

Retts syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 645



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2022 | agrenska.se

Retts syndrom

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

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

”

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

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

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Petra Bryntesson, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn med Retts syndrom berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. (Intervjun i denna dokumentation är en bearbetad version från en tidigare vistelse)

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

Barbro Westerberg, överläkare på Neurologimottagningen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Maria Rallou Tsolaki, specialistläkare på Habilitering Frölunda/Hisingen barn och ungdom i Göteborg

Ann Nordgren, överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna

Monika Dolik-Michno, överläkare vid Nationellt Center för Retts syndrom och närliggande diagnoser på Frösön i Östersund

Malin Rohdin, barnläkare på Andningsenheten vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus i Stockholm

Cecilia Mårtensson, fysioterapeut vid Habiliteringscenter Haninge i Stockholm

Britt Claesson, pedagog vid DART – kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg

Gill Nilsson, överläkare på Neuropsykiatriska mottagningen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Ann-Louise Jonasson, kurator vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Maria Dellskog, Föreningen RSIS, Rett syndrom i Sverige

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Ödman Roussakis, övertandläkare

Agneta Rubenson, logoped

Medverkande från Ågrenska

AnnCatrin Røjvik, koordinator och specialpedagog

Åsa Sunesson, koordinator

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Louise Jeltin, assistanssamordnare

Petra Bryntesson, 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

| | |
|---|----|
| Retts syndrom ur ett helhetsperspektiv | 5 |
| Frågor till Barbro Westerberg och Maria Rallou Tsolaki: | 10 |
| Elsa har Retts syndrom..... | 11 |
| Genetik | 12 |
| Elsa och symtomen..... | 14 |
| Epilepsi | 15 |
| Frågor till Monika Dolik-Michno: | 20 |
| Livet går trots allt vidare | 21 |
| Andningsproblem hos barn med Retts syndrom..... | 22 |
| Frågor till Malin Rohdin: | 25 |
| Fysisk aktivitet, motorik och hjälpmedel | 26 |
| Frågor till Cecilia Mårtensson:..... | 28 |
| Elsa och magen | 29 |
| Kommunikation och AKK | 29 |
| Frågor till Britt Claesson:..... | 34 |
| Att kunna nå andra människor | 34 |
| Neuropsykiatri..... | 35 |
| Frågor till Gill Nilsson: | 38 |
| Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder | 39 |
| Syskonrollen | 41 |
| Elsa och syskonen | 45 |
| Munhälsa och munmotorik | 46 |
| Elsa idag | 51 |
| Samhällets stöd | 51 |
| Personlig assistans | 55 |
| Föreningen RSIS, Rett Syndrom i Sverige | 57 |
| Riksförbundet Sällsynta diagnoser | 58 |
| Centrum för sällsynta diagnoser – CSD | 58 |
| Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd | 59 |

Retts syndrom ur ett helhetsperspektiv

– Personer med Retts syndrom kan ha symtom från hela kroppen med både medicinska och funktionella svårigheter, och därför är det viktigt att vi arbetar utifrån ett helhetsperspektiv. Det säger Barbro Westerberg som är överläkare vid Drottning Silvias barnsjukhus, och specialistläkare Maria Rallou Tsolaki på barn- och ungdomshabiliteringen i Göteborg.

Retts syndrom har uppkallats efter den österrikiska barnläkaren Andreas Rett, som år 1965 publicerade en studie om flickor med liknande beteenden och symtom. Det var bland annat typiska handrörelser och en speciell andning. Ungefär samtidigt hade professor Bengt Hagberg träffat flera flickor i Sverige med en liknande symtombild. De såg dock inga fysiska likheter mellan flickorna. Vid ett möte kunde Andreas Rett och Bengt Hagberg konstatera att de hade upptäckt ett syndrom, eftersom många specifika avvikelser var gemensamma för flickorna.

– De deltog på olika konferenser i Europa och USA för att sprida kunskapen, och på 1980-talet blev Retts syndrom internationellt känt, säger Barbro Westerberg.

På 1980-talet hittades ett förändrat protein i ryggmärgsvätskan hos en flicka med syndromet. År 1999 fann man en mutation i genen *MECP2*. Den sitter på X-kromosomen och styr bildandet av ett protein som reglerar nervcellers utveckling och funktion. Mutationen gör att nervcellerna inte växer och förgrenar sig tillräckligt. Olika avvikelser i genen ger olika svårighetsgrader i symtombilden.

– Huvudet är ofta normalstort vid födseln hos personer med Retts syndrom, men växer sedan inte som det ska. Huvudomfånget blir mindre. Man kan se i mikroskop att antalet hjärnceller är färre än normalt, säger Barbro Westerberg.

Förekomst

I Sverige föds ungefär fem till sex flickor per år med Retts syndrom. Förekomsten ser likartad ut i andra delar av världen. Pojkar blir ofta sjukare och överlever sällan fosterstadiet.

– Eftersom mutationen sitter på X-kromosomen är Retts syndrom mycket sällsynt bland pojkar och män, säger Barbro Westerberg.

Läs mer i kapitlet Genetik på sid. 12.

Ett förlopp i fyra stadier

De första sex månaderna efter födseln följer barnet oftast en normal utveckling. Ospecifika symtom kan förekomma, som ett avplanande huvudomfång. Därefter delas sjukdomsförloppet in i fyra stadier:

- *I – stagnation (avstannande utveckling)*: börjar vid 6–18 månaders ålder, kan pågå i många månader.
- *II – regression (tillbakagång)*: börjar vid 1–4 års ålder, kan pågå i veckor eller månader. Förlust av förmågor som att greppa, jollra och tala. Uppvisar autismliknande drag, exempelvis handstereotypier, och blir ointresserad av omgivningen. Barnet kan drabbas av skrikattacker och vara svårt att trösta.
- *III – stationär/viss återhämtning*: börjar vid 2–10 års ålder, kan pågå i många år. Period av stabilisering med viss återhämtning i ögonkontakt och icke verbal kommunikation.
- *IV – motorisk försämring*: börjar efter 10 års ålder. Långsam försämring av motoriska förmågor.

– Vid vilken tidpunkt stadierna inträffar är väldigt individuellt. Det är inte lätt att säga i vilken fas eller vilket stadium flickan befinner sig, säger Maria Rallou Tsolaki.

Autismdiagnos eller inte?

