktionsnedsättning, säger Britt-Marie Anderlid.

Utredning vid diagnos

Vid en bekräftad diagnos är det viktigt att göra

- ultraljud på hjärta och njurar
- en kognitiv och neuropsykiatrisk utredning för att få rätt stöd i skolan
- kontroll av sköldkörtelfunktionen
- EEG vid misstanke om epilepsi
- MR-undersökning vid misstanke om ökat intrakraniellt tryck.

Vid uppföljning av ringkromosom 22 är det även viktigt att göra

- regelbundna kontroller av hörseln med hjärnstamsaudiometri varje år från 10–12 års ålder.
- regelbundna kontroller med MR-undersökning.

Behandling

Behandlingen syftar till att lindra symtomen och möjliggöra barnets utveckling att nå sin fulla potential. Den stödjande behandlingen kan handla om att träna upp olika funktioner. Genom habiliteringen kan familjen få kontakt med till exempel sjukgymnast, logoped, arbetsterapeut, psykolog och specialpedagog.

Forskning

I en studie som pågår testar man olika medicinska behandlingar med hormonerna tillväxthormon, insulin och IGF1. Eventuellt finns en positiv effekt på beteende och utveckling. Studien är ännu inte färdig.

Frågor till Britt-Marie Anderlid:

Vi tog ett genetiskt test 2012, finns det anledning att göra om det?

– Den stora utvecklingen av tester skedde runt 2006–2007. Därför skulle man inte hitta mer vid en ny testning idag.

Jag som förälder har ett stort hack i kromosom 22, hur kan jag ändå vara så pass frisk som jag är?

– Vi har alla små deletioner som inte ger symtom, men som ändå kan vara en riskfaktor. Du (föräldern) kan ha en interstitiell deletion som inte omfattar de viktigaste generna i regionen och denna deletion kan ha ökat i storlek hos barnet. Det kan också hända att barnet har någon ytterligare genetisk faktor som leder till symtomen. Det är osannolikt att mamman i detta fall har tappat *SHANK3*-genen. Barnet kan också ha andra deletioner eller duplikationer.

Ser man regression i samband med sjukdom eller ett epileptiskt anfall?

– Ja, det är vanligt att man i de fall där regression sker ser samband med en allvarlig yttre händelse som en infektion eller debut av epilepsi.

Om man vet anledningen till regressionen (som epilepsin), varför sker ändå bortfallet av funktion?

– Man vet inte varför regression sker och man kan inte heller förutsäga vem som kommer att få det utifrån genetiska fynd.

Hur vanligt är det med njurar som sitter ihop?

– Det ingår i det som finns beskrivet vid syndromet. Det kallas för hästskonjure och är i sig inte något stort problem.

Brakar puberteten komma tidigt eller sent?

– Det finns ingen större skillnad beskriven i litteraturen. Jag tror att man ska förvänta sig en pubertet så som det ser ut i familjen.

Vad kan man förvänta sig när barnen blir vuxna?

– Det beror förstås på hur svåra symtom barnet har. Man ska inte förvänta sig att det växer bort. Utvecklingen går framåt i sin takt även om regression förekommer. Räkna med att barnen behöver ett fortsatt stöd, men att det finns möjlighet att flytta hemifrån till ett boende med stöd.

Hur ser det ut med livslängden?

– Man tror inte att livslängden är påverkad eftersom syndromet inte är kopplat till svåra missbildningar.

Ida har Phelan-McDermonds syndrom

Ida, fem år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Emelie, pappa Henrik och storasyster Lina, nio år.

Emelie och Henrik hade under en tid försökt att få ett syskon till Lina. När Emelie blev gravid var osäkerheten stor efter ett tidigare missfall och i vecka 13 fick hon en blödning.

– Jag minns att jag tänkte att nu är det kört igen och vi sa till varandra att bara barnet kommer ut levande är vi glada, säger Emelie.

Den fortsatta graviditeten gick bra, till sist kom Ida ut med ansiktet uppåt, som en stjärnkikare sa barnmorskan. I och med komplikationer under slutet av förlossningen oroade sig Emelie och Henrik för att Ida hade fått en förlossningsskada.

– Efter en tid upptäckte vi att hon inte kunde titta åt vänster med vänster öga och hon lekte inte genom att imitera som hennes storasyster hade gjort. Vi tyckte inte heller att hennes nackstyrka utvecklades i tid och hon tittade på sina egna händer lite för länge, säger Henrik.

Eftersom Ida inte kunde titta åt vänster gjorde man en magnetkameraundersökning (MR) när hon var sex månader för att utesluta en hjärntumör. MR visade bara att ventriklarna i hjärnan var förstörade, vilket kan vara ett tecken på olika tillstånd, men det behöver inte vara det. Familjen fick hjälp med övningar av en fysioterapeut och eftersom jollret inte kom i gång som förväntat fick de träffa en logoped.

– När Ida var lite drygt ett år träffade vi Henriks systems familj som har ett barn som är tre månader yngre än Ida, då blev det otroligt tydligt att hon inte bara var lite sen utan det var något mer, säger Emelie.

Emelie och Henrik kontaktade åter neurologen och stod på sig att de vill gå vidare med en genetisk utredning.

– I Idas journal hade de skrivit att vi föräldrar inte verkade nämnvärt oroliga. Det reagerade vi på. Vi lärde oss snabbt att vi alltid måste vara förberedda och veta vad vi ska fråga efter. Vi ringde och var oroliga, men vi stod också på oss. Jag trodde att det var något syndrom och vi ville inte vänta med att få svar, säger Emelie.

Den genetiska undersökningen hade tagit tre månader när familjen fick en kallelse till samtal på mottagningen för klinisk genetik. Då hade Ida precis lärt sig att gå och skulle snart fylla två år.

– Under tiden hade vi läst på då vi funderade på om det kunde vara en hjärnskada, cp-skada eller något annat. När vi kom dit sa de att Emelie hade rätt, det var ett syndrom, men läkaren hade aldrig hört talas det, säger Henrik.

– När vi fick veta att det var Phelan-McDermids syndrom kom chocken, men samtidigt var det skönt att ha något att förhålla sig till, säger Emelie.

Ätande och nutrition

– Ätande är multifaktoriellt och påverkas bland annat av anatomi, sensorik och miljö. Det säger logoped Maria Törnhage som föreläste tillsammans med dietist Marie Karpmyr.

Det kan finnas många olika orsaker till att ett barn inte äter. Det kan till exempel finnas medicinska orsaker som reflux/kräkningar, allergier, förstoppning eller mag-tarmsjukdom. Det kan också bero på en tuff start i livet, att barnet är för tidigt fött eller har ett syndrom som innebär nedsatt oralmotorik.

