

Fragilt X- syndromet, familjevistelse

Dokumentation nr 639



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2022 | agrenska.se

FRAGILT X-SYNDROMET

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 Fragilt X-syndromet. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

”

Dokumentationen baseras på faktainnehållet från föreläsningarna och har skrivits av redaktör Maja Larsson, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har andra namn i verkligheten.

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, klinisk genetiker, överläkare i barnneurologi vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Suzanne Steffenburg, överläkare i barnneuropsykiatri, Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Gunnel Ivarsson, arbetsterapeut på DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Britt-Marie Andersson, arbetsterapeut på Habiliteringscenter Nacka i Stockholm.

Linda Porali, ordförande i Föreningen Fragile X.

Malin Grände och **Evelina Rosén**, Riksförbundet för sällsynta diagnoser.

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, specialisttandläkare

Åsa Mogren, logoped.

Medverkande från Ågrenska

Andreas Svensson, adhd-/NPF-konsulent och specialpedagog

Cecilia Stocks, socionom

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Bodil Mollstedt, specialpedagog

Maja Larsson, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

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

Innehåll

Genetik vid fragilt X-syndromet	5
Medicinsk information om fragilt X-syndromet.....	9
Frågor till Britt-Marie Anderlid:.....	13
Allan och Signe har fragilt X-syndromet	13
Neuropsykiatri vid fragilt X-syndromet.....	14
Frågor till Suzanne Steffenburg:.....	17
Allan börjar förskolan	18
Neuropsykiatri – praktiskt arbete i vardagen	19
Allan får sin första diagnos	23
Sensorisk överkänslighet – hur hjälper vi barnet?	24
Signe och Allan får diagnosen fragilt X.....	27
Kommunikation	28
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	34
Signe har "vuxit om" Allan	38
Syskonrollen	39
Yvonne och Sune tänker på framtiden	43
Munhälsa och munmotorik	44
Stöd i samhället	48
Föreningen Fragile X	53
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	54
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	55

Genetik vid fragilt X-syndromet

– Genetiska faktorer är orsaken till att individer med ett visst syndrom får olika symtom och svårigheter. Men hur uttalade svårigheterna blir för barnets vardag och liv påverkas till stor del av omgivningen. Det säger Britt-Marie Anderlid, som är överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna, Stockholm.

I slutet av 1960-talet förstod man att det tillstånd som senare fick namnet fragilt X-syndromet var kopplat till X-kromosomen, då genetiker vid kromosomanalys fann en specifik förändring på X-kromosomens långa arm hos en del pojkar med intellektuell funktionsnedsättning och autism. Kromosomen såg ut som om den skulle gå av, därav namnet "fragilt X", eller "skört X". I början av 1990-talet upptäckte forskare i vilken gen på X-kromosomen som förändringen finns. Denna upptäckt gav möjlighet till en säkrare diagnostik genom DNA-analys av genen i stället för kromosomanalys. I dag använder alla genetiska laboratorier i Sverige DNA-analys för att diagnostisera fragilt X-syndromet.

Introduktion till genetiska sjukdomar

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 sin mamma och hälften från sin pappa. DNA finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av kromosomer som 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 proteinerna som kroppen tillverkar ska se ut. Proteinerna behövs för att cellerna och människokroppen ska fungera. 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" som uppstått i mallen/genen, kan leda till att det bildas ett felaktigt eller förkortat protein som inte fungerar som det ska, vilket i sin tur leder till 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 av genen och till att människan utvecklas som art. – Men ibland sker mutationerna i viktiga regioner i eller nära gener vilket kan påverka genernas funktion negativt. 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 kromosomen).

Genetiska sjukdomar

De avvikelser i arvsmassan 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. Fragilt X-syndromet är ett exempel på en monogen sjukdom.

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

Genetik vid fragilt X-syndromet

Många av de proteiner som är viktiga för hjärnans funktion styrs från gener på X-kromosomen. Män har, som tidigare nämnt, en X-kromosom i varje cell medan kvinnor har två. Y-kromosomen finns endast i cellerna hos pojkar, och innehåller information som styr utvecklingen av ett manligt foster och manlig reproduktion. – I varje cell kan endast en X-kromosom vara aktiv, och därför måste den ena av flickornas X-kromosomer stängas av. Det sker redan tidigt under fosterstadiet. Denna avstängning sker slumpmässigt vilket i de allra flesta fall leder till att en flicka har sin mammas X-kromosom aktiv i hälften av sina celler och sin pappas i den andra hälften, säger Britt-Marie Anderlid.

Det är också orsaken till att kvinnorna med syndromet generellt är lindrigare drabbade än männen. De har alltså en frisk X-kromosom aktiv i en del av sina celler, medan pojkarna har den förändrade X-kromosomen aktiv i alla celler. Hos flickor blir ibland den slumpmässiga aktiveringen av X-kromosomerna skev, vilket då gör att individen får fler av antingen mammans eller pappans X-kromosomer som är aktiva. Detta kan förklara varför även flickor ibland kan ha svårare symtom vid ett X-bundet syndrom. Även pojkarnas symtombild varierar från person till person vilket dels kan bero på mutationens storlek eller effekt, dels på andra ärftliga och omgivande faktorer.

– Vid fragilt X-syndromet sitter förändringen i den allra första delen av genen, vilken inte översätts till ett protein. Ändå ger förändringen konsekvenser för bäraren, säger Britt-Marie Anderlid.

Det beror på att cellen känner igen förändringen som något felaktigt och därför "stänger av" hela genen när mutationen blivit tillräckligt stor. Det sker genom en mekanism som heter metylering. När genen stängs av kan inte något protein bildas. Genen som är muterad, alltså förändrad, hos personer med fragilt X-syndromet heter *FMR1*. Den har den genetiska adressen Xq27, vilket betyder att den sitter längst ut på X-kromosomens långa arm, och kodar för proteinet FMRP. Detta protein är bland annat viktigt för att signalsystemet i hjärnan ska fungera.

Mutationen handlar om tre byggstenar i DNA-molekylen – CGG. Normalt upprepas dessa byggstenar 6–54 gånger i det aktuella området i genen. Vid en mutation upprepas de ett större antal gånger. Denna typ av mutation kallas för trinukleotidexpansion. När upprepningsantalet är mellan 55 och 200 kallas mutationen för en premutation. Bärare av denna typ av mutation har oftast inga eller lindriga symtom, men har risk att få neurologiska symtom i sen medelålder. Mutationen blir en så kallad fullmutation när upprepningarna blir fler än 200. Det är i dessa fall genen helt stängs av, vilket hindrar bildandet av FMRP-protein. Vid en fullmutation kan upprepningarna vara många hundra till antalet.

Premutationer är instabila

Personer med premutation, det vill säga ett ökat antal upprepningar, men generellt under 200, producerar fortfarande FMRP-protein, men i mindre mängd än normalt. Det är därför som bärare av premutationer oftast har lindriga symtom eller inga alls. Mellansteget mellan DNA och protein, RNA, finns däremot i ökad mängd och sannolikt är det ökningen av RNA som kan ge symtom hos premutationsbärare. Premutationerna blir ofta större när de överförs till nästa generation, från förälder till barnet.

– Ju större premutation en kvinna har, desto större är sannolikheten att hennes barn utvecklar en fullmutation. En premutation som överförs från en man till ett barn blir däremot aldrig en full mutation. Tidigare ansåg man att personer med premutation var helt friska, men vi vet idag att även en premutation medför vissa risker för symtom. Framför allt män löper ökad risk att drabbas av neurologisk påverkan. För kvinnor ökar sannolikheten bland annat för tvillinggraviditeter och för tidig menopaus, säger Britt-Marie Anderlid. En del personer har en blandning av mutationer, där vissa celler har premutation och andra fullmutation. Detta kallas för mosaicism.

Ärftlighet

Fragilt X-syndromet är den vanligaste orsaken till nedärvd intellektuell funktionsnedsättning i Sverige. Det är viktigt att familjemedlemmar och släktingar erbjuds genetisk vägledning och möjlighet till testning för att se om de bär på anlaget för syndromet. Att göra sådana tester är naturligtvis frivilligt. Vid X-kromosombunden nedärvning finns det förändrade arvsanlaget på X-kromosomen. Kvinnor är oftast symtomfria bärare medan männen har symtom.

Vid fragilt X-syndromet gäller följande:

- En fullmutation ärvs alltid från modern, som i de flesta fall själv är frisk. Döttrarna som ärver fullmutationen har 50 procents sannolikhet att drabbas av symtom. Hur svåra symtomen blir hos flickor beror sannolikt på hur mycket den friska X-kromosomen kan kompensera. Hälften av sönerna ärver den muterade kromosomen och får fragilt X. Alla pojkar med fullmutation får symtom.
- Söner eller döttrar som ärver mammans friska X-kromosom blir varken sjuka eller anlagsbärare.
- Män med premutation för över premutationen till alla sina döttrar. Ingen av dem får dock en fullmutation. Sönerna får sin Y-kromosom av pappan och kan därför inte ärva mutationen på X-kromosomen. De får alltså varken syndromet eller blir anlagsbärare.
- En anlagsbärande kvinna har 50 procents sannolikhet att föra genen med ett ökat antal CGG-repetitioner vidare till sina barn, antingen som en premutation eller som en fullmutation. Risken att den ärvs som en fullmutation blir större ju fler CGG-repetitioner premutationen har. Det går att avgöra om en person har fragilt X-syndromet eller en premutation genom att analysera hur många upprepningar av CGG som finns i genen *FMR1*. Testet utförs på ett vanligt blodprov, där DNA renas fram från vita blodkroppar.

Det är också möjligt att göra fosterdiagnostik. Ett DNA-prov från moderkakan som är taget från graviditetsvecka 12 analyseras på samma sätt som blodprovet. Då måste läkaren ange specifikt att man ska screena för just fragilt X-syndromet. DNA-förändringen syns inte på den vanliga typen av fosterdiagnostik med prov från moderkaka eller fostervatten, där man oftast letar efter större kromosomförändringar.

I familjer där syndromet är känt är det också möjligt att genomföra preimplantatorisk genetisk diagnostik, PGD. Det innebär att det genetiska testet görs på en enda cell, från ett tre dagar gammalt embryo efter provrörsbefruktning. Därefter kan ett embryo som inte visat sig bära på mutationen återföras till livmodern.

Medicinsk information om fragilt X-syndromet

– Fragilt X-syndromet är ett ovanligt, ärftligt tillstånd som orsakas av en förändring på en gen som sitter på X-kromosomen. Syndromet medför en intellektuell funktionsnedsättning i olika grad, ofta i kombination med autism. Det säger Britt-Marie Anderlid, som även föreläste om de medicinska aspekterna av fragilt X-syndromet.