Enligt den svenska klassifikationen för sjukdomar (ICD-10-SE) räknas Retts syndrom till "andra autismliknande tillstånd". Vissa, men inte alla, med syndromet diagnostiseras med autism. Barbro Westerberg har deltagit i diskussioner huruvida dagens diagnoskod för Retts syndrom är korrekt. De autistiska dragen uppstår vanligen i regressionsstadiet, men i nästa stadium kan dessa drag förändras.

– Förr sa man att flickorna inte gav ögonkontakt, men idag vet vi att det inte stämmer. De har snarare en fantastisk ögonkontakt och en vilja att kommunicera. I stället bör man lägga stort fokus på kommunikation och hjälpmedel, till exempel en ögonstyrningsdator, för att utveckla barnens förmågor, säger Barbro Westerberg.

Motorik, muskler och skelett

Hel eller delvis *förlust av viljemässig handfunktion* drabbar många och *handstereotypier* är karaktäristiskt för syndromet. *Gångförmågan* påverkas i varierande grad och många behöver hjälpmedel och stöd. Vissa lär sig aldrig att sitta eller stå, och andra som lär sig detta kan förlora förmågan senare. De som behåller gångförmågan hela livet brukar ha en bredspårig och ostadig gång. Svårigheter med att utföra viljestyrda handlingar (dyspraxi) samt fördröjning (latens) ger okoordinerade och långsamma rörelser. Det är vanligt med *avvikande muskelspänning*, vilken kan vara för hög, för låg eller växlande. Även *dystoni* kan förekomma, då ofrivilliga muskelspänningar ger onormala

kroppspositioner på grund av en störning i hjärnans rörelsecentrum. Det finns risk för *felställningar* i höft- och fotleder.

– Kommunikationen påverkas också av att flickorna inte kan samordna muskler och rörelser trots att de har förståelse för vad som ska göras, säger Maria Rallou Tsolaki.

Skolios är mycket vanligt och vid 16 års ålder har 50–85 procent utvecklat skolios. Det är vanligare att skolios utvecklas vid stora gendelektioner och vissa specifika genförändringar. En ökad risk ses vid avsaknad av gång- eller sittförmåga och om barnet inte kan använda händerna på funktionellt sätt. Puberteten kan också medföra en ökad risk. Extra beredskap bör finnas vid en eventuell operation, eftersom narkos kan vara riskfyllt för personer med Retts syndrom.

– Det kan ta lång tid att vakna efter narkos och läkare ska vara väl förberedda och informerade om syndromet, säger Maria Rallou Tsolaki.

Benskörhet förekommer och ger en fyrfaldigt högre risk för benbrott. Avsaknad av gångförmåga, antiepileptisk medicinering och vissa specifika genmutationer ökar risken.

– Förebyggande åtgärder är fysisk aktivitet, extra intag av vitamin D samt kalcium vid behov, säger Maria Rallou Tsolaki.

Läs mer i kapitlet Fysisk aktivitet, motorik och hjälpmedel på sid. 26.

Autonoma nervsystemet

50–75 procent av alla med Retts syndrom uppvisar autonom dysfunktion. Detta kan ge avvikande andningsmönster med symtom som hyperventilation, apné och valsvalvaandning. Det är vanligt med oro och ångest samt kalla och blåaktiga fötter och händer på grund av bristande blodcirkulation. Lågt blodtryck och avvikelser i hjärtrytmen kan förekomma. Forskning har visat att det finns en ökad risk för att utveckla arytmier, men det är ovanligt.

– Det autonoma nervsystemet består av det sympatiska som aktiveras vid fara, och det parasympatiska som aktiveras vid lugn och återhämtning. Man har sett en obalans i det här systemet hos vissa flickor med Retts syndrom där den sympatiska delen är mer aktiv, säger Maria Rallou Tsolaki.

Läs mer i kapitlet Andningsproblem på sid. 22.

Nutrition och tillväxt

Det är vanligt med *gastroesofageal reflux* på grund av att den övre magmunnen inte sluter tätt, vilket leder till att magsäcksinnehållet kommer tillbaka upp i matstrupen. Symtom är till exempel kräkningar, smärtor på grund av sår i strupen eller magstrupskatarr (esofagit).

Behandling med syrehämmande medicin kan minska refluxbesvären, i vissa fall behövs operation.

Förstoppning är vanligt och många behöver laxerande medel och lavemang. Förebyggande åtgärder är bland annat anpassad kost, vätska och fysisk aktivitet. Problemen kan ha neurologiska orsaker.

- Barn med neurologiska dysfunktioner har ofta förstoppning. Det kan bero på nervsystemet och en störning i magtarmkanalens system. Det kan finnas ett samband mellan förstoppning som pågår i flera dagar och fler epileptiska anfall under den perioden, säger Barbro Westerberg.

Stora mängder energi förbrukas på grund av de kroppsliga svårigheterna. Personer med Retts syndrom har därför ett stort näringsbehov. Många har *tugg- och sväljsvårigheter* och problem med bland annat samordning av andning och sväljning samt ofrivilliga tungrörelser. Själva ätandet är ofta väldigt tidskrävande. De sammantagna svårigheterna påverkar tillväxten. PEG (percutan endoskopisk gastronomi) kan behövas, då mat och näring ges via en knapp på magen.

- Rekommendationer för uppföljning av tillväxt, råd om kost och eventuella näringstillskott ges av en dietist. En logoped bedömer mun- och sväljmotoriken i samarbete med specialisttandvården, säger Maria Rallou Tsolaki.

Läs mer i kapitlet Munhälsa och munmotorik på sid. 46.

Sömn

Omkring 80 procent har sömnproblem, som oregelbundna sömntider, störd dygnsrytm och flera nattliga uppvaknanden med starka känslottringar och andningsavvikelser. En utredning kan utesluta medicinska orsaker som exempelvis reflux eller epilepsi.

Sömnhormonet melatonin kan förskrivas av läkare.

- Vi rekommenderar så kallad sömnhygien vid sömnbesvär. Det innebär att ha bra rutiner med fasta tider vid läggning och väckning, undvika skärmar innan läggdags, ha ett mörkt och svalt sovrum samt att vara ute i dagsljus, säger Maria Rallou Tsolaki.

Epilepsi och anfall

De flesta med Retts syndrom har epilepsi. Den kan uppkomma under hela uppväxten, men sällan i vuxen ålder. Det finns ingen botande behandling mot epilepsi. Anfällen kan dock förebyggas och lindras med hjälp av läkemedelsbehandling, så kallad antiepileptika.