– Även miljön kring barnet är viktig, finns det möjlighet att hitta matro? Känner barnet smak? Innebär ätandet obehag? Det är många delar av kroppen som påverkas när vi äter, säger Marie Karpmyr.

Ätutredning

När ett barn har svårigheter med ätandet gör Marie Karpmyrs och Maria Törnhages team en ätutredning. Då beaktar man medicinsk information, till exempel allergi och överkänslighet. Man tittar på barnets funktionsnivå inom områden som koncentration, kommunikation och grov- och finmotorik. Man undersöker oralmotoriken, det vill säga barnets förmåga att suga, tugga, dricka och svälja, samt tittar på munnens anatomi och muskulatur. Andra viktiga delar i en ätutredning är barnets samspel med omgivningen, sensorik och barnets nutrition.

– Det behöver finnas ett multiprofessionellt bemötande. Jag som dietist tittar på *vad* barnet äter men det finns många andra beståndsdelar, som *hur*, *var* och *när*, säger Marie Karpmyr.

Ättsvårigheter – en ond cirkel

Ibland kan ättsvårigheter rent av bli en ond cirkel: en infektion ger dålig aptit, vilket leder till svag viktutveckling. Föräldrarna blir oroliga,

och oron får barnet att matvägra. Viktkurvan kanske planar ut, barnet riskerar undernäring och blir mer mottagligt för nya infektioner.

- Detta leder också till orkeslöshet, om man väntar för länge med insatser har barnet ingen energi. Det behövs också energi för att orka äta, säger Marie Karpmyr.

Marie Karpmyr ifrågasätter uppfattningen "alla barn äter när de är tillräckligt hungriga".

- Det går inte att tänka så kring ett barn med ätsvårigheter. Barnet kanske inte uppfattar någon koppling mellan hunger, aptit och lust att äta. Hen kanske inte vill ta in mat i munnen av olika anledningar, säger Marie Karpmyr.

Motoriska ätsvårigheter

Motorik i munnen är en förutsättning för själva *utförandet* av ett fungerande ätande. Muskelnerna eller styrningen av muskelnerna kan vara påverkade av till exempel lättutlösta reflexer eller låg muskeltonus och koordinationssvårigheter. För barn med motoriska funktionsnedsättningar är det viktigt att tänka på sittpositionen under måltiden. För att barnet inte ska behöva lägga för mycket energi på balans, muskeltonus, muskelstyrka och huvudkontroll kan det krävas hjälpmedel för ett bättre sittande.

Sensorik och motorik

För ett barn som har ätsvårigheter kan det ofta vara extra svårt vid övergång mellan olika konsistenser. Om steget blir för stort och det inte fungerar är det viktigt att ändå fortsätta öva på att äta de konsistenser som barnet inte tolererar.

- Matens konsistens ska *alltid* anpassas efter barnets ätmotoriska förmåga och till eventuell sensorisk överkänslighet. Det kan vara bra att tänka ett spår för nutrition, att barnet ska få i sig det hen behöver, och ett spår för träning, säger Maria Törnhage.

Ett barn som har sensoriska svårigheter kan äta fysiskt och motoriskt, men är förhindrad att äta av andra skäl. Barnets tolkning av maten är annorlunda vilket leder till att maten upplevs som obehaglig. Sensoriska svårigheter kan också uttryckas som att barnet undviker beröring av mat eller bestick och att barnet kräks eller får kväljningar.

Motoriska svårigheter kan innebära att sittposition och ergonomi behöver anpassas så att situationen ska kännas trygg. Barn med motoriska svårigheter kan få svårt att äta vid olika övergångar mellan konsistenser.

- Om barnet dricker bra är det ofta det sensoriska som spelar störst roll, ifall barnet har svårt för att dricka behövs insatser för att stärka munmotoriken, säger Maria Törnhage.

Bedömning av kosten

När en dietist tittar på hur mycket mat ett barn får i sig för att bedöma om det är tillräckligt är matdagboken ett viktigt verktyg. Då loggar man allt barnet äter och dricker i alla miljöer under tre dagar.

– Det är omständligt att göra men väldigt värdefullt, säger Marie Karpmyr.

Man tittar även på kostanamnes, hur barnet har ätit tidigare i livet och på barnets tillväxtkurva – hur barnet växer på längden, vikten och de två i relation till varandra, BMI.

– Vi frågar också hur magen mår. Den påverkar aptiten jättemycket. Det är viktigt att få magen att arbeta så att man kan bibehålla aptiten, säger Marie Karpmyr.

Om bedömningen visar att barnet behöver få i sig mer energi och näring finns det flera sätt att försäkra sig om det, till exempel

- genom anpassad och berikad mat och dryck eller näringsprodukter via munnen
- genom sond i näsan, knapp på magen eller infart direkt i blodet.

Individuellt behovsanpassad kost

Barn med ättsvårigheter behöver en individuellt behovsanpassad kost. Ett tips är att servera maten "tacostyle", det vill säga dela upp maten i olika skålar. Då ser barnet tydligt innehållet och det blir mindre osäkerhet.

– En annan fördel med att servera mat tacostyle är att barnet kan äta lite av varje vilket tillsammans kan bli mindre ensidigt, säger Maria Törnhage.

Marie Karpmyr och Maria Törnhage tipsar också om att servera små portioner till barnet så att uppgiften inte känns övermäktig. Det är också viktigt att låta en måltid ta en viss tid och sedan bryter man.

– Låt det inte ta mer än en halvtimme. Därefter får det bli paus till nästa måltid. Då skapar man en förutsägbarhet både inför, under och efter måltiden, säger Marie Karpmyr.

Det kan vara viktigt att veta att ett barn som äter selektivt många gånger ändå får i sig tillräckligt med näringsämnen under en vecka.

Ättrappan

Maria Törnhage betonar betydelsen av att äta tillsammans med barnet och att vara en förebild. Det är också viktigt att respektera barnets reaktion på maten.

– Försök att bemöta barnet i reaktionen. Måltiden kan behöva avbrytas för att återupptas senare, säger Maria Törnhage.

Ett verktyg som många logopedier använder sig av vid behandling är *ättrappan*. Den innebär att barnet successivt får närma sig maten och steg för steg tolerera allt det matsituationen innebär – som att känna doften av mat, känna på maten med händerna och slicka på maten. Första steget i ättrappan är att vistas i samma rum som mat eller sitta ned vid bordet. Steg för steg får barnet sedan hjälp med 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.