Omkring 500 personer i Sverige är diagnostiserade med fragilt X-syndromet. Det finns sannolikt fler personer som har syndromet men som inte fått diagnosen.

Tillståndet är vanligare hos pojkar än hos flickor. Omkring en pojke per 4–5 000 födda beräknas ha syndromet, medan motsvarande siffra för flickor är en per 6–8 000 födda. Tre procent av alla personer som har en intellektuell funktionsnedsättning har fragilt X-syndromet. Tittar man bara på pojkarna är den siffran något högre.

En misstanke om att ett barn har fragilt X-syndromet uppstår ofta när en utvecklingsförsening konstaterats och det finns pojkar eller män, till exempel en morbror, med liknande problem i familjen eller släkten. Ibland känner läkaren också igen särskilda utseendemässiga drag som är gemensamma för barn med syndromet.

Pojkar och flickor drabbas olika

Den som har fragilt X-syndromet får ofta en intellektuell funktionsnedsättning och andra psykiska och fysiska symtom av varierande grad. För pojkar medför syndromet nästan alltid kognitiva svårigheter av olika grad, men hos flickor är den kognitiva påverkan lindrigare. En

tredjedel av flickorna har lindrig till måttlig intellektuell funktionsnedsättning, en tredjedel har lindrigare inlärningsproblem och en tredjedel har inga symtom alls. Bland de psykiska symtomen är autistiska symtom mycket vanliga, liksom hyperaktivitet. Hyperaktivitet ses framför allt hos pojkarna, medan mutism (att inte tala) och ängslan/oro är symtom som är vanligare hos flickorna.

Neuropsykiatriska symtom

50–70 procent av alla med syndromet har autistiska drag, men inte självklart en autismdiagnos. De autistiska dragen kan till exempel vara rutinbundenhet, svårigheter med ögonkontakt eller stereotypier som att flaxa med armarna eller bita sig i händerna. Hos flickor kan autistiska drag vara det enda symtomet.

Adhd och add är andra vanliga diagnoser bland personer med fragilt X-syndromet.

Fysiska symtom

Bland de fysiska symtomen förekommer låg muskelspänning (hos de flesta med diagnosen), förstörade testiklar (hos 80–90 procent), vilket blir tydligt efter puberteten, övertänjbara leder (60–80 procent), upprepade öroninflammationer (45–60 procent) och skelning (30–55 procent). Det finns också utseendemässiga drag som är gemensamma för många personer som har fragilt X-syndromet. Till exempel är det vanligt med stora och något utstående öron (50–70 procent), avlångt ansikte (60–80 procent) och ovanligt mjuk och len hud.

– Den motoriska utvecklingen är ofta försenad hos barn med syndromet, vilket bland annat beror på den nedsatta muskelspänningen. Ofta märks det redan hos små bebisar, som kan uppfattas som lite slappare i muskulaturen än andra nyfödda, säger Britt-Marie Anderlid.

Mitralisinsufficiens är ett godartat hjärtfel som inte brukar ge symtom. Det innebär att klaffen mellan vänster förmak och vänster kammare inte sluter tätt. *Gastroesofageal reflux* förekommer också och medför en försämrad funktion i tillslutningen mellan matstrupe och magsäck, i övre magmunnen. Det gör att magsaft läcker upp i matstrupen vilket kan orsaka obehag, smärta, kräkningar eller luftvägsirritation. Omkring 5-10 procent av barnen som har fragilt X-syndromet har också epilepsi.

Även premutationer kan ge symtom

Ungefär en kvinna per 250 har en premutation i fragilt X-genen (*FMR1*). Kvinnor med premutation har en normal utveckling men kan bli infertila på grund av att menopausen inträffar betydligt tidigare än

normalt, ibland före 40 års ålder. En fjärdedel upplever någon gång psykiska symtom, som exempelvis depression.

– Jag brukar sätta frågetecken kring orsaken till det, eftersom det kan bero på annat än att man har en genetisk benägenhet för depression. Föräldrar till barn med en funktionsnedsättning har ofta en tuffare vardag än andra, vilket naturligtvis också kan bidra, säger Britt-Marie Anderlid.

Andra symtom som kan vara kopplade till premutation hos kvinnor är högt blodtryck, fibromyalgi (smärtproblematik) och underfunktion eller överfunktion i sköldkörteln.

Män med premutation

Ungefär en av 800 män bär på en premutation för fragilt X-syndromet. Framför allt män än med premutation kan som äldre drabbas av olika neurologiska symtom. Det fragilt X-associerade tremor/ataxisyndromet FXTAS drabbar främst premutationsbärande äldre män, men har också beskrivits hos premutationsbärande kvinnor. Symtomen uppstår efter 50–60-årsåldern, med ökad risk i takt med stigande ålder. Vid FXTAS blir gången allt sämre, och personen kan drabbas av skakningar vid frivilliga rörelser (så kallad intentionstremor). Andra symtom som kan tillkomma är skakningar i vila (parkinsonism), bedövningskänsla och/eller smärta i benen (polyneuropati), symtom från autonoma nervsystemet, minnessvårigheter, demens och psykiatriska symtom som ångest och depression.

Behandlingsmetoder

Det finns ingen behandling mot grundorsaken till fragilt X-syndromet. För att minska konsekvenserna av de funktionsnedsättningar som syndromet medför behandlas symtomen utifrån individens behov. Ofta ges exempelvis centralstimulerande läkemedel vid adhd. Personer med fragilt X-syndromet saknar FMR1-proteinet, som bland annat hämmar en glutamatreceptor hos nervcellerna och påverkar bildningen av andra proteiner. Saknas proteinet uteblir alltså hämningen och proteinnivåerna blir för höga. Det pågår studier där man på medicinsk väg försöker ersätta proteinets hämmande funktion. En sådan medicin kan inte bota fragilt X-syndromet, men skulle eventuellt kunna lindra symtomen. Hittills har studierna inte visat tillräcklig effekt.

– Dessutom pågår försök med att påverka andra receptorer i hjärnan, vilket skulle kunna ha en positiv effekt för inlärningsförmågan, säger Britt-Marie Anderlid.

Kliniska prövningar med substanser som stimulerar kroppens GABA-receptorer har till exempel visat en positiv effekt på beteende och

inlärning. Studierna har ännu inte lett till något färdigt läkemedel. Forskare försöker också prova existerande läkemedel eller finna nya mediciner som påverkar effekten av mutationen som orsakar fragilt X-syndromet. Existerande mediciner och ämnen som testas är bland annat metformin, som ökar insulinkänsligheten och påverkar kroppens dygnsrytm. Topiramaten är en medicin man har börjat testa och som eventuellt kan ge en positiv effekt på inlärning. Vanligen tas den för att motverka epilepsi. Även betablockerare tros kunna hjälpa vid överaktivitet och underlätta inlärning.

Tidigare har man gjort försök att behandla symtomen vid fragilt X-syndromet med folsyra, men det har inte gett någon effekt.

– Man har även provat vissa kostbehandlingar. En del personer har rapporterat att de har lindrat vissa symtom med en förändrad kost, men det finns inga generella rekommendationer, säger Britt-Marie Anderlid.

Forskning med så kallad eyetracking visar att den bristande sociala kontakten hos barn med fragilt X-syndromet och autism inte beror på brist på intresse för andra, vilket ibland är fallet vid andra former av autism. Snarare är den kopplad till oro och ängslighet. Det gör att åtgärder som samtalsterapi kan underlätta den sociala interaktionen för en del personer med syndromet.

För att stimulera utvecklingen och kompensera för funktionsnedsättningarna vid fragilt X-syndromet behövs tidig kontakt med sjukvård och habilitering. I ett habiliteringsteam ingår olika specialister med särskild kunskap om funktionsnedsättningar och deras effekter på vardagsliv, hälsa och utveckling. Det kan till exempel vara läkare, logoped, fysioterapeuter och pedagoger.

– Alla vet i dag att tidiga insatser är jätteviktiga, och om barnet behöver hjälp ska det få det, säger Britt-Marie Anderlid.

Hon tycker att barnets kognitiva förmågor ska utredas noggrant – och flera gånger om det behövs.

– Barnen får diagnos mycket tidigare nu än för några år sedan. En del får sin diagnos i två–tre-årsåldern, och då ska man absolut göra en ny utredning inför skolstarten, säger hon.

Frågor till Britt-Marie Anderlid:

Kan flickor ärva en fullmutation från sin pappa?

– Nej, det har aldrig beskrivits. Däremot finns det män med fullmutation vars döttrar har fått premutationer.

Kan man göra fosterdiagnostik innan vecka 12 för fragilt X-syndromet, som man kan med en del andra tillstånd?

– Ja, i så fall är det PGT som gäller – preimplantatorisk genetisk testning, som man gör på embryon. Men det förutsätter att man inte blir gravid spontant, utan genom IVF.

Ökar fragilt X-syndromet i befolkningen?

– Nej, det finns inga tecken på att andelen pre- eller fullmutationer ökar. Förmodligen bromsas nedärvningen av att de som har stora fullmutationer sällan får barn, och då förs ju inte mutationerna vidare till nästa generation.

Allan och Signe har fragilt X-syndromet

Allan och Signe är 15 och 13 år. De kom till Ågrenska med sin mamma Yvonne och pappa Sune.

Yvonne och Sune har känt varandra nästan hela livet, men blev ett par först i tjugofemårsåldern. Yvonne hade då en sexårig dotter, Kajsa, från ett tidigare förhållande. Knappt ett år efter att Yvonne och Sune flyttade ihop blev Yvonne gravid och våren 2007 föddes Allan.

– Han var en krävande bebis, tyckte jag som hade Kajsa att jämföra med. Han sov dåligt, var ständigt otillfredsställd och ville jämt bli buren. Det tog flera månader innan jag tog en barnvagnspromenad utanför vår tomt, det var helt enkelt för jobbigt, säger Yvonne.

Vid tre månaders ålder fick Allan sin första öroninflammation. Så fort penicillinkuren var över fick han en ny.

– Han hade konstant öroninflammation i åtta månader. Det var hemskt tufft för både honom och oss, säger Yvonne.

När Allan var ett år och två dagar fick han inopererade rör i öronen. Föräldrarna väntade sig en andningspaus.

– Men då dröjde det en månad, sedan fick han njurbäckeninflammation. Han var helt enkelt ofta sjuk, och det var så vi tolkade hans beteende: han fick aldrig vara frisk och pigg, utan hade alltid ont och var ledsen, säger Yvonne.

Hon minns att han kröp runt på barnavdelningen där han vårdades för njurbäckeninflammationen. Då var han strax över året.

– Vi märkte ju att han var lite sen i utvecklingen men det var inget som vi riktigt reagerade på. Vi tänkte nog att det också hade att göra med att han så ofta var sjuk, säger Yvonne.