Vid Retts syndrom kan symtom som liknar epileptiska anfall förekomma, dock beror de på en abnorm aktivitet i hjärnstammen.

Detta kan bland annat orsaka *vacant spells*, ett frånvarotillstånd med symtom som vidöppna ögon, påverkad andning och ryckningar eller skakningar i muskler.

– Det är viktigt att utreda om symtomen orsakas av epilepsi eller är hjärnstamsutlösta för att kunna ge rätt behandling, säger Maria Rallou Tsolaki.

Läs mer i kapitlet Epilepsi på sid. 15.

Få studier om vuxna med Retts syndrom

Prognosen visar att de flesta med Retts syndrom överlever till medelåldern. Det finns ett fåtal studier gjorda om vuxna. I en studie har man undersökt 423 kvinnor mellan 18 och 54 år inom flera områden.

– Den visade att knappt 20 procent hade självständig gång och drygt 40 procent kunde gå med stöd. Upp till 85 procent hade skolios och förstoppning. Lite över 60 procent hade andningsproblem, sömnsvårigheter och behandlades för epilepsi. Strax över hälften hade låg vikt och cirka fem procent hade gallbesvär, säger Maria Rallou Tsolaki.

Behandling och forskning

I dagsläget finns ingen botande eller sjukdomsförhindrande behandling av Retts syndrom. Behandlingen syftar i stället till att lindra symtomen samt att förebygga och kompensera för funktionsnedsättningar. Patienterna ska ges möjlighet till god stimulans och livskvalitet. Tidiga habiliteringsinsatser med individuella planer bör genomföras. I helhetsperspektivet ingår även familjen och stöd bör erbjudas till såväl föräldrar som syskon och andra anhöriga. Personer med Retts syndrom behöver ofta assistans och hjälp hela livet.

– Övergången från barn till vuxen kan vara svår. Barnsjukhuset sköter det mesta på samma ställe medan vuxenvården är mer splittrad och otydlig utifrån de olika symtomen och svårigheterna, säger Barbro Westerberg.

Det pågår olika internationella forskningsprojekt om Retts syndrom.

– Trofinetide är en ny medicin som kan vara på väg att godkännas i USA. Den liknar en typ av protein som skyddar hjärnan mot inflammation och stress, säger Maria Rallou Tsolaki.

– I Kanada testas just nu en genetisk behandling på kvinnor med Retts syndrom, som verkar ha en hämmande effekt på sjukdomsförloppet. Prognosen borde bli bättre ju yngre de är när behandlingen påbörjas, men det är svårt med forskning på barn, säger Barbro Westerberg.

Frågor till Barbro Westerberg och Maria Rallou Tsolaki:

Vår dotter är snart sju år och har inte lärt sig att gå själv. Tidigare kunde hon stå och hålla sig i möbler, men nu kan hon varken det eller sitta själv längre. Vi har ändå en förhoppning om att hon ska kunna gå och försöker hålla igång hennes muskler. Kan barn som inte lärde sig att gå som små ändå lära sig det senare?

– Det varierar mycket mellan olika barn och i ålder. Det finns mer som behöver undersökas och utrönas för att kunna svara, men jag tycker att ni gör rätt och ska fortsätta att stimulera henne. Det är bättre att göra så än att tänka att det inte blir bättre. Så pass unga barn kan bli gående, om än inte så bra och med hjälpmedel, men det kanske inte behövs rullstol.

Vid vilken ålder bör utredning av benskörhet göras?

– Det finns ingen specifik ålder eller bra riktlinjer, men om spontana benbrott uppstår bör de utredas.

På vilket sätt kan epilepsimedicin påverka benskörhet?

– Vissa antiepileptika ger högre risk för benskörhet genom att hindra absorption av D-vitamin. Därför ska man kontrollera detta via blodprov och eventuellt ge extra D-vitamin och kalcium.

Hur vet man att de har oro och ångest?

– Ångest är ett starkt symptom, så oro överensstämmer lite bättre. Det är symptom som skrik, oro, svettningar och ökade hjärtslag. Det kan vara kopplat till smärta, men det är svårt att veta vad som händer när vi inte alltid förstår vad de försöker att kommunicera.

Vår dotter ska utredas på grund av sina kräkningar, som har blivit värre sedan PEG sattes in. Jag har hört att refluxoperation inte längre är vanligt, men görs den fortfarande på barn med Retts syndrom?

– Det är inte lika vanligt längre och det är en lite besvärlig operation. Mycket reflux kan dock orsaka kroniska sår i matstrupen. Det finns inga mediciner som kan bota reflux orsakad av PEG, jag tycker att utredning och operation bör göras i ert fall.

Ser man om hjärnstammen är skadad på magnetröntgen?

– Nej.

Vad kan göras i sovrummet för att hon ska kunna somna lättare?

– Det ska vara svalt, men inte så att man fryser. Mörkt är ofta bättre. En som sover ensam i en stor säng kan sakna känslan av närhet och

trygghet. Ett tyngdtäcke kan ge en mer ombonad känsla. Musik kan hjälpa vissa. Ofta är det liknande saker för alla barn med funktionsnedsättningar.

Vi fick höra att vår dotter inte ska ha tyngdtäcke på grund av hennes andningssvårigheter, är det riskfyllt?

– Det är ingen risk om det inte är ett väldigt tungt täcke. Man kan lägga något tyngre i ett påslakan, till exempel en trasmatta.

Har någon behandlats med Trofinetide i Sverige?

– Nej, det pågår ingen svensk studie heller. Vi har blivit tillfrågade om att delta i en internationell forskningsstudie, men vi vet inte riktigt hur än.

Hur går man tillväga om man vill vara med i studien?

– Vi kontaktar våra patienter och erbjuder dem att vara med. Prata med er läkare som kan ta kontakt med de som bedriver studien.

Finns det egna tillväxtkurvor för Retts syndrom?

– Ja, det finns så kallade syndromspecifika tillväxtkurvor. Det finns dock en risk att kurvan för Retts syndrom kan vara missvisande eftersom man inte vet om flickorna har haft rätt förutsättningar.

När får man acetylcystein?

– När luftvägarna innehåller segt slem som är svårt att hosta upp. Acetylcystein gör slemmet löst, och brukar ges vid till exempel cystisk fibros. Jag rekommenderar inte det till personer med Retts syndrom, koksalt är bättre.

Hur tas koksalt?

– Via en liten andningsapparat som gör att koksaltet förångas och inhaleras via mask. I Göteborg är det fysioterapeuten på lungmottagningen som hjälper och instruerar.