Nyttig och onyttig mat

Det är viktigt att det är barnets behov som styr och inte alltid uppfattningen om vad som är nyttigt eller onyttigt. För att öka energiintaget kan det vara chips som behövs för att få i barnet mer kalorier. Om barnet inte äter frukost kanske hen behöver äta spagetti och köttfärssås på morgonen istället.

– Det viktigaste av allt är *att barnet äter*. Värdera aldrig mat som bra eller dålig utan att ha kunskap om helheten, säger Marie Karpmyr.

En viktig regel är att aldrig ta bort något som barnet äter om det inte finns något mer näringsrikt som barnet accepterar som ersättning. Man bör till exempel aldrig ta bort välling utan att konsultera en dietist som bedömer om det är rimligt att ta bort den – annars finns det risk för ett sämre näringsintag än innan.

Förstoppning

Grundläggande för att mat och ätande ska fungera är att också magen fungerar. När vi äter finfördelas maten i magsäcken och hamnar sedan i tunntarmen, där näringsämnen tas upp. I tjocktarmen sugts vätskan upp. Ju långsammare passage maten har genom tjocktarmen, desto mer vätska tas upp. Det betyder ju längre maten finns kvar i tarmen, desto hårdare blir avföringen. Därför rekommenderas barnet att gå på toaletten en gång om dagen. Ifall det inte fungerar är det viktigt att binda vätska till tarminnehållet både genom att dricka rikligt och/eller använda preparat som hjälper till.

– Om man är väldigt förstoppad behöver man både binda vätska till tarminnehållet med hjälp av mediciner och hjälpa barnet att få i sig vätska och mat via munnen. Var inte rädd för medicinering mot förstoppning. Läkemedlen är skonsamma och det är bättre att justera dosen istället för att helt avbryta medicineringen, säger Marie Karpmyr.

Boktips

- *Varsågod – handbok för föräldrar till barn med ätproblem* av Ingalill Ek och Elisabeth Uhlén-Nordin.
- *När ditt barn inte äter* av Kajsa Lamm Laurin.
- *Barn med ätsvårigheter, förhållningssätt och råd till förskolan* av Kajsa Lamm Laurin.
- *Barn och mat, från smakportion till äta själv* av Sara Ask.
- *Första hjälpen vid matbordet: om barns matkrångel, näringsbehov och smakfavoriter* av Sara Ask.

Frågor till Maria Törnhage och Marie Karpmyr:**Vi har svårt att veta om vårt barn har reflux, hur kan man upptäcka det?**

– Tecken kan vara obehag, slemmighet, hosta och frekventa sväljningar.

Vid svåra förstoppningsproblem är väl fettrik kost inte så bra?

– Vätska i kombination med fibrer är viktigt vid förstoppning. Fett borde inte vara något problem.

Min dotter kräks upp frukosten efter lunch, varför händer det?

– Det kan ha att göra med magsäckens funktion. Det kan handla om att hon tömmer matsäcken långsamt eller oregelbundet vilket kan påverka aptiten. Vänd er till en mag-tarmmottagning.

Vårt barn tycks inte ha någon mättnadskänsla, vad ska vi göra åt det?

– Försök att hitta en balans genom att äta regelbundet. Servera lagom stora portioner till barnet. Frukt och grönsaker får barn äta hur mycket de vill av.

Hur stor skillnad är det på energiinnehållet i nylagad kontra uppvärmd mat?

– Energiinnehåll påverkas inte. C-vitamin kan lösas upp, men för det mesta är frysta grönsaker till exempel bättre vad gäller näringsinnehåll.

Får mitt barn i sig all näring hon behöver genom näringsdrycken via PEG?

– Ja om det är en komplett näringsdryck.

Ida har en sällsynt diagnos

Den första tiden efter att Ida fått sin diagnos letade Emelie och Henrik information. På deras viktigaste fråga – om Ida skulle leva ett kortare liv – hade läkaren svarat att det inte fanns något som tydde på det. Utöver det var det mesta höljt i dunkel. De var i princip utlämnade till det som fanns beskrivet om syndromet på Socialstyrelsens webbplats.

– Vi hittade mycket och lättillgänglig information på den amerikanska föreningens webbplats. Där fanns mer dokumentation och riktlinjer för vården, men vi saknade kontakt med andra. Vi visste inte om det fanns någon mer i Sverige med Phelan-McDermids syndrom och det var en stor ensamhet, säger Henrik.

Genom den amerikanska föreningens Facebook-grupp fick de kontakt med fler föräldrar.

– Jag hittade en amerikansk mamma som jag skrev jättemycket med. Jag sökte känslan av, och tryggheten i, att hitta fler för att få se hur livet skulle kunna bli. Det barnet var sex år äldre och jag fick berättat för mig vad hon kunde göra och vilka bekymmer de hade i livet, säger Emelie.

Kontakten med den amerikanska föräldragruppen ledde också till mer kunskap om det genetiska. En amerikansk pappa hade en blogg som på ett enkelt sätt förklarade genetiken. Emelie och Henrik vet idag att Ida har en nymutation och att deletionen inte kom från någon av föräldrarna.

– Det uppfyllde mycket av vår tid i början. Vi ville förstå vad som hade hänt och var på genetisk rådgivning. Då fick vi reda på att Ida har en terminal deletion och med hjälp av våra amerikanska kontakter vet vi idag exakt vilka gener hon saknar, vad de här generna kan orsaka och hur stor deletionen är, säger Henrik.

I takt med att föräldrarna lärde sig mer om diagnosen fick de också reda på en mängd medicinska undersökningar som borde göras, som kontroll av hjärta och njurar.

– Det var inget som vi erbjöds utan det fick vi själva kräva. Det är den genomgående känslan vi har – det är inget som erbjuds – men vi är handlingskraftiga och har löst mycket själva. Ida har inga större medicinska problem. Hon har reflux och förkylningsastma, men är överlag frisk. Magen fungerar hyfsat och hon mår bra, säger Henrik.

Målet med allt sökande har hela tiden varit en önskan om att få svar på hur de bäst kan stötta Idas utveckling.

– Där får vi inga svar. Vi behövde förstå men vi kom bara en bit och framtiden är fortfarande oviss. Nu har vi landat i att Ida är Ida och vi hänger med på resan, säger Emelie.

Intellektuell funktionsnedsättning och beteende

– Ofta ser vi på beteende som någonting negativt, men i själva verket behöver vi tolka utmanande beteenden som kommunikation, säger Heidi Nag som är specialpedagog vid Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser i Norge.

Frambu är ett kompetenscenter för sällsynta diagnoser utanför Oslo. Det är en systerorganisation till Ågrenska, och de två organisationerna samarbetar inom flera områden. Frambu har lång erfarenhet av familjevistelser, bland annat för personer med Phelan-McDermids syndrom.