Neuropsykiatri vid fragilt X-syndromet

– De flesta pojkar med fragilt X-syndromet har en intellektuell funktionsnedsättning. Ungefär en fjärdedel av alla flickor har en lindrig intellektuell funktionsnedsättning. Autism och andra neuropsykiatriska funktionsnedsättningar är vanligare hos personer med fragilt X än hos befolkningen i stort. Det säger Suzanne Steffenburg som är barnpsykiatriker på Barnneurologi vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Neuropsykiatriska diagnoser kan nästan aldrig diagnosticeras genom så kallade biomarkörer. Det går inte att ta en bild av hjärnan eller analysera ett blodprov för att se om en person har autism eller adhd. – Men om man vet att ett barn har fragilt X-syndromet, så kan man vara beredd på att barnet också kan ha adhd, add eller autism – eller symtom som ingår i dessa diagnoser, säger Suzanne Steffenburg.

Vanligt med autism

I befolkningen räknar man med att ungefär 1 procent har autism. Det är långt vanligare bland personer med fragilt X-syndromet: 25–30 procent har vad man kallar fullt utvecklad autism. Siffran är högre, uppåt 35 procent, om man enbart tittar på de pojkar som också har intellektuell funktionsnedsättning.

– Långt fler än så har autistiska drag. Man ska komma ihåg att autism är en symtomdiagnos – men lägger ihop symtomen och kommer fram till att ett barn har, eller inte har autism. Det finns många som inte helt uppfyller kriterierna för diagnos men har tydliga symtom, säger Suzanne Steffenburg.

Autism beskrevs första gången av läkaren Leo Kanner 1943. Han beskrev 8 pojkar och 3 flickor med autism.

– Beskrivningen av autism gjorde han bra, men han tog helt fel på orsaken. Enligt honom berodde barnens diagnos på att mammorna till barnen var känslokalla överklasskvinnor. I många decennier blev föräldrar anklagade för att vara orsaken till sina barns svårigheter, säger Suzanne Steffenburg.

Det var först i slutet av 1900-talet som man började förstå att föräldrarnas beteende inte orsakar autism. Idag vet vi att cirka 10

procent av all autism förklaras av olika genetiska förändringar, som i fallet med fragilt X-syndromet.

Vad är autism?

Den kliniska beskrivningen av autism har förändrats genom åren, men kärnan finns kvar. Diagnosen vilar på två ben, där det ena handlar om social interaktion och det andra om beteende. Generellt har personer med autism svårt för ömsesidig social interaktion och kommunikation.

– Man kan absolut vara intresserad av kontakt och interaktion, men inte på ett särskilt ömsesidigt sätt. Många har svårt för samtal som ska gå fram och tillbaka och att förstå vad den andre tänker på eller har för intentioner, säger Suzanne Steffenburg.

Att använda eller läsa av mimik eller ögonkontakt är ofta svårt för personer med autism, liksom att utveckla relationer i lek.

Den del av diagnosen som handlar om beteende kan till exempel yttra sig som stereotyp tal, ekotal eller att upprepa vissa rörelser. Fixeringar och selektivt ätande är också vanligt. Personer med autism kan vara väldigt fästa vid rutiner och ritualer.

– Ibland kan rutinerna kännas helt meningslösa för omgivningen, men för individen som håller på med dem är de jätteviktiga, säger Susanne Steffenburg.

Sensorisk känslighet är också ett symptom som kan höra ihop med autism. Känsligheten kan innebära att man reagerar starkt eller annorlunda på sensoriska upplevelser som ljud, ljus eller beröring. Suzanne Steffenburg poängterar att autism kan yttra sig väldigt olika hos olika individer, inte minst beroende på vilken begåvning man har i övrigt. Autism hos en person som är normalbegåvad och går i vanlig grundskola är inte samma sak som hos någon med måttlig intellektuell funktionsnedsättning som går i särskola.

– Innan man ställer en autismdiagnos ska man alltid göra en begåvningsbedömning. Vi kan inte ställa åldersadekvata sociala krav på en person som är sexton år men som befinner sig på en treårings begåvningsnivå, säger hon.

Autism vid fragilt X-syndromet

Suzanne Steffenburg har träffat många barn med fragilt X-syndrom och intellektuell funktionsnedsättning, och kan se vissa gemensamma drag hos dessa barn. Hennes erfarenhet är att många barn och unga med syndromet har ovanligt svårt för ögonkontakt.

– De kan stå helt bortvända samtidigt som de pratar och har svårt att använda blickkontakt i det sociala samspelet. Många har också ekotal och kan till exempel svara "Mår du?" på frågan "Hur mår du?". En pojke jag träffade sa alltid "God afton, Rapports rubriker" och så sa

han rubrikerna från gårdagen. Det var hans sätt att kommunicera med mig.

Andra barn som Suzanne Steffenburg har mött har använt så kallat "cocktailprat" – det kan låta socialt, men består i princip av ord och fraser som barnen har hört och tagit ur sitt sammanhang.

När det gäller beteenden har Suzanne Steffenburg många gånger noterat att barnen med fragilt X och autism inte tycker om fysisk kontakt. Fixeringar är också vanligt, som att bita sig i handen.
– Rutiner och ritualer är väldigt viktiga för dessa barn, och jag upplever dem som mycket känsliga för förändringar när det gäller till exempel maträtter.

Sist men inte minst finns det något som Suzanne Steffenburg tycker utmärker barnen med fragilt X och autism.

– I beskrivningen av autism står det ingenting om hyperaktivitet eller överdrivet tempo, men det tycker jag mig ofta se hos barnen med fragilt X. De kan ha ett hyperaktivt tempo i allt från prat till aktiviteter på ett sätt som kan upplevas som påfrestande för omgivningen, säger Suzanne Steffenburg.

Adhd

Tidigare studier har visat att ungefär 7 av 10 pojkar med fragilt X-syndrom har adhd. Diagnosen kännetecknas framför allt av svårigheter med koncentration och uthållighet, samt en utpräglad hyperaktivitet. En del har både autism och adhd, eller add som är samma sak som adhd fast utan hyperaktivitet.

– Jag tycker dock inte alltid att barnen med fragilt X har samma "typ" av adhd som barn utan syndromet har. Den är till exempel svårare att medicinera, även om det finns de som får det att fungera, säger Suzanne Steffenburg.

Självdestruktivt beteende och utbrott

En del personer med fragilt X-syndromet utvecklar ett självdestruktivt beteende. Det kan till exempel handla om att bita sig själv.

– Jag får ofta frågor från barnens omgivning av typen "Varför gör han så här?". Det är inte så lätt att svara på, säger Suzanne Steffenburg.

Beteendet kan handla om kommunikationssvårigheter, men lika gärna om ett biologiskt behov av att få igång kroppens endorfiner.

– Det kan också handla om att skapa lite spännande sinnesförnimmelser, eller att söka uppmärksamhet, säger Suzanne Steffenburg.

Hos personer med autism kan beteendet dessutom bli en vanemässig rutin som man fastnar i, och slutligen kan bli till en ond cirkel.

Många barn med autism har annorlunda perception. Omgivningen kan inte räkna med att barnen upplever världen på samma sätt som andra. Beröring kan kännas som smärta för en del barn med autism, medan andra kan tåla hur mycket smärta som helst. Överkänslighet för intryck och sinnesförnimmelser kan också vara en källa till utbrott och utmanande beteende.

För att förstå hur beteendet kan brytas är det viktigt att analysera varför det händer.

– Generellt, och detta vet ni ju redan, är det viktigt med struktur, förutsägbarhet, rutiner och språkförståelse – samt att inte ställa överkrav, eftersom det kan leda till olika sorts utmanande beteende eller helt enkelt utbrott, säger Suzanne Steffenburg.

Frågor till Suzanne Steffenburg:

Jag känner igen mycket av det du pratar om idag, men vårt barn med fragilt X har inte diagnosen autism. Han är femton år nu och har lindrig till måttlig intellektuell funktionsnedsättning. Tycker du vi ska utreda honom för autism?

– Det är en svår fråga. Vad gäller prognosen vill jag vara tydlig med att om man har autism och IF så är det framför allt IF som avgör hur livet ska bli och vilket stöd man kommer behöva. Samtidigt är er son på väg in i vuxenlivet och han har rätt att bli utredd, så att alla vet vilka svårigheter han har och vilken hjälp han kommer att behöva från samhället.

Vår son är nio år och gjorde en psykologisk utredning när han var fyra. Psykologen kunde inte konstatera IF eftersom pojken hade så svårt att samarbeta. Vad tycker du att vi ska göra?

– ”Svårt att samarbeta” tolkar jag som en svårighet i sig. Barn gör ofta vad de kan göra i den aktuella situationen, särskilt tillsammans med en någorlunda duktig psykolog. Man behöver tolka vad den svårigheten beror på, och om det inte gjordes då så kanske man ska göra ett nytt försök.

Varför tror du inte så mycket på adhd-läkemedel för dessa barn?

– Jag säger bara att man inte ska ha en övertro på denna medicinering. Era barns adhd beror på en genetisk förändring. Det är inte alltid adhd-läkemedel fungerar lika bra hos barn som har fragilt x-syndromet. De kan absolut minska överaktiviteten, men för en del barn blir effekten mest att de förlorar aptiten.

Allan börjar förskolan

När Allan var två år fick han en lillasyster. Föräldrarna bestämde sig för att vänta med att skola in storebror på förskolan tills på hösten, när han var närmare två och ett halvt.

– Vardagen var ett fullständigt kaos. Vi fick sätta upp ett högt staket runt hela tomten för annars smet Allan. När han hade lärt sig att gå var han väldigt snabb, minns Yvonne.

– Ja, men det dröjde inte länge förrän han listade ut hur man fick upp låset till staketet, påminner Sune.

När hösten kom var Yvonne helt slut efter tiden hemma med två barn och längtade efter att skola in Allan. Han skulle få gå femton timmar per vecka på förskolan.

– Men det blev kaos även där. Ingenting fungerade, han bara skrek och ville inte vara där, säger Yvonne.

Hon och Sune hade ett kompispar med ett barn som var jämnårigt med Allan. Yvonne såg med avund hur den familjen levde.

– De kunde sitta och rulla en boll mellan varandra på golvet och ha ett samspel. Jag minns att jag så gärna ville ha det så, jag med.

Efter ett tag reagerade förskolan på att Allan inte riktigt hängde med, och hade svårt med de sociala bitarna. Förskolan tog kontakt med en barnpsykolog som Allan skulle få träffa för en psykologutredning.

Yvonne tog sig till psykologen med båda barnen i släptåg. Hon upplevde träffen som en stor besvikelse.

– Allan hängde inte med i någonting på testerna. Men psykologen sa ”han är så liten och han har varit så sjuk”, och så var det bra med det.

Vardagen rullade på. Allan hatade förskolan och lämningarna var hemska. Även på förskolan var han rymningsbenägen.