Elsa har Retts syndrom

Elsa som är tolv år kom till Ågrenska med mamma Christina, pappa Per och syskonen Emma, tio år, och Tyra, två år. Storasystrar Maria, 15 år, var kvar hemma.

Christinas graviditet var normal. Vid förlossningen tillstötte komplikationer, och efteråt har Per funderat om de hade något samband med diagnosen.

– Elsa var livlös och andades inte. Det var ett stort pådrag, men sjukvårdspersonalen fick igång hjärtat på henne, säger han.

– Efter 20 minuter andades hon normalt och hade fin färg, säger Christina.

Christina anade oråd när Elsa var fyra månader. Hon tyckte inte att hon fick den kontakt med Elsa som hon borde.

– När hon låg på skötbordet kände jag att det var något som inte stämde. Jag pratade med henne och hon tittade inte på mig utan blicken for runt i rummet, säger Christina.

Hon nämnde det för Per och beskrev skillnaden mellan äldsta dottern Maria och Elsa när de var i samma ålder. Per hade inte tänkt på det, sa han då. Till saken hör att Christina arbetar på en särskola och träffar barn varje dag med olika funktionsnedsättningar.

– Jag fortsatte att fundera över det, men höll det för mig själv, säger hon.

Genetik

– Retts syndrom orsakas nästan uteslutande av en sjukdomsorsakande mutation i genen *MECP2*. Det säger Ann Nordgren som är överläkare på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Kroppen är uppbyggd av celler och i varje cellkärna finns hela vår arvs massa i vårt DNA. Varje person får hälften av sin arvs massa från mamman och hälften från pappan. DNA finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av kromosomer 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 två 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.

– I X-kromosomen finns bara fyra procent av en människas totala arvsanlag, men den innehåller 22 procent av alla gener som påverkar hjärnans utveckling och kan ge intellektuell funktionsnedsättning, säger Ann Nordgren.

Ordningen på genernas byggstenar, *nukleotiderna*, utgör mallar för hur olika protein ska se ut. Proteinerna behövs för att cellerna i människokroppen ska fungera. Olika förändringar i generna kan, men behöver inte, leda till problem när proteinerna ska bildas. Alla människor har förändringar i sin arvs massa, det är dock en mindre andel av dessa som ger upphov till symtom. Förändringar som ger upphov till sjukdom brukar kallas mutationer.

Anlaget sitter på X-kromosomen

Retts syndrom drabbar cirka 1 av 10 000 flickor. I Sverige finns ungefär 300 flickor och kvinnor med diagnosen. Hos 90 procent orsakas syndromet av en mutation på genen *MECP2*, som sitter på X-kromosomen. Det förklarar varför Retts syndrom är så ovanligt hos pojkar. I allmänhet drabbas pojkar svårare av X-bundna sjukdomar, och pojkar med Retts syndrom överlever sällan fostertiden. I de fall pojkar överlever beror det på milda mutationer, att mutationen bara finns i en del av kroppens celler (mosaicism) eller att de har andra könskromosomavvikelser med fler än två X-kromosomer.

X-inaktivering är en process som sker under embryoutvecklingen hos alla flickfoster. Det innebär att en X-kromosom stängs av och blir till stor del "sovande". Vilken av de två X-kromosomerna som inaktiveras sker slumpmässigt i varje cell. Ibland kan en *skev X-inaktivering* uppstå. Då kan en kvinna ha mutationen i den inaktiverade X-kromosomen. Hon är då frisk eller har ytterst lindriga symtom, eftersom cellerna i stället uttrycker den aktiverade X-kromosomens friska gener.

– Dubbla X-kromosomer ger ett bättre skydd genom en blandning av friska och sjuka anlag, där det friska kan kompensera för sjukdomsanlaget. Därför kan flickor överleva med mutationen som orsakar Retts syndrom, säger Ann Nordgren.

Ärftlighet

Retts syndrom beror till i 99 procent av fallen på en nymutation. Det innebär att genförändringen har uppstått under fosterutvecklingen och alltså inte ärvt från någon av föräldrarna. Sannolikheten att få fler barn med syndromet är knappt en procent, detta eftersom man inte kan utesluta att mutationen kan finnas i vissa könsceller hos föräldern (germinal mosaicism). Vid mycket sällsynta fall av skev X-inaktivering hos en frisk kvinna är sannolikheten 50 procent att föra anlaget vidare.

– Alla kvinnor som har fått ett barn med Retts syndrom bör erbjudas genetisk utredning. Är mutationen känd inom familjen finns möjlighet till anlagsbärartest och fosterdiagnostik, säger Ann Nordgren.

MECP2 viktig för nervceller

Genen *MECP2* sitter långt ner på X-kromosomens långa arm (Xq28). *MECP2* kodar för proteinet MECP2 (methyl-CpG-bindande protein), som finns i kroppens alla celler och reglerar andra gener som har betydelse för nervcellernas utveckling och funktion. Proteinets funktion kan både stänga av och sätta på andra geners funktioner. *MECP2*-mutationer leder till att MECP2-proteinet inte stabiliseras och därför inte fungerar som förväntat. En konsekvens är att nervcellerna inte utvecklas och förgrenar sig normalt i hjärnbarken, vilket resulterar i

färre kopplingar (synapser) mellan nervcellerna. Nervcellerna blir också mindre än normalt. Olika slags förändringar i *MECP2* ger olika symtom med varierande svårighetsgrad hos personer Retts syndrom.

- En spännande aspekt av *MECP2* är att den arbetar hela livet, från barndom och under vuxen ålder, med att försöka upprätthålla nervcellernas funktion. Det skiljer den från många andra gener som bara är aktiva under fosterutvecklingen. Därför tror man på framtida behandlingar som kan ge effekt senare i livet, säger Ann Nordgren.

Bred vetenskaplig kartläggning av MECP2

Andra genmutationer som orsakar epileptiska anfall, till exempel *CDKL5* och *FOXP1*, kunde tidigare misstas för Retts syndrom. Idag kan man särskilja de olika tillstånden med hjälp av genetiska analysmetoder. Det finns mycket forskning och kunskap om *MECP2*-genen, hittills har över 1 000 olika mutationer beskrivits.

- Så sent som i år publicerades en reviewartikel som visar 863 olika mutationer i åtta olika hotspotregioner. Det är områden som kombinerar genetiskt material i snabbare tempo, men som också är känsligare för DNA-skador. Man har mycket goda kunskaper om genen och har tittat väldigt mycket på korrelationen mellan funktionalitet och genetik, alltså symtombild i förhållande till var på genen avvikelserna sitter, säger Ann Nordgren.