Själva diagnosen kan förklara orsaken till olika symptom och beteenden, men Heidi Nag betonar att samhället alltid måste se till individen.

– Diagnoser ger inget facit för hur åtgärder och stödinsatser ska utformas, utan kan snarare ses som gemensamma nämnare som pekar på viktiga fokusområden. Det är inte personen med diagnos som ska anpassas utan miljön runt omkring, säger Heidi Nag.

Beteende och Phelan-McDermids syndrom

Ett utmanande beteende kan bero på många olika faktorer. För att få en samlad bild är det därför viktigt att känna till både de gemensamma styrkor och de symptom som kännetecknar personer med PMS.

Styrkor hos personer med Phelan-McDermids syndrom:

- svarar väl på musikterapi
- förstår språk bra (bättre på att förstå än på att uttrycka sig)
- många lär sig snabbt att använda alternativa kommunikationskanaler för att uttrycka behov
- bra på att uttrycka känslor som glädje och kärlek.

Typiska symptom:

- intellektuell funktionsnedsättning
- sen språkutveckling
- försenad grov- och finmotorik
- nedsatt känsel vad gäller smärta och temperatur

- utåtagerande beteende och anfall
- sömnsvårigheter
- synpåverkan och skelning.

– Symtomen påverkar hur personen uppfattar världen runt omkring och hur hen reagerar på den, säger Heidi Nag.

Många med PMS har ett autismliknande beteende, som dålig ögonkontakt, ängslighet i sociala situationer, aggressivitet och behov av självstimulering. Det är också vanligt med tandgnissling och att barnen tuggar på kläder och annat som inte ska ätas.

Om ett barn verkar utåtagerande kan det till exempel bero på dålig sömn, hur barnet tar emot sinnesintryck, uppmärksamhets- och koncentrationssvårigheter, humörsvängningar och varierande dagsform.

– Jag säger alltid att om ett barns beteende har förändrats måste man först utesluta att barnet har ont. Smärta är starkt kopplat till beteende, säger Heidi Nag.

Intellektuell funktionsnedsättning

De allra flesta med PMS har en intellektuell funktionsnedsättning (IF). Det innebär att det tar längre tid att nå olika milstolpar i utvecklingen. Det innebär också svårigheter med inläring och språk och kommunikation. Många med PMS får neuropsykiatriska funktionsnedsättningar som autism, adhd och tics i varierande omfattning.

Vi använder vår *kognition* för att kunna lösa olika uppgifter i vardagen. Det innebär färdigheter som inläring, problemlösning, planering, abstrakt tänkande, uppmärksamhet och förmåga att lära av erfarenheter. Vi använder våra kognitiva färdigheter när vi uppfattar och tolkar sinnesintryck och för att filtrera uppmärksamheten, det vill säga avgöra vad i miljön runt omkring som vi behöver stänga ute för att kunna koncentrera oss.

– Kognitiva färdigheter är sådant som är problematiskt för de flesta som har IF, säger Heidi Nag.

Diagnosen IF ställs utifrån tre kriterier:

1. kognitiv funktionsnivå
2. adaptiv förmåga, det vill säga att personen inte når upp till förväntad nivå när det handlar om självständighet, kommunikation och social delaktighet i vardagen
3. bristerna visar sig tidigt i utvecklingsåldern.

Diagnosen intellektuell funktionsnedsättning ställs i fyra olika allvarlighetsgrader: lindrig, medelsvår, svår eller mycket svår.

För personer med IF tar det längre tid att lära sig saker och de har svårare att kontrollera känslor och impulser. Inläring automatiseras inte som den gör hos andra utan en uppgift som var lätt igår kan vara svår idag och det kan vara svårt att överföra en färdighet från en situation till en annan.

– Detta innebär att alla vi runt omkring måste ha en förståelse för vad IF innebär, ett stort tålamod och en generositet och empati för att hjälpa personen att få en fungerande vardag, säger Heidi Nag.

Autismspektrumtillstånd och adhd

Autismspektrumtillstånd och adhd är diagnoser som ställs baserat på beteende och inte genetik. De innebär en neurobiologisk dysfunktion och brukar visa sig som ett avvikande beteende.

För diagnosen autism är det framför allt avvikelser i socialt samspel och kommunikationsmönster. Det är också vanligt med begränsade intressen samt stereotypa och repetitiva uttryck.

Adhd kännetecknas framför allt av hyperaktivitet, impulsivitet och koncentrationssvårigheter.

Personer med PMS har ett annorlunda beteende och avvikande socialt samspel, men det beror inte helt självklart på autism.

– Detsamma gäller för adhd. Många har problem med koncentrationssvårigheter och impulsivitet, men det hänger också ihop med utvecklingsnivå. Små barn är väldigt impulsiva, säger Heidi Nag.

I hela befolkningen har drygt en procent autism och runt tre procent adhd. Det finns för få studier gjorda för att säkerställa hur många med PMS som har autism, men mycket talar för att ungefär hälften har en liknande problematik.

– Det är viktigt att veta att anpassningar för autism eller adhd kanske inte är lämpligt för personer med PMS. Svårigheterna kan bero på brister i kommunikationen, säger Heidi Nag.

Anpassningar i vardagen

För att hitta rätt anpassningar i vardagen kan det vara värdefullt att göra en kartläggning och sätta upp realistiska mål. Fasta ramar ger trygghet, struktur och förutsägbarhet. Det är särskilt viktigt i de kritiska faserna – hur vi startar dagen och hur övergången från en aktivitet till nästa ser ut. För att ge förutsägbarhet är översiktliga dagsplaner en bra början.

– Vid olika aktiviteter i skolan och förskolan behöver fokus ligga på en sak i taget och att barnet får uppgifter som hen faktiskt kan klara av, det är viktigt att få känna att man lyckas, säger Heidi Nag.

En önskan om att kommunicera

Beteende är ett sätt att kommunicera, betonar Heidi Nag. Därför bör vi tolka utmanande beteenden som kommunikation. Negativa beteenden eskalerar för att personen inte kan uttrycka sin frustration på något annat sätt. Därför bör fokus läggas på språkmiljön och kommunikationsträning – att lyssna på vad barnet har att säga. Till hjälp finns AKK, alternativ och kompletterande kommunikation. Det är aldrig för sent att börja använda ett nytt kommunikationshjälpmedel. För att komma tillrätta med beteenden och hitta rätt anpassningar är det viktigt att ha med sig att allt hänger ihop: kognitiv funktion, kommunikation, koncentration, medicinsk problematik, sömn och sociala sammanhang.