– De fick skaffa speciella lås som inte skulle gå att dyrka upp. Men det tog inte lång tid innan Allan listade ut hur man gjorde. Det var jobbigt, förstås, men samtidigt blev man lite stolt över vad han klarade av, säger Sune och ler.

Neuropsykiatri – praktiskt arbete i vardagen

– Alla barn, och i synnerhet de som har neuropsykiatriska diagnoser, mår bra av att vardagen är meningsfull, begriplig och hanterbar. Det säger Andreas Svensson som är specialpedagog och arbetar med NPF-diagnoser på Ågrenska.

De neuropsykiatriska diagnoserna (NPF) innefattar huvudsakligen adhd, OCD (tvångstankar och tvångshandlingar), autismspektrumtillstånd och Tourettes syndrom (tics).

– Det här är diagnoser som går in i varandra och som kan vara svåra att skilja åt, därför att de bygger på mänskliga funktioner. Därför kan alla känna igen sig i dem, säger Andreas Svensson.

Adhd, Tourettes syndrom och OCD

Adhd delas in i tre grupper. Den första innebär huvudsakligen utmaningar med uppmärksamhet och koncentration. Variant två innebär att personen är utåtagerande, saknar impuls kontroll och är hyperaktiv. Den tredje varianten, som också är den vanligaste, är att ha en kombination av de två första.

Tourettes syndrom handlar om att ha obetingade tics av olika slag. Att de är obetingade betyder att de inte är inövade. Många med Tourettes beskriver det som att de inte kan hindra ticsen. Det går inte att låta bli. Vanliga tics är blinkningar eller att knycka med nacken.

– De hör till de mekaniska ticsen. När man hör ordet Tourettes tänker de flesta på verbala tics.

– De vanligaste ljudande ticsen som jag stöter på är olika slags halsljud eller nässnytingar. Ljudande tics kan gå över i verbala tics. Då är det vanligt att man upprepar vad någon säger eller säger ett och samma ord många gånger. Det behöver inte vara svordomar eller fula ord, men det kan vara det, säger Andreas Svensson.

I Tourettes syndrom ingår även *trotssyndrom*. Då bryter de obetingade ticsen mot sociala koder. Man vill få en reaktion från någon och därför är beteendet kopplat till trots.

– Om en person med trotssyndrom har ett oönskat beteende, säg ifrån, men inte hela tiden. Annars kan uppmaningarna att sluta med ett visst beteende i stället bli en trigger till att fortsätta, säger Andreas Svensson.

OCD, eller tvångstankar och tvångshandlingar hänger i högsta grad samman med Tourettes syndrom och man har ofta drag av båda. Den stora skillnaden är att OCD ofta tar upp hela ens vardag. Till

skillnad mot Tourettes handlar det ofta om väldigt planerade handlingar. Många gånger följer tvångstankar vissa mönster och ritualer, till exempel överdrivet handtvättande eller att en person alltid måste äta tre stycken av allt.

Hur kan man stötta någon med tics eller tvångstankar?

Andreas Svensson berättar att grunden är att omgivningen fungerar som modell. Det är viktigt att ha en öppenhet om diagnosen så den inte blir till ett stigma. Han förklarar att när han inte vet hur han ska börja, så utgår han alltid från sig själv.

– Jag funderar på vilka tics eller tvångstankar jag själv har, och det har vi alla eftersom det är mänskligt. Sedan skriver jag ner dem och ber barnet att göra detsamma med sina tics eller tvingshandlingar. Sedan pratar vi om vilka beteenden som inte gör något och vilka som är jobbiga och ställer till det.

Man kan också prata om vilka situationer som utlöser tics/tvånghandlingar. Går det att använda några mottics, till exempel att knäppa med fingrarna istället?

Autism

Autismspektrumtillstånd är ett samlingsnamn för de funktionsnedsättningar som påverkar personens sätt att tänka, vara och kommunicera med andra människor.

Man brukar skilja mellan tre olika områden som personer inom autismspektrumet kan ha svårigheter med.

Central koherens handlar om att automatiskt se helheter och sammanhang snarare än att se delar och detaljer. Många med autism börjar med att uppfatta detaljer och kan misslyckas med att få ihop en helhet. Då kan det vara svårt att uppfatta hur olika sammanhang fungerar. Detta har stor betydelse även för hur man tolkar sociala koder.

Bristande *mentalisering* eller *Theory of Mind* handlar om att många med autism inte automatiskt funderar på hur andra tänker. Man har svårt för att sätta sig in i andras känslor för stunden och föreställa sig hur något kommer att bli i framtiden.

Perception handlar om hur vi tolkar olika sinnesintryck. Många med autism kan reagera starkt på ljus, ljud, lukt, känsel och smak, till exempel hur något känns när det är varmt eller kallt. Det märks särskilt väl vid selektivt ätande.

– En person med autism har förstärkta sinnen, därför brukar jag alltid börja med sinnesintrycken när jag träffar någon för första gången. Jag

vill få reda på vilka saker som kan vara besvärande, säger Andreas Svensson.

KASAM – en känsla av sammanhang

För att vi människor ska fungera i olika situationer i vardagen krävs det att vi bryr oss om det som vi lyssnar på eller sysslar med. Vi behöver vara intresserade. KASAM står för *känsla av sammanhang* och är ett begrepp som går att applicera på såväl vardagslivet hemmavid som skolan och arbetsplatsen.

– Det kan till exempel handla om att för att ni ska orka lyssna på min föreläsning, så behöver informationen höra till era intresseområden, det vill säga vara meningsfull. Den måste vara på rätt nivå och därmed vara begriplig, och ni måste ha energi nog för att hela föreläsningen ska vara hanterbar, säger Andreas Svensson.

Att vardagen och skolan är meningsfull, begriplig och hanterbar är särskilt viktigt för barn med neuropsykiatriska diagnoser. Andreas Svensson berättar att genom att arbeta systematiskt så kan skolan och familjen ge barnet en känsla av sammanhang och därmed förutsättningar för en fungerande skola och vardag.

– Jag åker ut i skolan och jobbar konkret med pedagogerna för att ta fram en plan för hur skolan bör fungera för den specifika eleven.

En fungerande vardag

Även i hemmet är det bra att börja träna på strategier som kan ge översikt och kontroll över hur vardagen ska fungera. Mycket handlar om planering och hur barnet ska kunna hantera tid. Därför är det viktigt att det är tydligt för barnet vad det är som händer i specifika situationer.

– Att uttrycka oss visuellt vinner vi väldigt mycket på. Om vi till exempel ritar ett schema varje vecka behöver det vara funktionellt så att barnet känner att det här är till hjälp för mig. Viktigast av allt är att vi vuxna är förebilder och själva använder schemat eller stödet, säger Andreas Svensson.

Metoder för att minska bråk och utmanande situationer

Andreas Svensson ger sina bästa tips för en lugnare vardag med mindre bråk i en familj med barn som har neuropsykiatriska svårigheter.

– Detta är tre metoder som är tänkta att ge möjligheter till samarbete och som kan hjälpa oss vuxna att behålla lugnet:

Avledning

Prata inte om det som inte fungerar och undvik därigenom att gå in i konflikter. Om en konflikt ändå uppstår är det bra att ha några strategier redo för avledning redo. En typ av avledning är

övertäckningstaktiker, gör det oväntade, bråka inte utan ge beröm i stället.

Kravanpassning

Titta på hur en dag ser ut. Går det att använda hjälpmedel för att den ska bli mer hanterbar? När ett barn har svårt att själv skapa struktur behövs tydlighet.

Affektreglering

Försök att som vuxen behålla lugnet.

– När det är som tuffast, tänk på att dina känslor speglas. Sänk rösten, var lite tyst och tjata inte för mycket. Bekräfta i stället barnets känslor.

Ytterligare ett tips som Andreas Svensson gärna delar med sig av är att hjälpa barnet att skapa "nödutgångar".

– Det är ibland det första jag gör med barn som jag möter. Jag frågar om de är sådana som gillar att gå iväg när det blir för mycket, och så kommer vi tillsammans fram till ett par platser där det kan vara bra att gömma sig en stund. Det kan vara väldigt skönt för barnet att veta att det finns ett eller flera trygga ställen, och för oss vuxna är det skönt att inte behöva leta efter barnet så länge, säger han.

Nödutgången kan också vara mer symbolisk.

– Om barnet hatar att gå till tandläkaren: erbjud en nödutgång. Berätta att om det blir alldeles för jobbigt – säg bara till, så går vi därifrån och sätter oss i bilen och lyssnar på din favoritmusik. Signalen blir att det värsta som kan hända är att vi sitter i bilen och gör något trevligt. Det kan göra det lättare att närma sig en svår situation.

Korgmodellen

Barnpsykologen Ross W Greene har beskrivit en modell för att hantera jobbiga situationer. Korgmodellen erbjuder tre olika sätt att handskas med konflikter. Det gäller att välja en korg och hålla sig till den. När barnet till exempel kommer hem från skolan och börjar eftermiddagen med att kasta saker i hela lägenheten kan man välja tre alternativ:

A: Nej-korgen. Du markerar med en gång: barnet ska plocka upp allt som kastades på golvet. Du vet att det kan göra situationen värre, men vill markera att det är viktigt. Ändra dig inte, utan ta konflikten.

B: Lösa, förklara och lära sig-korgen. Förklara varför det blir jobbigt med saker i hela huset. Argumentera, diskutera och lös problemet tillsammans. Denna metod kräver tid och ork – tillfället är inte alltid det rätta.

C: Låt det vara-korgen. Släpp situationen, ta inte konflikten, låt det vara till en annan gång.

– Ibland orkar man ta korg B, ibland är A det enda rimliga, och ibland kräver situationen att man väljer korg C. Inget är sämre än något annat. Vi föräldrar går ändå runt med så mycket dåligt samvete – det kan vara skönt att veta att även de bästa psykologerna råder oss att bara släppa konflikterna ibland, säger Andreas Svensson.

Följ Andreas Svenssons arbete som NPF-konsulent på Facebook och Instagram. Sök på *npfkonsulent*.

Allan får sin första diagnos

Yvonne beskriver det som att hennes son ständigt förde ett "inre krig". I fyraårsåldern gick han igenom ytterligare en psykologutredning. Som av en slump fick familjen träffa samma psykolog en gång till. Hon medgav att Allan inte verkade ha hämtat upp särskilt mycket sedan sist.

Länssjukhuset som familjen tillhör hade precis startat ett småbarnsteam för barn med svårigheter som Allans. I teamet ingick bland annat läkare, barnpsykolog, specialpedagog och arbetsterapeut. Psykologen skickade en remiss till småbarnsteamet och familjen blev snabbt kallad till ett möte med flera av professionerna.