Många pågående forskningsprojekt

Flera studier undersöker olika typer av genterapi som skulle kunna behandla och påverka den genetiska orsaken bakom Retts syndrom. Ett exempel är att försöka reparera *MECP2*, ett annat handlar om att aktivera den sovande X-kromosomen med friska anlag.

- Genforskning tar lång tid och det är svårt att säga om och när behandling kan erbjudas, kanske om tio år eller mer. Det händer dock mycket inom det här området. På Orphanets webbplats finns ett femtiotal forskningsprojekt om Retts syndrom listade, säger Ann Nordgren.

Läs mer om pågående studier på orpha.net

Elsa och symtomen

Elsa åt som hon skulle och gick upp i vikt.

- Hon var rund och go, som hon skulle vara, säger Christina.

När Elsa var åtta månader började Per också tycka att hon var annorlunda.

- När vi la henne i sängen mellan oss kom hon inte till ro utan for runt. Maria somnade tryggt direkt när vi gjorde på samma sätt med henne, säger Per.

Sköterskan och barnläkaren på BVC såg inget som var fel, trots att Christina gjorde dem uppmärksamma på sina farhågor.

– Jag påpekade att hon hade satt sig upp först vid åtta månaders ålder och barnläkaren sa att hon var lite sen, säger Christina.

Christina gav sig inte och ju äldre Elsa blev, desto fler tecken såg hon. Elsa hade kalla fötter och händer, och började tidigt med de speciella handrörelser som flickor med Retts syndrom har. När Elsa var 18 månader kom de till en barnläkare som bekräftade farhågorna.

– Jag har för mig att hon frågade mig vad jag trodde att det var och då sa jag Retts syndrom som jag hade misstänkt och det bekräftade hon, säger Christina.

Per fick en chock som det tog lång tid för honom att komma över.

– Jag var inte förberedd på att det var något så allvarligt. När läkaren direkt sa att Elsa förmodligen aldrig skulle kunna gå och inte skulle kunna följa vanlig undervisning i skolan stängde jag av alla känslor. Jag har alltid tyckt om människor som ger raka besked, men när det gällde mitt barn klarade jag det inte, säger Per.

Ett år senare fick Elsa diagnosen Retts syndrom, genom en genetisk analys och ett DNA-prov. Hon var då två och ett halvt år.

– Jag vet exakt var jag var någonstans när de ringde och berättade, säger Per.

De sa också, berättar Per, att Elsa inte hade ärvt syndromet av sina föräldrar.

Epilepsi

– Förändringar i EEG hos patienter med Retts syndrom måste överensstämma med kliniska anfall för att en korrekt epilepsidiagnos ska ställas. Det säger Monika Dolik-Michno som är överläkare vid Nationellt Center för Retts syndrom och närliggande diagnoser på Frösön i Östersund.

Bland allvarliga neurologiska sjukdomar är epilepsi en av de vanligaste. I Sverige har ungefär 81 000 personer diagnosen, varav cirka 12 000 är barn upp till 17 år. Omkring 5 500 personer får diagnosen varje år, runt 1 500 är barn.

– Det finns ingen könsskillnad utan epilepsi drabbar pojkar och flickor, män och kvinnor i samma utsträckning, säger Monika Dolik-Michno.

Klassificering

Ett epileptiskt anfall definieras som övergående och okontrollerade elektriska urladdningar i hjärnbarkens nervceller. Orsaken kan vara strukturell, genetisk, infektiös, metabol, immunologisk eller okänd.

Anfallstyperna delas in i *fokal*, *generaliserad* och *okänd start*. Anfallen ser olika ut beroende på vilka delar av hjärnan som omfattas, och utifrån det kategoriseras epilepsitypen: *fokal epilepsi* startar i och omfattar en specifik del av hjärnan. Symtomen är olika beroende på vilken del som drabbas. Det kan till exempel vara lukt- eller synförmimmelser eller muskelpåverkan som skakningar i hand eller ben. *Fokala anfall med sekundär generalisering* startar på en specifik plats, men sprider sig till andra delar av hjärnan. *Primär generaliserad epilepsi* är anfall som uppkommer utan att någon plats kan påvisas och som snabbt sprids över hela hjärnan.

Fokala anfall med sekundär generalisering och primär generaliserad epilepsi ger olika *symtom* i varierande svårighetsgrad:

- *absanser* – anfall av frånvaroepisoder
- *tonisk-kloniska anfall* – kroppen stelnar först till, övergår därefter i medvetandeförlust och ryckningar
- *myokloniska anfall* – täta ryckningar utan medvetandeförlust
- *atoniska/astatiska anfall* – även kallat *droppanfall* – all muskelspänning upphör plötsligt och personen faller omkull och kan förlora medvetandet.

Status epilepticus är anfall som pågår längre än 30 minuter, eller upprepande anfall under en period längre än 30 minuter. Detta är ett akut och livshotande tillstånd med risk för syrebrist (hypoxi), hjärnödem, hjärnskador och cirkulationskollaps. Behandling ska påbörjas tre till fem minuter efter anfallsstart.

Epilepsi vid Retts syndrom

Uppskattningsvis har 60–80 procent av alla med Retts syndrom epilepsi. Orsaken är genetisk. Förekomsten av epilepsi är högre hos patienter med tidig debut och svårare symtom. Tidig debut kan förknippas med fler anfallstyper, svårbehandlad epilepsi och status epilepticus. Anfallsdebut efter fem års ålder brukar ses som en faktor för en bra prognos.

Olika studier pekar på att den totala förekomsten av epilepsi vid Retts syndrom kan vara överskattad. Samtidigt finns svårigheter med få studiedeltagare som kan ge skeva resultat.

– En studie visade att epilepsi endast kunde verifieras hos cirka 48 procent av deltagarna. I en annan studie kunde bara en tredjedel av alla inrapporterade anfallsbeteenden kopplas till epileptiforma förändringar på EEG, säger Monika Dolik-Michno.

Avvikande EEG vid Retts syndrom

EEG (elektroencefalografi) registrerar hjärnans elektriska aktivitet, och är ett viktigt diagnostiskt verktyg vid utredning av epilepsi. Avvikelser i EEG är nästan alltid en del av symtombilden hos

personer med Retts syndrom. Vid utredning och diagnostisering av epilepsi är avvikelserna en försvårande faktor.