– För att hitta bra anpassningar behöver man se till helheten, säger Heidi Nag.

Tips:

Phelan McDermid syndrome foundation i USA.

pmsf.org

Frågor till Heidi Nag:**Drabbas flickor i högre grad än pojkar av PMS?**

– Nej det tror jag inte, det har jag aldrig hört talas om.

Kan det vara fel att ge adhd-medicin?

– Ja, om det inte fungerar.

Ida har IF och autism

När Ida var ett och ett halvt år sade hon sina första ord, men med tiden blev det mindre och mindre prat och ljudande. Det gick lite fram och tillbaka och sedan försvann talet helt. För ett par år sedan fick Ida diagnosen autism och hon har en svår intellektuell funktionsnedsättning.

– Vi fick hjälp med att använda Pecs, som är en typ av bildstöd, men Ida tröttnade snabbt på bilderna. Vi vet att hon kan förstå abstrakta bilder, men väljer att inte använda dem. Vi har inte sett det så mycket som en regression utan mer som att hennes autism tog över. Hon kände inte behovet av att prata, säger Emelie.

Förutom bilder har Emelie och Henrik försökt med olika ljudande hjälpmedel.

– Det är roligt ett tag, men sedan vill hon inte. Hon tar i våra händer och drar i dem för att visa vad hon vill, så vi förstår henne för det

mesta. Vi har hittat andra vägar att kommunicera med Ida. Vi tror nog att vi skulle kunna få henne att kommunicera mer om vi krävde mer av henne, men då tror vi också att hon skulle vara mer frustrerad. För det mesta är Ida ganska nöjd med livet, säger Henrik.

Ida har svårigheter med det sociala. Emelie och Henrik beskriver det som att hon lever i sin egen lilla bubbla och att det kan ställa till det ibland. Hon har svårt för att hålla fokus i olika aktiviteter och har en del utmanande beteenden. Emelie har fått hjälp av autismteamet på habiliteringen med att bordsträna för att stötta Ida i utvecklingen.

- Det var på mitt eget initiativ, men vi är jättegglada för det stödet. Många andra saker som är tänkta för barn med autism fungerar inte med Ida, säger Emelie.

Idas sömn har varit besvärlig för familjen. Efter spädbarnstiden kom hon aldrig in i en normal sömnrhythm och hon är periodvis vaken mycket på nätterna.

- En period var vi vakna med Ida i flera timmar varje natt. Det påverkade oss mycket. Ibland kommer det tillbaka men just nu sover hon ganska bra, säger Henrik.
- Om vi inte hade haft kontakt med andra föräldrar och förstått att dålig sömn är en del av syndromet hade vi nog trott att det skulle lösa sig av sig själv och stretat på. Jag har haft kontakt med andra familjer där man har byggt upp stora sovburar för barnen när de är vakna på nätterna så att de inte ska ta sig ut och skada sig, säger Emelie.

Kommunikation och AKK

- Kommunikation är lika viktigt som att sova, äta och röra på sig. Det handlar inte bara om att kunna be om något, det kan också vara att skämta, säga nej och ropa hej.

Det säger Eva Holmqvist som är arbetsterapeut 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, vilket bland annat finns beskrivet i svensk lag i form av barnkonventionen och i FN:s konventioner, exempelvis 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, få behov uppfyllda, vara delaktiga och lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Små barn visar att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

– En önskan om 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 uttrycker – 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 hen kan påverka vad som händer runt omkring. Så småningom upptäcker barnet att det går att 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 hen 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 en 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, vilket kan leda till ett utmanande beteende. Att omgivningen anpassar sin kommunikation och använder AKK med personen kan förebygga och minska ett utmanande beteende. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. En tumregel kan också vara att använda sig av responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:

1. *Titta och lyssna*: Se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.
2. *Vänta och förvänta*: Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.
3. *Tolka och bekräfta*: Tolka och bekräfta vad barnet gör, inte bara vad hen säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "spanar du efter katten nu?". Det är också kommunikation.

AKK som stöd

AKK är en förkortning av *alternativ och kompletterande kommunikation*, och finns 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 möjligheten 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 vi talar många timmar varje dag med ett litet barn 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 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.

Tassels

Tassels är ett taktilt signalsystem för personer med svår flerfunktionsnedsättning. Som förebild använder man beröring och förbereder barnet på något som ska hända. Sedan använder man tecken och lär barnet dem genom att teckna med barnets händer i sina egna.

Ritade bilder och symboler

När man använder bilder som AKK pekar man på dem samtidigt som man talar. Fördelarna med ritade bilder är att de kan ge barnet ett konkret uttrycksätt 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

En knippa är en bunt med laminerade bildkort eller små samtalskort. Den är praktisk 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 ett barn som inte kan prata möjlighet att få ett stort ordförråd i bilder. De finns även som högteknologiska hjälpmedel till pekdator eller ipad.

– 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 vid 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 gör det möjligt att uttrycka åsikter och känslor med hjälp av visuellt stöd. Det är en matta där barnet själv, med hjälp av bilder eller ord med kardborreband på baksidan, har möjlighet att gradera sin inställning eller sina känslor i förhållande till saker och ting. Samtalsämnena 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 detta, till exempel i pappersformat eller som en app för ett 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 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 producera text genom att spela in tal, 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 vuxna ska alltså själv använda samma kommunikationssätt som barnet, exempelvis peka på bilder, kombinerat med tal.

– När vi som förebilder använder AKK talar vi långsammare vilket i sig är viktigt. Vi vuxna tenderar att prata lite för fort, säger Eva Holmqvist.

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

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

Tips på webbsidor:

vgregion.se/ov/dart – DART:s webbsida. Här finns mer information om kommunikation och AKK samt färdigt material, till exempel samtalskortor.

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

vgregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/appar-for-smartphones-och-surfplattor/appar-som-stod – Tillgänglighetsgranskade appar som stöd.

brackediakoni.se/rattvisat – Appen Rättvisat, ett kommunikationspass i appform

Frågor till Eva Holmqvist:

Vilka är för- och nackdelarna med att använda pictogram-bilder istället för ritade bilder?

– Pictogram är svartvita bilder som inte är riktigt lika konkreta som de ritade. Det riskerar att bli ganska abstrakt, speciellt i en kommunikationskarta med flera bilder/symboler. Det finns andra

ritade bilder som kan vara lättare att ta till sig på till exempel bildstod.se.

Kan det bli för mycket för barnet?

– Om du som förebild ska kunna berätta saker för barnet behövs en ganska stor vokabulär. Man behöver inte börja med allt på en gång. I början kan man välja ut specifika situationer som är roliga och motiverande både för barnet och den som ska vara modell.