– Det var ett så bra upplägg – vi fick berätta om Allan och fick sedan i princip en lista med bokade tider till läkare, psykolog och så vidare, säger Sune.

Allan fick diagnosen "lindrig utvecklingsstörning", men inte autism eller adhd. Yvonne blev förvånad, hon hade själv gissat på autism.

– Sedan frågade någon i teamet om vi ville göra en genetisk utredning. Vi svarade nej, för vi förstod inte syftet, eller de förklarade det inte. Jag tolkade det som att de ville veta vem av oss det kom från, och det spelade ju ingen roll för oss, säger Sune.

På grund av sin intellektuella funktionsnedsättning fick Allan börja i särskola när det var dags för skolstart. Han hade fått en resursperson på förskolan som följde med till skolan och allt gick ganska bra. Vid det här laget hade han kommit igång ordentligt med sitt pratande – något familjen tror har att göra med att resurspersonen var kompetent inom tecken som stöd och använde det mycket med Allan.

– Nu har Allan inga svårigheter med att prata, men han kan ibland använda tecken utan att han ens tänker på det, tror jag. Folk frågar ibland om han kan teckenspråk, men jag tror bara han har lärt sig att prata på det sättet, säger Sune.

Sensorisk överkänslighet – hur hjälper vi barnet?

– Många barn och vuxna med fragilt X-syndromet upplever en överkänslighet i ett eller flera sinnessystem. Det kan vara besvärande, men det finns många bra åtgärder att ta till för att minska konsekvenserna av överkänsligheten. Det säger Britt-Marie Andersson som är arbetsterapeut och har arbetat i 37 år på Habiliteringen i Stockholm.

Personer med fragilt X-syndromet har ofta en överkänslighet för sinnesintryck. Det kan handla om syn-, hörsel-, lukt- och smakintryck eller intryck från känsel och balans. Hur våra sinnen tolkar olika intryck brukar kallas perception.

På 1970-talet utvecklade den amerikanska arbetsterapeuten Jean Ayres en teori och behandlingsmetod som hon kallade Sensory Integration. Hon beskrev konsekvenserna av bristande integrering av olika sinnesintryck. Sensoriken skiftar för alla människor, under olika dagar och vid olika tidpunkter på dagen.

– Vissa dagar står man ut med det mesta och känner sig tillfreds, andra dagar kan man vara trött och då tolerera mindre stimuli. En ulltröja kan kännas mysig en dag men stickig och obekvämlig en annan, säger Britt-Marie Andersson.

Vissa sinnen är tätt sammankopplade med våra minnen och erfarenheter. En doft eller smak kan ge oss minnesbilder av saker, platser eller situationer som inträffat. Det kan vara både positiva och negativa upplevelser.

Autonoma nervsystemet

Kroppens autonoma nervsystem styr de funktioner i kroppen som inte kontrolleras av viljan. Det ser till exempel till att vi andas, att hjärtat slår och att tarmarna fungerar som de ska. Systemet delas in i två delar: det sympatiska och det parasympatiska systemet.

– Det sympatiska systemet styr de funktioner som träder i kraft när vi blir rädda eller stressade. Flykt eller kamp är två grundinstinkter som kan triggas när det sympatiska systemet slår på, säger Britt-Marie Andersson.

Det parasympatiska systemet har en genomgående lugnande effekt och gör oss avspända och trötta. Barn som är oroliga eller hyperaktiva kan behöva stimulera parasympatikusaktiviteten.

Perceptuell överkänslighet

Överkänslighet i olika sinnenområden kan förekomma hos både personer med fragilt X-syndromet och andra. Känsligheten yttrar sig på många olika sätt. *Gravitationsosäkerhet* medför att lägesförändringar upplevs som mycket obehagliga. Detta beror på att en del av balanssystemet i innerörat har svårt att tolka gravitationskraften. En person med gravitationsosäkerhet får en reaktion från det sympatiska nervsystemet vid lägesförändringar. Upplevelsen av att exempelvis komma upp på en låg höjd, eller att luta åt sidan, medför en stark obehagskänsla. Det gör ofta att personen får ett försiktigt och lite stelt rörelsemönster.

– Det som hjälper vid en sådan tolkningssvårighet är att under mycket trygga omständigheter utsätta sig för sinnesintrycket lite i taget, inom gränserna för vad man tolererar. Successivt vänjer man sig och lär sig att tolerera mer. Risken är annars stor att man blir väldigt begränsad i vardagen, säger Britt-Marie Andersson.

Överkänslighet för rörelse innebär att man lätt blir yr av rörelse. En del personer mår lätt illa, exempelvis när de åker bil eller snurrar runt. Ett sätt att kompensera för rörelseöverkänsligheten är att använda synen aktivt – det kan hjälpa att titta ut genom fönstret för att kroppen ska "hänga med" på vad som händer. Om det är obehagligt att gunga kan det hjälpa att börja gunga långsamt med fötterna kvar i marken. Personen kan då själv kontrollera hur mycket gungning som hen utsätts för.

Många föräldrar till barn med fragilt X-syndromet beskriver att barnen har en taktill överkänslighet. Det innebär att de är känsliga och visar obehag för plötslig och oväntad beröring.

– Det kan till exempel upplevas obehagligt om någon kommer bakifrån och lägger handen på ens axel. Det kan ske i all välmening men kan bli obehagligt och skrämmande för en person med dessa svårigheter, säger Britt-Marie Andersson.

Reaktionen från det sympatiska nervsystemet kan bli överraskande och kraftfull. För personer med taktill överkänslighet händer detta i många situationer i vardagen och ställer ofta till det eftersom försvarsreaktionen kan bli att slå till den eller det man uppfattar som ett hot.

Taktill överkänslighet medför ofta problem i vardagssituationer, till exempel när personen ska duscha, klippa naglarna eller kamma håret.

– Vi kan aldrig säga till personen med överkänslighet att det "inte gör ont" att göra dessa saker. Det kan upplevas som smärtsamt för honom eller henne.

Vad går det att göra åt svårigheterna?

Det är viktigt att vara uppmärksam på vad barnet eller den vuxna upplever som problematiskt, och vad som kan göras åt det. Nyckeln är att hitta vad som lugnar.

– Vissa blir hjälpta av att hålla någon i handen, ett fast tryck i handflatan kan kännas tryggt. För andra känns det bra att ha på sig en bollväst eller ett tungt täcke. Sådana hjälpmedel ger ett fast djupt tryck mot kroppen, vilket ger en lugnande effekt. Det djupa trycket har genomgående en lugnande effekt på sensorisk överkänslighet inom alla perceptionsområden, säger Britt-Marie Andersson.

För att få hjälp att bedöma om svårigheterna beror på sensorisk problematik eller inte kan bedömningsinstrumentet *Sensory Processing Measure*, SPM, användas. En arbetsterapeut med utbildning inom detta område kan hjälpa till med bedömningen.

Sensory diet – ”sinnesdiet”

Sensory diet är en metod för att identifiera överkänslighet för sinnesintryck och reglera vakenhetsgraden. Rent praktiskt innebär det en anpassning av barnets uppgifter och/eller miljö. Sinnesdieten kan till exempel användas för att bättre hantera förändringar eller övergångar mellan olika aktiviteter.

– Ofta vet barnen inte själva varför just en viss situation kan upplevas som besvärlig, det bara blir så, säger Britt-Marie Andersson. Metoder att använda sig av är exempelvis djupt tryck, muskel- och ledarbete, munmotorisk stimulans (till exempel att suga eller tugga på något) och olika former av rörelseaktiviteter, som att gunga.

Exempel på uppiggande sinnesdiet:

- *Beröring*: Smärta, kyla, lätt beröring, snabb vibration, att tugga.
- *Rörelse*: Att hoppa och studsa. Snabb, oregelbunden rörelse.
- *Hörsel*: Höga ljud, snabb musik med ojämn puls.
- *Syn*: Starkt ljus, kontraster, naturligt ljus.
- *Lukt*: Bittra, kryddiga dofter.
- *Smak*: Sura, skarpa, beska och kryddiga smaker.

Exempel på lugnande sinnesdiet:

- *Beröring*: Djupt tryck, ledkompression, mjuk vibration, att suga.
- *Rörelse*: Långsam, rytmisk.
- *Hörsel*: Lugna ljud med vilsam takt och rytmisk, jämn puls.
- *Syn*: Dämpad belysning.
- *Lukt*: Söta dofter, som vanilj eller lavendel.
- *Smak*: Söta smaker.

– Det gäller att komma fram till vad varje barn behöver, och vad som fungerar bra för just honom eller henne. Din egen röst har du alltid med dig – det kan vara bra att tänka på, säger Britt-Marie Andersson. Om barnet är hyperaktivt eller upprört kan personer i omgivningen själva försöka vara lugna, tala långsamt och lågmält, och andas lugnt. Det hjälper barnet att komma ner i varv igen. Att försöka överrösta någon får oftast motsatt effekt.

Alert program – ett sätt att ta reda på vad som fungerar

Alert program är ytterligare en metod baserad på *Sensory Integration* som används för att kartlägga sensorisk problematik. Den fungerar bäst för personer som själva behöver ett verktyg och egen kunskap om hur deras nervsystem fungerar och varför de tolkar sinnesintryck annorlunda. Med hjälp av Alert program lägger en terapeut upp en plan för individen där hen får verktyg för att hitta lugnande alternativt uppiggande aktiviteter för att kunna hantera vardagen så bra som möjligt.

Signe och Allan får diagnosen fragilt X

När Allan hade börjat skolan kom ett nytt bakslag – nu med Signes förskola som började flagga för att något inte riktigt stämde.

– De reagerade främst på det sociala samspelet. Hon kunde sitta och prata om spaghetti hur länge som helst men hon kunde inte föra ett samtal.

När Signe skulle börja förskoleklass sammanfattade förskolan sina tankar om hennes sociala begränsningar – men Yvonne och Sune menar att skolan inte ens läste papperet.

– Det blev en urdålig övergång till skolan och vi märkte snabbt att det var många saker som hon inte klarade av. Hon hade jättesvårt att lära sig läsa. Det lärde hon sig inte förrän i trean när hon fick hjälp av en specialpedagog, säger Sune.

I tvåan föreslog skolläkaren att Signe skulle genomgå en psykologutredning, även hon.

– Vi väntade och väntade i över ett år på den där utredningen, tills jag till slut klampade in på rektorns kontor och sa att utredningen måste starta nästa vecka. Och det gjorde den, säger Yvonne.

Signe fick diagnosen lindrig intellektuell funktionsnedsättning. Då tyckte skolläkaren att familjen borde göra en genetisk utredning på grund av familjehistoriken. Allan och Signe var då 13 och 11 år.