– EEG är nästan alltid avvikande från tre års ålder, vi brukar prata om ”Rettskurvor” som även ändras i olika åldrar. Ofta krävs video-EEG under pågående anfall för att få definitivt svar på orsaken till symtomen, säger Monika Dolik-Michno.

Hjärnstamsutlösa anfall

Vid Retts syndrom finns flera beteenden som liknar epileptiska anfall, men utan att ge förändringar vid EEG. Dessa är hjärnstamsutlösta plötsliga attacker eller anfall, så kallade *icke epileptiska paroxysmala manifestationer*. Det är en annan försvårande faktor vid utredning och diagnostisering av epilepsi. Hjärnstamsutlösta anfall ska inte behandlas med antiepileptiska läkemedel.

Icke epileptiska paroxysmala manifestationer kan ge symptom som:

- handstereotypier
- andningshållande och blåfärgad hud (cyanos), hyperventilering, kaotiskt andningsmönster i vaket tillstånd
- stirrande, rullande ögonrörelser, blinkande episoder
- ofrivilliga munrörelser (orala dyskinesier)
- skakningar och darrningar (tremor), ofrivilliga rörelser som muskelsammandragningar och onormal kroppshållning (dystonier), ryckningar, spasticitet och muskelsvaghet (episodiska atonier)
- skratt- eller skrikanfall.

– En felaktig epilepsidiagnos riskerar att leda till överbehandling och pseudo-resistens mot antiepileptika. Det är väldigt viktigt att utredningen fastställer om symtomen beror på epileptiska eller hjärnstamsutlösta anfall. Först då kan man fatta beslut om rätt behandling och medicin, säger Monika Dolik-Michno.

Planering, behandling och uppföljning av epilepsi

Målet med behandlingen är att minska antalet anfall, lindra svårighetsgraden och få en lägre anfallsintensitet, med minimala eller inga biverkningar samt en förbättrad livskvalitet. Behandlingen ska vara individuellt anpassad utifrån olika faktorer, som epilepsi- och anfallstyp, svar på behandling, annan medicinering, andra riskfaktorer och sjukdomar, personliga faktorer som ålder och kön, samt uppföljningsmöjligheter.

– I planeringen är det viktigt att vi får en noggrann beskrivning av anfällen från föräldrar och andra som är nära patienten. Vi ser också över hur mycket vi kan ha kontakt med familjen och hur de kan följa förändringar i medicineringen, säger Monika Dolik-Michno.

Antiepileptiska mediciner är den vanligaste behandlingen vid epilepsi. Vid behandlingsstart analyseras blodstatus och leverstatus samt

serumkreatinin. De kan påverkas av antiepileptisk medicin och kontrolleras därför med jämna mellanrum under pågående behandling. Man eftersträvar monoterapi, det vill säga behandling med endast en medicin och med lägsta fungerande dos. Läkemedel som Lamotrigin, Valproat och Karbamazepin har visat bra effekt hos personer med Retts syndrom.

– Valproat och Karbamazepin bedöms vara likvärdigt användbara vid en epilepsidebut runt fyra- till femårsåldern. Vid senare debut är Lamotrigin effektivt och ger låg frekvens av biverkningar som sömnhet och rastlöshet, säger Monika Dolik-Michno.

Uppföljningen styrs främst av det kliniska svaret och eventuella biverkningar samt läkemedlets serumkoncentration, vilket är ett viktigt hjälpmedel för att hitta optimal läkemedelsdos.

– Ungefär 65 procent av alla som har epilepsi blir anfallsfria med antiepileptisk behandling, säger Monika Dolik-Michno.

Använd anfallskalender

Monika Dolik-Michno understryker vikten av att skriva en anfallskalender om hur olika läkemedel och doser påverkar anfällen, vilka biverkningar som uppstår och annan viktig information.

– När vi frågar föräldrarna kommer de sällan ihåg mer än den senaste veckan. Det är så viktigt att ni antecknar för att vi ska få svar på vilka mediciner och doser som fungerar bäst, säger Monika Dolik-Michno.

Misslyckad behandling och terapiresistent epilepsi

Om behandlingsmålen inte nås kan orsaken vara en felaktig diagnos eller felaktig klassificering av epileptiska/icke-epileptiska anfall. Otillräcklig information till patientens vårdnadshavare kan påverka hur väl behandlingen efterlevs. Även individuella faktorer spelar in. *Terapiresistent epilepsi* innebär att patienten inte svarar på medicinen trots rätt dosering och flertalet försök med olika läkemedelskombinationer. Alternativa behandlingsmetoder kan då bli aktuellt.

Alternativa behandlingsmetoder

Hjärnkirurgi är alternativ för både vuxna och barn. Det är ett ingrepp där den del av hjärnan som ger upphov till anfällen avlägsnas eller så kan nerverna kapas för att förhindra anfällens spridning. Risken för biverkningar som minnes- och rörelseproblem samt sensoriska svårigheter är lägre än fem procent. Dock krävs långsiktig uppföljning och rehabilitering.

– En åttaårig flicka med Retts syndrom hade terapiresistent epilepsi och droppattacker. Där genomfördes en så kallad "total corpus callosotomi" och hon blev anfallsfri, säger Monika Dolik-Michno.

Ketogen kost försätter kroppen i ett svältliknande tillstånd genom högt intag av fett, dagligt proteinintag och mycket lågt kolhydratintag. Nedbrytningen av fett bildar ketonkroppar som har liknande påverkan på nervceller som antiepileptika och minskar anfallsrisken. Effekten märks efter tre till sex månader. Behandlingslängden är mellan tre till fem år. Biverkningar kan vara förstoppning, viktförändring, njursten och osteoporosutveckling. Behandlingen ger god effekt hos barn, men kräver tillgång till det ketogena teamet samt noggrann uppföljning.

– Ketogen kost bedöms vara ett särskilt nyttigt alternativ vid behandling av terapiresistent epilepsi hos personer med Retts syndrom, säger Monika Dolik-Michno.

Atkins diet och *LCHI (low glycemic index diet)* kan användas under längre perioder och kan därför ersätta ketogen kost efter uppnådd behandlingslängd. Kolhydratintaget är inte lika restriktivt och biverkningarna mindre omfattande.