Kan man gå direkt på en digital e-podd?

– Ja absolut, det kan vara lättare att ta med sig. Det kan förenkla både för barnet och den vuxna. Det kan vara bra att också ha tillgång till en pappersvariant om/när tekniken fallerar.

Är widgit online samma som podd?

– Nej, på widgit online kan man hämta hem bilder att använda, och själv bygga upp en vokabulär. Podd är ett färdigt språksystem.

Kan man använda fotografier i bildstöd?

– Ja, det går att lägga in fotografier också. Det som fungerar bäst för er och som barnet lättast tar till sig är det bästa sättet. Tänk på att ett foto oftast står för en specifik person, plats eller sak. En ritad bild är mer generell.

Rörelse och hälsa

Viktor Bjurlids föreläsning blev inställd på grund av sjukdom. Därför är nedanstående sammanfattning från en tidigare dokumentation.

– 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 Phelan-McDermonds 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 Phelan-McDermonds 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 överrörliga 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 överrörlighet, 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 PMS 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 och 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 vardagsfungerande alltid i centrum. Barn med funktionsnedsättning har genom rehabiliteringen tillgång till hjälpmedel. Målen med hjälpmedlen är att kompensera för de motoriska svårigheterna och träna barnens färdigheter, öka deras delaktighet och välbefinnande samt att förbättra och vidmakthålla barnets kroppsliga funktioner.

Ett hjälpmedel skrivs ut efter att fysioterapeut och arbetsterapeut har kartlagt, utrett och bedömt barnets behov. Gång- och ståhjälpmedel ligger inom fysioterapeutens område. Rullstolar, toalettstolar, arbetsstolar samt kognitiva hjälpmedel förskriver oftast 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 ser det ofta ut 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 bearbeta svårigheter med 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 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-idrottsforeningar

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

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och den 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 situationen, säger Linda Kjellgren Öhman 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 syskonen 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 få 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 systemns eller broderns funktionsnedsättning.

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

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

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. 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 en sond eller "krampen" istället för epilepsi, säger Linda Kjellgren Öhman.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarna 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, ålderskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att 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 Linda Kjellgren Öhman.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp,

som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller någon annan kunnig person.

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

Under vistelsen för Phelan-McDermids syndrom fick syskonen ställa frågor till läkaren Britt-Marie Anderlid, som tidigare föreläst för föräldrarna.

– Syskonen fick väldigt bra svar på sina frågor och det var viktigt för dem att få ställa de där frågorna de kanske inte vågat ställa till er föräldrar, säger Linda Kjellgren Öhman.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. 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 ”dig inte för det” säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Linda Kjellgren Öhman.

Bemästrande handlar om att hitta 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 Linda Kjellgren Öhman.

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

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

Vad säger syskonen?

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

systemen som har en diagnos. Ibland frågar lärarna i skolan oftare *"hur mår din syster/bror?"* än *"hur mår du?"*, vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

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

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

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

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/

Fråga till Linda Kjellgren Öhman:

Hur ärlig ska man vara mot syskonen?

– Jag tycker att man ska vara så ärlig som är möjligt vid de svåra frågorna. Det är förstås viktigt att ta hänsyn till barnets ålder, men svara på syskonens frågor.

Ida har en storsyster

När Ida föddes var storsyster Lina fyra år. Relationen mellan de två är som mellan de flesta syskon. Lina har många gånger tagit ett stort ansvar för sin lillasyster och det har varit viktigt för Emelie och Henrik att hon ska vara involverad, men samtidigt vara självständig och få egen tid med föräldrarna.

– Lina älskar Ida och Ida älskar Lina. Många gånger har Lina uttryckt att det är jobbigt att Ida har PMS men säger i samma andetag att hon inte skulle vilja ha det på något annat sätt, säger Henrik.

Lina har gått i syskongrupp på habiliteringen och familjen är med i RBU (Riksförbundet för rörelsehindrade barn och ungdomar) där de är med på olika familjeaktiviteter.

– Där har Lina hittat mycket gemenskap. Vi försöker dela upp oss i familjen så att båda barnen får vad de behöver. Det som är svårt är det här dubbla med Lina, att hon alltid vill ha Ida med sig men samtidigt tycker att det är jobbigt, säger Emelie.

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 Phelan-McDermonds 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 förstas också enskilda personer med egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Sanna Olsson som är pedagog och arbetar på Ågrenska.

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

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom. Symtomen varierar också över tid, ibland från dag till dag eller timme till timme. Vi försöker alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger Sanna Olsson.

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 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.

Att erbjuda en miljö där barn och elever känner så stor trygghet och trivsel som möjligt är en viktig målsättning under veckan. Det gör man

genom att någon i barnteamet är huvudansvarig för respektive familj och genom att ha barnens förutsättningar, intressen och behov som utgångspunkt vid utformning av aktiviteter. Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Därför är personalen lyhörd för barnens uttryck och önskemål.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa tillfälle till möte med andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att *öka barnens kunskaper och insikt om den egna diagnosen* och dess konsekvenser.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Många barn med Phelan-McDermonds syndrom mår bra av en tydlig struktur i schema, aktiviteter och miljö. För att *skapa förutsättningar för delaktighet och förståelse i en aktivitet* återkommer aktiviteterna varje dag och lugna aktiviteter varvas med mer motoriskt krävande. Arbetsmaterialet är konkret och personalen använder tidshjälpmiddel. – Vi har bland annat ett bildschema, där barnen får se vad vi ska hitta på under dagen. Pedagogerna använder ett tydligt kroppsspråk och tecken under barnens individuellt anpassade aktivitetspass, säger Sanna Olsson.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. För att *stimulera fin- och grovmotorik* sker aktiviteterna i olika miljöer som i skogen och på stranden. I pysselrummet får barnen använda bild och form. Pedagogerna *ser till varje barns omvårdnadsbehov och hälsa* genom att anpassa aktiviteter efter tid och ork och ge tillfälle till vila och avslappning under dagen. Barnens individuella hjälpmedel ingår i aktiviteterna på ett naturligt sätt och måltidssituationerna anpassas efter varje barns behov.

– 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, säger Sanna Olsson.

Genom att ge barnen tid, invänta och ge bekräftelse vill personalen *stödja språk och kommunikation*. I barngrupperna använder pedagogerna korta meningar och kommunicerar mycket med sång och ramsor. 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, använda tecken och bilder för att visa tydligt vad som ska hända, säger Sanna Olsson.

Gemensamma aktiviteter då barnen deltar på sina egna villkor, alltid med vuxenstöd, bidrar till att *stimulera socialt samspel*. 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.