– Vi satt där på Klinisk genetik, hösten 2019, och fick diagnosen fragilt X-syndrom och en lista över symtom. Det var som om alla pusselbitar föll på plats. Både Signe och Allan var öronbarn, Signe

skelar. Båda har intellektuell funktionsnedsättning. Allan var sen med både tal och motorik. Jag kände nästan "jaha", säger Yvonne. Sune håller med.

– Det blev liksom något att ta på, en anledning, säger han.

Eftersom hela familjen testades fick Yvonne veta att hon bar på en premutation.

– Det var jobbigt för mig. Eftersom jag har ett friskt barn sedan tidigare har både jag och alla andra tänkt att detta måste komma från Sune. Och så var det inte så. Samtidigt har jag tänkt så mycket på om det var något som hände under graviditeterna eller förlossningarna, och fick svart på vitt att det inte var så. Jag kunde inte gjort något annorlunda, säger hon.

Kommunikation

– Hos barn med intellektuell funktionsnedsättning är språksvårigheter ofta en del av symtombilden. Med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna.

Det säger arbetsterapeuten Gunnel Ivarsson som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

DART är en verksamhet vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg, som arbetar med att hjälpa personer med kommunikationssvårigheter att hitta rätt metod och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. De arbetar också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilken bland annat finns beskriven i två av FN:s konventioner: barnkonventionen och konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vad är kommunikation?

Kommunikation är allt som någon gör eller säger och som någon annan reagerar på. 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 kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga och lära oss saker, och för att bygga sociala kontakter med omgivningen. Barn kan visa att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

Vår användning av språket kan delas upp i tre delar: förmågan att förstå, förmågan att uttrycka sig och förmågan att använda det inre språket för att reflektera, planera och strukturera. En del personer har lätt att tala men svårare med att processa vad andra säger. Andra förstår bra, men har själva svårt att uttrycka sig så att omgivningen förstår. Det är också vanligt att personer med kommunikationssvårigheter har problem med alla tre delar.

Kommunikation hos personer med funktionsnedsättning

Barn med fragilt X-syndromet har oftast kommunikationssvårigheter i någon grad, men svårigheterna och styrkorna ser olika ut från person till person. Några använder tal, andra tecken och bilder eller en kombination av dessa. Därför måste också stödet anpassas individuellt. När barn saknar konventionella sätt att kommunicera på, som tal eller teckenspråk, kräver det mer av omgivningen. Det är viktigt att människor runt barnet samarbetar och anstränger sig för att förstå barnet. På så sätt kan man utveckla barnets möjligheter att göra sig förstådd.

AKK som stöd

AKK är en förkortning för Alternativ, Kompletterande Kommunikation. Det finns olika varianter av AKK för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig eller ta till sig information. Det är omgivningen som har ansvar för att metoderna och redskapen fungerar för personen som behöver stöd i sin kommunikationsutveckling. Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen.

Habiliteringar i hela landet erbjuder kursen AKKtiv, som är en introduktionskurs till AKK för föräldrar och andra i barnets omgivning. Numera finns också kursen KomPis, som riktar sig till skola och förskola.

Även den som kommunicerar med tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt. Det finns ingen risk att talet hämmas bara för att barnet lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd av andra typer av kommunikation.

– Det är jättebra att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Detta förvirrar inte barnet vilket en del föräldrar ibland är rädda för – tvärtom! Att presentera flera alternativ innebär att barnets palett av möjligheter blir större, säger Gunnel Ivarsson.

Förutom bilder, tecken, symboler, samtalskortor, kommunikationsapparater och datorer finns idag också appar som kan användas som stöd i kommunikationen. De digitala lösningarna

skapar möjlighet till mycket större och bredare kommunikationsunderlag än vad de analoga metoderna tidigare erbjudit. Kommunikationsstödet anpassas alltid efter barnets ålder. Det gäller både innehållet och vilken metod som används. En tonåring behöver fler och andra typer av ord eller bilder än ett litet barn behöver.

– Det är också viktigt att ge barnen samma möjligheter som andra att inte hålla med sin omgivning. Barnet behöver inte bara få möjlighet att välja mellan olika aktiviteter, till exempel, utan också kunna uttrycka ”jag känner inte för något av det där just nu”. En tonåring kanske behöver lägga till några svordomar i sin samtalskarta för att ha möjlighet att uttrycka sig på samma sätt som syskonen gör, säger Gunnel Ivarsson.

Samspel vid kommunikations- och/eller kognitionssvårigheter

Det är viktigt att omgivningen förväntar sig kommunikation från alla barn, oavsett barnets intellektuella nivå. Alla människor har behov av att uttrycka sig.

– Du som kommunicerar med ett barn som har en intellektuell funktionsnedsättning måste vara beredd på att vänta in svaret längre än du kanske gör i samtal med andra. Ställ en fråga, visa att du förväntar dig ett svar, och ha tålamod. Det är inte ovanligt att svaret kommer efter tjugo sekunder eller mer, säger Gunnel Ivarsson. Ett klassiskt scenario är att personer i omgivningen pratar mest själva, och svarar på sina egna frågor i stället för att vänta in barnet. När det gäller barn som inte pratar eller kommunicerar så mycket själva finns det alltid en risk att personer i omgivningen kommunicerar mindre med honom eller henne, och dessutom blir mer styrande och dominanta. Samspelet stannar upp och man har svårt att mötas i gemensamma samtalsämnen. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen som har kommunikationssvårigheter.

Det är bra att vidga sin syn på vad kommunikation är. Ett komihåg för en responsiv kommunikationsstil kan se ut såhär:

1. *Titta och lyssna*: Se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på hans signaler.
2. *Vänta och förvänta*: Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än vad man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation.

3. *Tolka och bekräfta*: Tolka och bekräfta vad personen gör, inte bara vad den säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "spanar du efter katten nu?".

Denna metod kallas för att "uggla". En annan metod är att "räva". Det innebär att man arrangerar en situation som man tror att barnet kommer reagera på, och därefter följer steg 2 och 3. Situationen behöver inte vara avancerad, det kan till exempel vara att visa en bild på något man vet att barnet känner igen.

Omgivningen måste agera modell

För att barnet ska förstå vad tecken, bildkartor och olika kommunikationshjälpmedel ska användas till behöver omgivningen agera modell. Modell är den vuxna genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnet, exempelvis att peka på bilder.

– Som samtalspartner vid pek-prat pekar du på bilderna till huvudorden i meningen, och pratar samtidigt i hela meningar. Syftet är att tala till barnet på barnets sätt, det ökar förståelsen. Metoden saktar också ner taltempot, reducerar mängden ord och erbjuder barnet möjligheter att själv använda bilderna för att kommunicera, säger Gunnel Ivarsson.

På **bildstod.se** finns gratis bildstöd att ladda ned – både färdiga kartor och tusentals enstaka bilder som går att sätta ihop till egna böcker, kartor eller häften.

Scheman och samtalskartor som används tillsammans utgår ifrån de aktiviteter som är aktuella för en person i en viss situation. De finns för att ge barnet möjlighet att kommunicera och samspela i aktiviteten, och för att ge stöd för minnet.

– Om inte omgivningen förväntar sig kommunikation från en person, eller inte fångar upp de signaler personen försöker ge, ökar risken för frustration hos barnet. Ofta misstolkas vi aggression och utbrott som "trots", när det handlar om frustration över att inte kunna göra sig förstådd. Utmanande beteende beror till stor del på att personen inte har ett fungerande kommunikationsstöd, säger Gunnel Ivarsson.

Många barn har nytta av *tecken som stöd* – TAKK. Tecknen som används är hämtade från teckenspråket. De betydelsebärande orden tecknas med händerna samtidigt som du talar. Fördelen med tecken är att de inte kräver någon utrustning. Nackdelen är att många inte kan tecken, så antalet personer man kan kommunicera med riskerar att bli begränsat.

Ett *kommunikationspass* används för att en person ska kunna introducera sig själv och sitt kommunikationssätt för omgivningen. Ett sådant pass kan finnas i pappersform och/eller i en app, och hjälper

omgivningen att blir bra kommunikationspartners genom att det beskriver vem en person är och hur hen kommunicerar.

– Ofta blir kommunikationspasset en bra gemensam sak att prata om i mötet med nya personer. Passet ska alltid finnas med och gör att personen det handlar om snabbare kan lära känna nya personer och få ett bättre och mer konsekvent bemötande, säger Gunnel Ivarsson.

Det finns också något som kallas *reda ut-häfte*. Det är en kommunikationsbok som ger stöd för att med hjälp av bilder kunna reda ut ett missförstånd. Det ger stöd till verbala frågor, struktur i utfrågningen och stöd för att barnet ska kunna svara. En *samtalsmatta* är en metod som möjliggör för en person att uttrycka sin åsikt. Den är inte personlig utan används tillsammans med befintliga kommunikationssätt.

– Denna metod är till exempel bra att använda i skolan, för att diskutera vad som varit bra eller mindre bra under dagen. Den som använder den ska först gå en kurs för att lära sig att hålla frågorna neutrala och fria från värderingar. Sådana kurser ges på flera platser i landet.

På samma vis som det finns många sätt att hjälpa barnet att prata, finns det metoder som hjälper barnet att skriva och läsa. I dag finns ljudande tangentbord, ordprediktion och skrivprogram för dator eller läsplatta med bildstöd. En del barn uppskattar funktionen "meningsstartare".

– Hjälpen handlar om att komma igång och få fart på sitt skrivande. Barnet ska inte behöva lägga en massa energi på att stava rätt eller påbörja en mening – fokus ska vara på innehållet, berättandet och tänkandet, säger Gunnel Ivarsson.

Barn som har svårt att skriva med papper och penna ska aldrig tvingas göra det.

Fragilt X-syndromet yttrar sig på olika sätt hos olika individer.

Behoven av stöttning i den kommunikativa utvecklingen varierar därför, och måste anpassas utifrån varje individ och situation.

– Glöm inte att alla barn behöver kunna uttrycka sig brett: inleda och avsluta samtal, fråga saker, protestera, förmedla humor och skoj och tala om ifall något blivit missförstått, säger Gunnel Ivarsson.

Viktigt med tidigt stöd

Det finns många fördelar med att redan tidigt sätta in stödinsatser för kommunikation. När barnet får hjälp att uttrycka sig kan frustration och problemskapande beteende minska. Alla människor kan utvecklas i sin kommunikation – hur mycket beror bland annat på hur bra stöd personen får från sin omgivning. För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd från föräldrarna och skola, habilitering och

andra berörda. Det underlättar om alla i omgivningen är engagerade och samarbetar.

Flera studier har visat hur viktigt det är med tidigt stöd till barn med kommunikationssvårigheter. Här finns länkar till några bra rapporter.