Vagusnervstimulering (VNS) fungerar som en pacemaker. En liten dosa opereras in under bröstmuskeln och kopplas till vagusnerven. De automatiska impulserna kan dämpa epileptisk aktivitet och avbryta anfall. VNS kan kombineras med antiepileptiska läkemedel. Biverkningar som hes röst, känsla av andnöd, sömnsvårigheter eller illamående kan uppstå vid inställning. VNS bör inte användas vid allvarliga hjärtproblem eller andnings- och sväljsvårigheter.

År 2007 redovisades studieresultat från VNS-behandling av sju barn upp till 14 år med Retts syndrom och terapiresistent epilepsi.

– VNS användes under minst ett års tid och hos sex barn minskade anfallsfrekvensen med över 50 procent. En ökad livskvalitet med ökad vakenhet noterades hos alla sju, säger Monika Dolik-Michno.

Cannabisbaserade preparat (cannabinoider) har en antiepileptisk effekt och det finns en godkänd medicin för barn med epilepsisyndrom som Dravets syndrom och Lennox-Gastauts syndrom. Mekanismen bakom den antiepileptiska effekten är inte klarlagd och mer forskning behövs. Biverkningar är också vanligt förekommande.

– Jag pratade med en familj som berättade om svårigheter med dosering, barnet vänjer sig och dosen måste höjas för att ge effekt. När maxdosen är uppnådd måste medicineringen avbrytas i några månader, säger Monika Dolik-Michno.

Frågor till Monika Dolik-Michno:

Finns en lägre tidsgräns för när ett anfall klassificeras som epileptiskt?

– Nej, ett epileptiskt anfall kan räcka i ett fåtal sekunder.

Kan puberteten förändra anfallen?

– Ja, de kan bli värre, men det gäller inte alla. Om det blir sämre rekommenderar vi att i samråd med läkare överväga hormonell behandling som bromsar ägglossning och mens, till exempel p-spruta.

Vad gör vi om vårt barn kräks upp sin flytande epilepsimedicin?

– Om hon kräks inom en halvtimme kan ni ge full dos igen. Har det gått över en halvtimme mellan intag och kräkning ger ni ingen ny dos.

Hur ofta rekommenderas kontroll av serumkoncentration?

– Rekommendationer om läkemedelsdosering för barn utgår oftast från vikt. För vuxna finns rekommendationer för empirisk dosering. Om den lägsta dosen inte gör patienten anfallsfri vill jag kontrollera serumkoncentrationen för att veta om jag ska gå vidare med samma medicin eller inte. När vi hittar en dos som gör patienten anfallsfri gör jag kontroller först en gång i halvåret och sedan en gång per år. Om något förändras, till exempel om anfallen återkommer, finns behov att kolla igen. Ändring av serumkoncentration kan bero på viktförändring eller att patienten har fått en annan medicin som påverkar.

Är det vanligt att patienter med Retts syndrom har svårt att nå en bra serumkoncentrationsnivå, vilket motverkar effekten av antiepileptika?

– Nej, det är inte vanligare än hos andra utan det kan förekomma allmänt i befolkningen. Det gäller inte bara antiepileptika utan all medicin. I slutändan beror det på hur genetiken ser ut och hur den påverkar olika processer, till exempel ämnesomsättningen. Mutationen på *MECP2* ska dock inte påverka sådana processer.

Tidigare undersökte forskare hjärnstamsanfall, görs det fortfarande?

– Nej, man fick sluta med de utredningarna eftersom tillräcklig kunskapsbakgrund saknades. Man kunde därför inte lämna någon etisk ansökan för att få forskningstillstånd.

Kan man gå tillbaka till ketogen kost efter några års uppehåll?

– Jag har inte läst om detta, det är vanligtvis inte något man gör.

Vem kvalificerar sig för VNS?

– Den som har terapiresistent epilepsi och som inte kvalificerar sig för hjärnkirurgi eller ketogen kostbehandling. Beslut fattas efter utredning i samarbete med ett neurokirurgteam som utför operationerna.

Vårt barn har börjat uppvisa nya symtom på morgonen. Hon försvinner inte med blicken, men börjar trippa på tå och kan ramla ihop. Kan det vara epilepsi eller blodtrycket?

– Jag föreslår att ni ber om utredning med ett EEG under den tidsperiod som hon uppvisar symtomen. Är det misstanke om blodtrycksfall bör man även göra en 24-timmars blodtrycksmätning samt ett ortostatiskt prov. Det registrerar hur hjärtfrekvens och blodtryck reagerar på lägesförändring från liggande till stående. Hjälpmedel finns för att kunna genomföra provet på patienter som inte kan stå själva.

Livet går trots allt vidare

Familjen fick en specialistläkare och kontakt med habiliteringen. Elsa gjorde hörseltest. Per grep tag i halmstrået. Kanske var det i alla fall det som fattades Elsa, att hon inte hörde? Men nej, det var inga problem med hörseln.

Symtomen blev fler. De epileptiska anfällen startade när hon var fyra år och hon tar medicin mot epilepsi sedan dess. Hon har kraftiga attacker och frånvaroattacker. Anfällen kommer med fjorton dagars mellanrum ungefär. Elsa sover i ett eget rum, men föräldrarna vaknar om hon får ett anfall. Hon sitter i rullstol och hon har skolios.

– Krökningen på ryggraden har gått från 29 grader till 41 grader på två månader och vi väntar på en steloperation, säger Per.

– Jag tycker att hon på grund av skoliosen fått problem med andningen nu som hon inte har haft tidigare, säger Christina.

De har fått all hjälp de har önskat inom sjukvården och habiliteringen, tycker de.

– Vi har en bra läkare och ett fantastiskt team på habiliteringen, säger Christina.

Det svåraste för föräldrarna har varit att acceptera sakernas tillstånd. Christina blev förvånad över sina egna känslor.

– Jag trodde att jag var den som förstod allt i och med att jag arbetar inom särskolan, men när jag själv blev mamma till ett barn med Retts syndrom gick jag igenom samma känslor som alla andra, säger hon. Livet var svårt under en lång tid och de fick komma till en psykolog på habiliteringen för samtal.

– Psykologer hade jag bara sett på tv tidigare. Han sa inte mycket, utan lyssnade mest. Först tredje gången vi var där sa han att jag kommer att ta andra motgångar i livet på ett annat sätt och att

syskonen kommer att lära sig att vänta. Jag vet inte om jag var mottaglig för det då, men det stämmer ju, säger Per.

Andningsproblem hos barn med Retts syndrom

– Vid svårare andningsbesvär hos barn med Retts syndrom kan en korrekt diagnostik och behandling verkligen göra skillnad för dem och deras familjer. Det säger Malin Rohdin som är barnläkare på Andningsenheten vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus i Stockholm.