– Vi vill stärka gemenskapen genom gemensamma lekar, aktiviteter och samlingar, säger Sanna Olsson.

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 att barnet blir 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.

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

widgitonline.se – symbolstöd och bildstöd.

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 Danijela Toft och logoped Agneta Rubensson, 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 samt 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 Phelan-McDermids syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Phelan-McDermids syndrom:

- Bettavvikelser
- Hög smal gom

- Tungpress (ca 15 procent)
- Tandgnissling hos cirka 25 procent, risk för tandslitage
- Ökad risk för frätskador/dental erosion (reflux/kräkningar)

När barnet har kvar sina mjölk tänder är det vanligt med tandgnissling. När de permanenta tänderna har kommit är det bra att skydda dem mot slitage med en bettskena. Om barnet har en refluxproblematik kan det i kombination med tandgnissling orsaka en snabb erosion av tänderna.

Det är bra att tänka på måltidsfrekvensen, det vill säga att undvika småätande och helst låta det gå två timmar mellan måltiderna. Om möjligt, undvik mat och dryck på natten och använd vatten som törstsläckare.

– Det allra viktigaste är förstås att säkerställa barnets näringsintag. Om ni klarar av tandborstning två gånger per dag med fluor har ni gjort otroligt mycket för ert barns munhälsa, säger Danijela Toft.

Att tänka på:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att den som behandlar barnet har kunskap om barnets syndrom.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren, minst en gång per år.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på **bildstod.se**, och **kom-hit.se**.)
- Vid narkostandvård ska personalen informeras om att det förekommer svårigheter med kroppstemperaturreglering.

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Det är viktigt att tidigt komma igång med goda vanor. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa barnen med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. För barn som inte tycker om tandkrämssmaken finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för *pedodonti* erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munmotorik vid Phelan-McDermids syndrom

Det Mun-H center känner till om personer med PMS är att det finns en stor variation mellan individer. Barnen har ofta nedsatt motorik och sensorik, samt hypotona muskler. Det leder ofta till talsvårigheter, ätsvårigheter, svårigheter till självrengöring i munnen (att peta bort matrester med tungan), nedsatt salivkontroll och bitovanor hos barn med syndromet.

– Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen. Hos barn som har motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad. Det gäller också personer med Phelan-McDermids syndrom, säger logoped Agneta Rubensson.

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 på att kommunicera samt vid behov föreslå oralmotoriska övningar. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

Nedsatt salivkontroll

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

– Att se över sittställning, 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 Agneta Rubensson.

Som ett tredje steg finns det möjlighet till kirurgi.

Bitovanor

Det är vanligt att barn med PMS 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 Agneta Rubensson.

Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel lindra smärta i munnen, bero 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 och 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 Danijela Toft och Agneta Rubensson:

Vid vilken ålder kan man få en bettskena?

– Vi vill att barnen ska ha fått sina permanenta framtänder och sexårständerna som sitter långt bak i munnen. Det beror på att det är viktigt att bettskenan passar och kan användas under en längre period innan den behöver göras om och anpassas till nya bettförhållanden.

Är det en nackdel att använda napp för en sjuåring?

– Förlängd sugovana påverkar bittet negativt och barnet riskerar att utveckla ett öppet bitt och en smal överkäke. Vi rekommenderar att försöka byta ut nappen mot till exempel ett sug/bitsmycke.

Ida i framtiden

Idag går Ida i förskolan och det fungerar väldigt bra. Mycket beror på att föräldrarna själva har tagit reda på information om vad de kan kräva och drivit igenom det. Ett exempel på det är att familjen har avlösare som tar hand om Ida i hemmet 16 timmar i månaden.

Emelies lillasyster och hennes kompis delar på timmarna.

– Avlastningen är jättebra. Då kan vi åka iväg, prioritera Lina, handla och så vidare, säger Emelie.

Den stora ovissheten med att ha ett barn med ett sällsynt hälsotillstånd och känslan av ensamhet har avtagit, till stor del tack vare Idas sätt att vara.

– Än så länge är det mycket bättre än vad vi kunde föreställa oss i början. Det jobbiga är sömnbristen och den ständiga tillsynen, men det är många saker som har blivit mycket bättre än vi kunde tänka oss, säger Henrik.

– Vi uppskattar varje stund som är bra. Idas personlighet hjälper verkligen till, hon är oftast glad och rolig att vara med, säger Emelie.

Stöd i samhället

Jenny Velund arbetar som kurator på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg. Hon informerar om vilket stöd som finns att få från samhället.

Kuratorer finns både på sjukhuset, på habiliteringen och inom primärvården. En viktig uppgift är att samordna alla samhällskontakter för familjerna, men också att ge stöd. Kuratorerna samarbetar även med psykologer på barnsjukhuset.

– När ett barn får en diagnos är vi ofta med, först som krisstöd till föräldrarna och sedan när frågorna kommer om vad det finns för stöd i samhället.

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat patienter rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller specialist.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se.

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson för andra samhällsaktörer. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när samordning efterfrågas och kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att man behöver en samordning mellan olika instanser.

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.

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt hos barnet som kräver extra omvårdnad. Här kan man få hjälp och råd av en kurator. Ansök om bidraget via "Mina sidor" på FK:s webb, skicka in läkarintyg som styrker diagnosen och be sedan att handläggaren ringer upp eller gör hembesök, säger Jenny Velund.

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 fullt omvårdnadsbidrag per barn. Bägge föräldrarna kan söka bidraget, då fördelas pengarna mellan de två.

– Bidraget är pensionsgrundande men inte sjukpenninggrundande och det kan vara av värde att fundera på vem som ansöker om det utifrån en framtida pension, säger Jenny Velund.

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

Tillfällig föräldrapenning för vård av barn kan man normalt sett ansöka om fram till den dag barnet fyller 16 år. För barn som är inlagda på sjukhus eller är allvarligt sjuka går gränsen vid 18 år. Om barnet har LSS-tillhörighet har föräldrarna möjlighet att vabba tills barnet fyller 21 år och i vissa specifika fall (om man är svårt rörelsehindrad eller går på specialskola) ända fram tills han eller hon fyller 23 år.

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

Vård

För en familj som har ett barn med en funktionsnedsättning finns det ofta många olika vårdkontakter. Inom primärvården är det framför allt vårdcentralen och barn- och ungdomsmedicin. Många har även kontakt med till exempel barn och ungdomspsykiatri (BUP), barnneuropsykiatrisk klinik (BNK), habilitering och specialistmottagningar på sjukhus.