Tidiga kommunikations- och språkinsatser till förskolebarn:
habiliteringsverige.se/arkiv/ebh_report/tidiga-kommunikations-och-sprakinsatser-till-forskolan-rev-2014

Metoder för att stimulera språk och kommunikation hos barn, ungdomar och vuxna inom habiliteringen
habiliteringsverige.se/arkiv/ebh_report/metoder-for-att-stimulera-sprak-och-kommunikation-hos-barn-ungdomar-och-vuxna-inom-habiliteringen-2015

Att förebygga och minska utmanande beteende i LSS-verksamhet:
socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/kunskapsstod/2015-12-3.pdf

Här hittar du appar och andra hjälpmedel

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

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

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

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

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

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland fragilt X-syndromet. 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 fragilt X-syndromet har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

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

Inför en familjevistelse läser personalen i barnteamet 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.

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

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och deras 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.

Genom åren har Ågrenska mött många barn med fragilt X-syndrom. En del har gått i särskola, andra i vanlig grundskola, och några har gått i förskola. Ågrenskas erfarenheter är att några saker som fungerar bra för barnen är att kommunicera med vuxna, göra praktiska skolmoment efter tydliga instruktioner och leka för sig själva. Saker som många har svårt med är fri lek utan vuxen i närheten, att vänta på sin tur och att ställa om när något inte blir som man tänkt sig.

Flera av barnens skolor har genom åren tipsat om konkreta anpassningar som gjort vardagen lättare. Flera av barnen har haft extra vuxenstöd i sociala situationer, de har använt bildstöd och erbjudits extra mycket förberedelse inför nya aktiviteter. En skola ordnade så att barnet med fragilt X fick komma på speciella idrottslektioner där hon i sin egen takt fick träna på det resten av gruppen skulle göra veckan därpå – för att slippa känslan av att hon inte klarade aktiviteten.

Ett av Ågrenskas mål under familjevistelsen är att *stärka delaktighet och socialt samspel*. Det gör vi genom att ha en tydlig struktur och återkommande aktiviteter.

– Som exempel kan vi ta förskolegruppen, som varje morgon under veckan har fått träffa mjukdjuret Kalle Kanin. Han bor i en väska och första morgonen var han väldigt orolig och vågade knappt titta ut ur lådan. För varje dag har han vågat lite mer, precis som barnen, säger Bodil Mollstedt.

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

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

På Ågrenska är barn- och elevgrupperna alltid små, och personaltätheten är hög. Ågrenskas erfarenhet är att de flesta kan delta i samlingar, men kan ha svårt för stora grupper och behöva en vuxen intill sig för att klara gruppaktiviteter.

– Här är det vi vuxna som behöver skapa en gynnsam struktur för barnen. Små grupper och ett vuxet "hjälpjag" kan vara avgörande både i lek och i inlärningsituationer, säger Bodil Mollstedt.

En annan aspekt när det gäller *självkänsla, sociala samspel och kamratrelationer* är att låta barnen få känna att de lyckas och får positiv förstärkning. Under alla familjevistelser på Ågrenska får barnen möjlighet att träffa andra som är i samma situation. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att *öka barnens kunskaper om den egna diagnosen och dess konsekvenser*.

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

Ett annat mål för veckan är att *stimulera och stödja kommunikation och tal*. Ågrenskas erfarenheter visar att många barn med fragilt X-syndromet har behov av alternativ, kompletterande kommunikation. För att uppfylla det behovet arbetar barnteamet bland annat med visuella hjälpmedel i samlingarna. Bildstöd hjälper till att förmedla vad som kommer hända under dagen.

– Vi tar det lugnt, pratar inte för fort, och vi inväntar barnens reaktioner. Vi undviker att säga ”snart”, ”kanske” eller ”vet inte” – vi är konkreta och tydliga, säger Bodil Mollstedt.

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

– Om vi ska gå till vindskyddet gör vi ett schema för aktiviteten med bildstöd som visar allt som kommer hända: det kommer finnas en eld och en vattenhink, vi kommer få vänta tills elden brinner ordentligt och då ska vi poppa popcorn. Sedan avslutar vi och går tillbaka, förklarar Bodil Mollstedt.

Alla människor har nytta av olika metoder för att komma ihåg saker och strukturera sin vardag. De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på samma principer om tydlighet och struktur. Det hjälper också till att *minska konsekvenser av inlärningssvårigheter*, som är ett av målen med veckan.

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

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Det gör att *både grov- och finmotoriska förmågor stimuleras* under lekar och aktiviteter.

– En dag åkte vi linbana med högstadiegruppen. Där får ungdomarna träna motorik genom att ta på säkerhetslinan, komma upp på banan och koordinera sina rörelser – men de får också träna på att säga ”nej, jag vågar inte”, säger Bodil Mollstedt.

Andra sätt att träna sina motoriska förmågor och sin kroppskänedom är att promenera på stranden, leka, gå aktivitetsbanor eller göra avslappningsövningar.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

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

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

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

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning. På Ågrenskas webbplats kan man läsa mer om vilket material som används: agrenska.se

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

mtm.se

Signe har "vuxit om" Allan

I femte klass gjorde Allan en ny psykologutredning, där graden av intellektuell funktionsnedsättning blev "måttlig". Han går nu i särskolan, medan Signe går i vanlig skola men läser enligt särskolans läroplan. Yvonne och Sune beskriver att vardagslivet funkar ganska bra. Paret separerade för åtta år sedan men samarbetar hela tiden kring barnen. Eftersom Yvonne jobbar skift i vården bor barnen inte veckovis hos varje förälder, utan några dagar på varje ställe.

– Signe har lärt sig att åka buss till och från skolan, och Allan är nöjd om han får veta på morgonen vem som hämtar på eftermiddagen. Det funkar väldigt bra, säger Sune.

En sorg för föräldrarna är att båda barnen har svårt med kompisrelationer. De har inte hängt med sina jämnåriga i intressen och sätt att vara. Allan har en grannkompis som han umgås med ibland, men inte så engagerat. Signe har en klasskompis som hon leker med då och då.

– Det känns som att det händer när den kompisen inte har någon annan att leka med. Jag tror inte barnen lider av detta med kompisarna egentligen, men för oss är det ledsamt. Och slitsamt, för vi får vara deras föräldrar, vänner, allting. Jag har varit småbarnsförälder väldigt länge nu, säger Yvonne.

Allans favoritsyssla är att sitta i soffan och titta på teven, datorn och telefonen samtidigt.

– Det kan kännas tråkigt men han gillar det, och vi vet också att han är trött efter skoldagen och behöver vara i sin bubbla, säger Sune. Signe tycker om att pyssla, måla och att leka för sig själv. Hon har på sätt och vis vuxit om Allan intellektuellt, och när syskonen ska göra något tillsammans är det hon som har kommandot.

– De kan till exempel gå och köpa glass tillsammans på sommaren, och då är det hon som blir ansvarig. Något som är skönt nu är att vi kan vara hemma hos någon annan familj, och när barnen tröttnar kan de cykla hem och vara ensamma en stund medan jag stannar kvar. Det känns härligt, säger Sune.

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag. Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den. Precis som andra barn kan de till exempel bli rasande och vilja slå till sitt syskon – men det vet de att de inte kan göra.

– Vår erfarenhet är att många barn inte vill bekymra sina föräldrar. Andra känner att det inte är någon idé att berätta om sina känslor – läget kan ändå inte förändras, medan vissa inte vågar berätta eftersom de upplever att känslorna är "fel". Syskon till barn med funktionsnedsättning har många känslor men kanske inte alltid någon att prata om dem med, säger Samuel Holgersson i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå – de tolkar gärna information personligt och konkret, och behöver tydlig information.

I nio-tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.
– En kille vi hade här på en familjevecka funderade mycket på hur det skulle gå när hans lillasyster, som satt i rullstol, skulle börja skolan.

Han visste ju att man ska springa 60 meter i skolan, säger Samuel Holgersson.

Det kan vara bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att använda ett annat begrepp för tillståndet.

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

– I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, åldersskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att inte kunna ha en likadan relation till sitt syskon som kompisarna har – även om det är en fin relation, säger Samuel Holgersson.

En del syskon vill gärna ta mycket ansvar, kanske rent av bli assistenter när de är myndiga.

– Det är viktigt att berätta för syskonet att det inte är deras ansvar, utan föräldrarnas. Men vill de ändå hjälpa till kan det vara en jättebra lösning.

Intervjuer med syskon visar att de upplever att de kommer i andra hand, och att föräldrarna ägnar sig mer åt det sjuka barnet. De upplever att roliga aktiviteter får avbrytas på grund av syskonets sjukdom. De känner att omgivningen har stora förväntningar på dem. De oroar sig inte sällan för saker – som att syskonet ska bli retat, eller för hur syskonet ska få det i framtiden. Sammanfattningsvis kan man säga att syskon till sjuka barn behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”. Detsamma gäller föräldrarnas uppmärksamhet.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

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

– Jag har mött barn som i tio år dragit sig för att fråga ”var det mitt fel att min syster blev sjuk?”. Vi berättar att syskonen inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från

Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där målet är att alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. De gör också mängder av praktiska övningar i att prata om känslor. Huvudbudskapet är att det är viktigt att sätta ord på sina jobbiga känslor, och att inte avvisa dem.

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

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

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

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Vad säger syskonen?

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

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

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

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

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

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

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/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/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/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Yvonne och Sune tänker på framtiden

Allans framtid känns ganska utstakad för Yvonne och Sune.

– Han kommer kunna få ett boende med särskilt stöd och ha en daglig verksamhet, det känns som att allt kommer gå bra för honom, säger Yvonne.

Med Signe är det svårare.

– I skolan är hon trygg, men vad ska hända med henne efter gymnasiet? Vad ska hon göra, vad ska hon jobba med? Vad händer när vi dör? Sådant tänker jag mycket på, säger Yvonne.

Hon kan också få dåligt samvete för sin äldsta dotters skull. Kajsa är nu 23 år.

– Hon hamnade verkligen i kläm när Allan och Signe var små.

Samtidigt har hon blivit en oerhört självständig person och hon har aldrig sagt att hon har lidit av att ha tagit mycket ansvar.

Kajsa ville egentligen göra en genetisk utredning direkt efter att Allan, Signe och Yvonne fick sina diagnoser, för att se om även hon har en premutation. Men läkaren på Klinisk genetik tyckte att hon ska vänta tills hon eventuellt vill skaffa barn.

– Det accepterade hon, säger Yvonne.

Kajsa har sagt saker som att hon inte kan flytta från staden de bor i, eftersom hon måste kunna ta hand om sina småsyskon. Hon har också sagt att hon vill ta hand om dem när deras föräldrar dör en dag.

– Hon känner ett enormt ansvar som storsyster, mycket större än någon i en "vanlig" trebarnsfamilj. Samtidigt som jag inte vill att hon ska behöva känna det ansvaret är jag otroligt tacksam över allt hon har gjort – som att göra sina syskon redo för skoldagen medan jag har varit tvungen att åka till jobbet. Hon är en pärla, precis som barnens farmor. Henne hade vi heller aldrig klarat oss utan. Vad jag däremot kan sakna i vårt samhälle är kostnadsfri familjeterapi för föräldrar till barn med sällsynta diagnoser. Kanske hade det hjälpt par att hålla ihop trots att livet är ganska svårt.

Munhälsa och munmotorik

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

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

MHC-basen

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

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

Munhälsa vid fragilt X-syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med fragilt X-syndrom:

- Hög gom och bettavvikelser.
- Tandgnissling och påföljande tandslitage.
- Mineraliseringsstörningar i emaljen – skador som uppstår när tandemaljen bildas.
- Tal- och kommunikationssvårigheter.
- Oralmotoriska svårigheter som tuggsvårigheter.
- Snarkning och sömnapné.
- Hypermobilitet i leder.

– När vi undersökt barn med fragilt X-syndrom har vi också sett att en del har en stor del svårigheter att delta i tandvårdsituationer. Men det finns mycket man kan göra för att underlätta besöken, säger Christina Havner. Förberedelse och trygghet är viktigt.

Statistik från Mun-H-Centers databas visar att nästan hälften av barnen med fragilt X-syndrom har öppen mun i vila. Detta kan bero på flera saker, bland annat låg muskelspänning i läpparna och att man har svårt att andas genom näsan till följd av trånga luftvägar.

Öppen mun i vila kan leda till bettavvikelser, särskilt i kombination med en hög smal gom som många med fragilt X-syndrom har. De vanligaste bettavvikelserna är öppet bett (när framtänderna inte möts vid stängd mun) eller korsbett (smal överkäke). Öppen mun i vila kan också leda till muntorrhet.

– Det finns många orsaker till muntorrhet. Andra orsaker är biverkningar av adhd-läkemedel eller melatonin som en del får mot sömnsvårigheter, eller vätskebrist. Oavsett anledning ökar muntorrhet risken för karies. Salivens funktion är bland annat att skölja rent i munnen och skydda tänderna. Muntorrhet kan också ge obehag och ibland sveda, säger Christina Havner.

Mun-H-Centers databas visar att barn med fragilt X-syndrom kan få sina första tänder tidigare än jämnåriga och att mineraliseringsstörningar i tänderna är vanliga.

– Orsaken är inte kartlagd men det kan yttra sig som små färgförändringar eller i värsta fall skador på tänderna. Man ska veta att mineraliseringsstörningar är ganska vanligt i hela befolkningen, säger Christina Havner.

Hon rekommenderar fluorbehandling för tänder med emaljskador. Behandlingen kan ske hemma eller i tandvården.

Förebyggande tandvård – egenvård

Tandvård för barn med behov av ett anpassat omhändertagande kan kräva successiv exponeringsträning och täta besök i början. Den förebyggande tandvården ska vara stöttande och till exempel ge råd kring tandborstning. Det finns många specialtandborstar och hjälpmedel som kan underlätta för barn som har kort uthållighet eller lätt får kväljningar. Tips och hjälpmedel finns att hitta på Mun-H-Centers webbplats.

– Vid behov kan vi fissurförsegla tuggytan på nya permanenta kindtänder. Det gör att man undviker att få hål, säger Christina Havner.

Daglig munvård innebär tandborstning med fluortandkräm två gånger om dagen, i två minuter per gång. När barnen fått permanenta tänder ska de använda tandkräm för vuxna, som innehåller lite mer fluor (1450 ppm NaF).

Att tänka på för barn med fragilt X-syndromet:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets tillstånd.
- 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**
- Tal- och kommunikationsträning är ibland motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

Munmotorik vid fragilt X-syndrom

När det gäller barn med fragilt X-syndromet har personalen på Mun-H-Center sett att många av barnen har svårigheter med talet i olika hög utsträckning. Tuggsvårigheter, nedsatt salivkontroll och bitovanor (att bita på till exempel händer eller kläder) är också vanligt.

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

Orsaken till nedsatt salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. I stället kan det bero på försvagad muskelstyrka i ansiktsmuskulaturen, eller på sittställningen och huvudhållningen.

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

Vad gör logopeden?

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

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

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

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

Viktigt med ett fungerande ätande

Tuggandet är viktigt för ett säkert ätande, eftersom det gör att vi sväljer lagom stora bitar och inte sätter i halsen. Viljan att äta kan påverkas av saker som av aptit, illamående, andning, allmäntillstånd och hur personen upplever mat och ätande. Förmågan att äta kräver god funktion för att kunna tugga, suga, svälja och dricka. Logopedens åtgärder för ett förbättrat ätande kan vara medicinska, kompensatoriska eller innebära träning av själva funktionen, till exempel att dricka.

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

– Förutom att träna oralmotoriken, anpassa kosten och se över matningsteknik och sittställning finns det även läkemedel, exempelvis mot gastroesofageal reflux, som kan hjälpa.

Bitovanor, att bita på exempelvis kläder eller händer, är relativt vanliga.

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

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

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

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

mun-h-center.se

Stöd i samhället

Cecilia Stocks är socionom och arbetar på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som innebär en stärkt ställning för patienter, bland annat rätten att välja öppenvård i en annan region än där man bor. Med lagen är det också lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, information, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och för andra samhällsaktörer.

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och 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 olika professionerna är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att man behöver samordning mellan olika instanser.

Skollagen 1 kap 4 §

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Enligt skollagen ska skolan ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska sträva efter att *uppväga skillnader* i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Anpassningar i förskola och skola

Exempel på anpassningar i förskola och skola:

- Särskilt schema över skoldagen
- Extra tydliga instruktioner
- Stöd att sätta igång arbetet
- Anpassade läromedel
- Någon extra utrustning
- Enstaka specialpedagogisk insats
- Särskilt stöd
- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/”assistent”
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- Regelbunden specialpedagogiska insatser
- Anpassad studiegång

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

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

Förbered mötet!

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet, säger Cecilia Stocks. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd med skolans insatser ska i första hand vända sig till skolans rektor.

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteperson eller nämnd i kommunen. Man kan också ta kontakt med Skolverket via **skolverket.se** eller Skolverkets upplysningstjänst: telefonnummer 08 - 527 332 00.

Undantagsbestämmelsen

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i 10 kap 21 § (tidigare kallad Pysparagrafen). Den ger elever med funktionsnedsättning rätt

att undantas från vissa delar i kunskapskraven och ändå få godkänt betyg. Formuleringen lyder: "Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav."

Försäkringskassan

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

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

Merkostnadsersättning är numera en separat, skattefri ersättning. Förut var merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

Merkostnadsersättning kan man söka om man har extra utgifter på grund av barnets funktionsnedsättning, exempelvis läkemedel, livsmedel, resor, hjälpmedel, förbrukningsvaror eller slitage och rengöring av kläder. Det söks inte krona för krona utan i nivåer. Man kan få mellan 1 208 och 2 818 kr per månad beroende på hur stora merkostnaderna är. Om ens merkostnader är lägre än 12 075 kronor per år kan man inte få merkostnadsersättning. Ibland kan exempelvis patientföreningar tipsa om vilka utgifter man kan söka för.

Föräldrar till barn med funktionsnedsättning kan få utökad tillfällig föräldrapenning (TFP). Det behövs läkarintyg för att få sådan TFP. Ofta kan man få detta genom habiliteringen. Om man hör till någon av LSS personkretsar (se nedan) är möjligheterna till utökad TFP ännu större.

LSS – Lagen om särskilt stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS. Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

...med intellektuell funktionsnedsättning, autism eller 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.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser ingår i LSS.

– Jag vill verkligen råda er att ansöka om att ingå i LSS redan innan ni ser några särskilda behov. Och se till att ansöka skriftligt, säger Cecilia Stocks.

SoL – Socialtjänstlagen

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

Exempel på insatser inom LSS/SoL

Korttidsvistelse / stödfamilj

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling.

Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet.

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

Ledsagarservice

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

Kontaktperson

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

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

Anhörigstöd

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

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

Denna tjänst kan ha olika namn 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.

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla en persons funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis datorer.

Hjälpmedel är oftast regionernas ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Besluten kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscentrum, syn- och hörcentraler.

Fonder

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

– Kanske har ni någon person i er närhet som säger "kan vi hjälpa er med något"? Att leta efter fonder är en jättebra syssla för en sådan person, säger Cecilia Stocks.

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

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

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

fk.se - Försäkringskassan

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

bostadscenter.se – Bostadscenter

boverket.se – Boverket

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

mun-h-center.se – Mun-H-Center

assistanskoll.se – Assistanskoll

hejaolika.se – Webbtidning för personer med funktionsnedsättning

kunskapsguiden.se – Kunskapsstöd för personer i socialtjänst eller hälso- och sjukvård

parasport.se – Om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se/ - Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

stiftelser.lst.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

Föreningen Fragile X

Föreningen Fragile X finns för att föräldrar till barn med syndromet ska kunna komma i kontakt med varandra, och dela tips och erfarenheter.

Föreningen hjälper till att förmedla kontakter mellan medlemmar och anordnar sommarläger där hela familjen är med. De arrangerar även en utbildnings- och rekreationshelg med årsmöte varje år, på olika platser. Då träffas vuxna utan barnen, byter erfarenheter och ges möjligheter till avkoppling.

På webbplatsen kan du läsa mer om föreningen och där finns också länkar till utländska systerföreningar: **fragilex.se**.

Föreningen finns också på Facebook. Den officiella gruppen heter *Föreningen Fragile-X Sverige*. Dessutom finns en grupp för enbart kvinnor: *Modiga muterade mammor*. För män med syndromet finns en hemlig grupp, som man måste bli inbjuden till.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning samt att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras diagnos.

Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkreta material som alla kan ta del av, som utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker. – Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Evelina Rosén, projektkoordinator på Riksförbundet för sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:

sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och att 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/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska

agrenska.se/informationscentrum

FRAGILT X- SYNDROMET

En sammanfattning av dokumentation nr 639

Fragilt X-syndromet är ett ovanligt, ärftligt tillstånd som orsakas av en förändring av en gen som sitter på X-kromosomen. Genen styr bildningen av ett protein som behövs för att hjärnans utveckling och signalsystem ska fungera normalt. Syndromet medför en intellektuell funktionsnedsättning i varierande grad, ofta i kombination med autism.

Omkring 500 personer i Sverige är diagnostiserade med fragilt X-syndromet. Det finns sannolikt fler personer som har syndromet men som inte fått någon diagnos. Tillståndet är vanligare hos pojkar än hos flickor och ärvs i regel från en mamma med en så kallad premutation. Vad detta innebär, hur behandlingen ser ut och vilka konsekvenser syndromet kan medföra i vardagslivet, kan du läsa om i dokumentationen.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se