LSS

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer

- med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
- med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som tas om insatser kan överklagas i domstol. Även om man inte har behov av insatser just nu kan det vara en bra idé att ansöka om att tillhöra en av personkretsarna ovan, då har man nämligen rätt till tio kontaktdagar per år med ersättning från Försäkringskassan. Dessa kan till exempel användas till att delta i föräldrautbildningar, besöka förskolan eller vara med på aktiviteter som ordnas av förskola/skola, säger Jenny Velund.

SoL

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd. Finns behov har man alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

Exempel på insatser inom LSS/SoL

Korttidsvistelse/stödfamilj

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation. Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

– Det handlar både om att ge föräldrarna avlastning och att ge barnet stimulans och ett socialt sammanhang, säger Jenny Velund

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

Kontaktperson

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

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10, ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, släkting eller god vän till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård eller få individuellt anpassat stöd samt tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult och kan heta olika i olika kommuner.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser:

- habilitering/kurator
- LSS-handläggare
- brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse)
- anhörigstödjare i kommunen
- brukarstödcenter
- andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

Stöd i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att uppnå skolans kunskapsmål och utvecklas så långt som möjligt. Ett åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmålen och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att ta fram ett åtgärdsprogram för eleven om det behövs. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

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

För att få gå i särskola krävs det att man har en intellektuell funktionsnedsättning. Hemkommunen beslutar och utreder, och det ska ske i samråd med vårdnadshavare. Även i särskolan kan man läsa vissa ämnen enligt grundskolans läroplan.

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Det går också att vända sig till Skolverkets upplysningstjänst. I sista hand kan man överklaga beslutet hos Skolinspektionen.

Ut i vuxenlivet

Inför att ett barn fyller 18 år ska det ske en överlämning, en så kallad transitionsprocess, till vuxenvården. Det går att få stöd och information från till exempel en kurator.

Saker som kan vara bra att tänka på inför 18-årsdagen:

- Behövs en god man?
- Behöver vårdnadshavaren ha en fullmakt angående pengar, mediciner och sjukvårdskontakter?
- Bör man söka annat ekonomiskt stöd, till exempel aktivitetsersättning?
- Hur ska boende och sysselsättning se ut på sikt?

Läs mer på **1177.se**.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter passande fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa pengar. – Kurator kan hjälpa till med att skriva ett generellt intyg som kan skickas med, säger Jenny Velund.

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

fk.se – Försäkringskassan

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

skolverket.se – Skolverket

csdsamverkan.se – Centrum för sällsynta diagnoser i samverkan

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

assistanskoll.se – Assistanskoll

hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla

kunskapsguiden.se – Kunskapsguiden

parasport.se – Om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

stiftelser.lst.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

passalen.se/individuellt-stod – Aktiviteter för ungdomar med funktionsnedsättning

minstoradag.org – Uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

Frågor till Jenny Velund:

Kan man bjuda med FK till ett SIP-möte?

– Min erfarenhet är att de inte brukar komma om det inte finns ett pågående ärende. Vill man ha med dem på SIP-mötet tycker jag man ska bjuda in dem.

Hur kan man få bilstöd?

– Bilstöd kan vara aktuellt om barnet har svårigheter att förflytta sig och/eller åka kollektivt, och svårigheterna kommer att finnas kvar i minst 9 år. Det finns olika typer av bilstöd – grundbidrag, anskaffningsbidrag och tilläggsbidrag. Man kan även ansöka om bidrag för att anpassa en bil, men då reglerna kring bilstöd är tämligen specifika är det viktigt att ta reda på mera om detta på FK:s hemsida.

Var kan man hitta anpassade bilbarnstolar?

– Det går inte att förskriva anpassade bilbarnstolar eftersom det är en trafikförsäkringsfråga. Vänd er till ntf, där kan man prova ut bra bilbarnstolar.

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.

Phelan-McDermonds syndrom Sverige

Föreningen Phelan-McDermonds syndrom Sverige är en ideell förening för barn och vuxna med diagnos och deras familjer. Föreningens vision är att sprida information om PMS och skapa en plattform för gemenskap och samhörighet.

Föreningen har en stängd Facebookgrupp och medlemskap kostar 100 kronor per familj och år.

Läs mer på pmss.se.

NOC – nätverket för ovanliga kromosomavvikelser

– NOC är en unik förening där familjer som lever med ovanliga kromosomavvikelser och vissa ovanliga genmutationer kan finna en samhörighet. Vi finns där för att ge tips, råd och stöd säger Johanna Ljunggren som är aktiv i föreningen.

Föreningen bildades år 2000 då ett antal föräldrar till barn med ovanliga kromosomavvikelser träffades på Wiiks folkhögskola i Uppsala. Initiativet togs av genetikern Göran Annerén, som såg familjernas behov av tillhörighet. Idag har föreningen omkring 100 medlemsfamiljer. Varje år arrangeras ett sommarläger i början av juli på någon folkhögskola i Sverige. Hela familjen står i fokus, inte bara barnen med diagnos.

– Ett av föreningens huvudsyften är att vara den förmedlande länken mellan familjerna. Där spelar sommarlägret en viktig roll. Vi sprider också information om föreningen på olika vis och arbetar för allas lika rättigheter och möjligheter, säger Johanna Ljunggren.

För informations-spridning använder NOC bland annat sociala medier. De har till exempel en öppen och en sluten facebookgrupp. På webbplatsen finns information, länkar till andra organisationer och informationskällor samt föräldraberättelser att ta del av.

– Ett problem med sällsyntheten är att många föräldrar får höra att de är helt ensamma om vara i den här situationen. En del vet inte att vår förening finns. För mig har det blivit ett kall att vi alla ska kunna hitta varandra och utbyta tips och erfarenheter, säger Johanna Ljunggren.

Läs mer på nocsverige.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 ca 70 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. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, uppmärksamma sällsynta diagnoser och påtala att det krävs forskning.

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 kan ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter inom 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.

Läs mer på 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

Phelan-McDermids syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 636

Phelan-McDermids syndrom, även kallat 22q13-deletionssyndromet, är en medfödd kromosomavvikelse som leder till låg muskelspänning under nyföddhetsperioden. Barnens motorik, tal och språk utvecklas senare och de har ofta en intellektuell funktionsnedsättning samt autistiska symtom.

Behandlingen syftar till att lindra symtomen och minska konsekvenserna av de funktionsnedsättningar syndromet medför. Många barn behöver kontakt med flera olika specialister samt följas av ett habiliteringsteam.

I dokumentationen finns bland annat information om medicin, genetik, ättsvårigheter, fysioterapi och kommunikation. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn som har Phelan-McDermids syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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