Det autonoma nervsystemet reglerar livsviktiga funktioner. Här ingår andningen, som styrs av hjärnstammen. Till skillnad från övriga autonoma funktioner kan andningen även styras viljemässigt. Många studier visar på störningar i både andningsreglering och hjärta hos personer med Retts syndrom.

– När vi har jämfört med en kontrollgrupp med normal och regelbunden andning uppvisar Retts-gruppen fler andningsuppehåll samt en oregelbundenhet i själva andningsmönstret, säger Malin Rohdin.

Skillnader mellan vakenhet och sömn

Det finns tydliga skillnader i andningsreglering över dygnet. Störningarna förekommer mer under vakenhet än under sömn. De flesta har lindriga besvär. Nattnliga besvär bör dock uppmärksammas, då kan andningsregleringen bedömas vid en nattlig andningsundersökning.

– Orsakerna till andningsbesvären vid Retts syndrom är fortfarande oklara, och det saknas större vetenskapliga studier om detta. Det finns inte heller några vetenskapligt belagda behandlingar för alla typer av andningsbesvär, säger Malin Rohdin.

Olika typer av andningsstörningar

Apné – andningsuppehåll – är en vanligt förekommande andningsstörning. Central apné innebär andningsuppehåll där barnet inte gör några andningsrörelser. Vid obstruktiv apné syns andningsrörelser, men utan luftflöde via näsa och mun på grund av blockerad övre luftväg. *Valsalva-manöver* är en mycket kraftig utandning mot stängd luftväg. Luften kan då i stället tryckas ner i magsäcken och skapa gasbesvär och magsmärter. *Katatreni* är en långsam och ljudlig utandning. *Hyperventilation* uppstår vid täta upprepade djupa andetag som gör att koldioxidhalten i blodet sjunker. Ibland följs hyperventilationen av andningsuppehåll, en så kallad kompensatorisk paus, för att höja koldioxidnivån igen.

– Barn med Retts syndrom kan ha god syresättning trots långa andningspauser, och det skiljer ut dem från andra barn vi undersöker. Det kan kännas betryggande för föräldrar att veta när de noterar långa andningsuppehåll. Man ska dock inte dra den slutsatsen för alla, det ska alltid föregås av en undersökning, säger Malin Rohdin.

Andningsproblem på flera nivåer

En *störd central andningsreglering* beror oftast på en påverkad hjärnstam. Det kan till exempel ge apnéer eller hyperventilation. *Trånga övre luftvägar* kan orsakas av en förstorad körtel (adenoid) bakom näsan och/eller förstorade halsmandlar. Det kan medföra orolig sömn, snarkningar och obstruktiv sömnapné. Ryggläge försämrar ofta besvären. Under vakenhet kan det ge trötthet och huvudvärk samt påverkan på humöret. Vid lindriga besvär kan läkemedel förminska körteln. I många fall opereras körteln och halsmandlarna bort.

Otillräckliga andningsrörelser och *påverkat gasutbyte i lungvävnaden* kan ge andningssvikt då lungorna inte lyckas ventilera ut koldioxid ordentligt. Det kan leda till stigande koldioxidnivåer och sjunkande syresättning. Tillståndet är ovanligt hos barn med Retts syndrom. Risken är dock högre vid en snabbt tilltagande skolios, en ökad mängd slem i luftvägarna och upprepade svåra lunginflammationer. – Det är vanligt med en störd central andningsreglering vid Retts syndrom. Det är också vanligt med olika kombinationer av besvären, och att de även förekommer i något större utsträckning än hos andra barn, säger Malin Rohdin.

Metoder vid andningsundersökning

På sjukhus kan andningsbesvären utredas genom *polygrafi*, en nattlig andningsundersökning. Mätningar görs bland annat av luftflöde och andningsrörelser, EKG samt syresättning i blodet (saturation). Vid en *polysomnografi* undersöks även sömnmönstret med hjälp av EEG. Videomonitorering vid undersökningarna är ett viktigt komplement för att tydligare kunna särskilja mellan andningsproblem, epilepsi och muskulära fenomen. I hemmet kan en enklare *kardio-respiratorisk undersökning* göras. Då mäts luftflöde, andningsrörelser, saturation och EKG. Det kan vara enklare med en hemregistrering om barnet blir stressat i sjukhusmiljöer. En nackdel är att undersökningen oftast inte kameraövervakas.

– Om man som förälder är orolig över något kan man försöka fånga det på film och visa för vården, säger Malin Rohdin.

Studieresultat av andning och hjärta

I en studie undersökte Malin Rohdin med kollegor reglering av andning och hjärta hos tolv flickor med Retts syndrom. Flickorna undersöktes dag och natt under en veckas tid i hemmiljö. Resultatet

visade en mycket individuell reglering av andning och hjärta hos barnen. Vissa hade många andningslarm men få hjärtlarm, andra hade det motsatta. Olika symtom fanns i olika åldrar, bland annat noterades en bättre andning i förskoleålder. Även på individnivå varierade regleringen av andning och hjärta mycket från dag till dag, och mycket mer jämfört med andra sjukdomar.

– Vi kunde se hur olika faktorer påverkade regleringen av andning och hjärta. Vissa mådde till exempel bättre och blev mer avslappnade i ståskal, medan det gav en negativ inverkan på andningen hos andra. Det går att försöka påverka regleringen för varje enskild flicka genom att hitta de positiva faktorerna och minimera de negativa, säger Malin Rohdin.

Andra orsaker till sömnstörning

Utöver sömnlöshet (insomni) och sömnrelaterade andningsstörningar kan även sjukdomar och andra tillstånd påverka sömnen. I första hand ska dessa problem försöka lindras. Det kan vara allergi, eksem, epilepsi, reflux, kolik, förstoppning och sängvätning. Läkemedel som epilepsi- och astmamediciner samt kortison kan också påverka.

Råd om sömnrutiner och länktips

Malin Rohdin ger tips på hur man kan förbättra barns sömn och var man kan hitta bra information.

– Ha samma läggingsrutin varje kväll. Om barnet lär sig att somna själv i egen säng kan det bli lättare att somna om när hon vaknar på natten. Minimera skärmanvändning några timmar innan läggdags och undvik att ha mobil i sovrummet. Försök att ha samma vanor vardag som helg, säger Malin Rohdin.

- lakemedelsverket.se – Sömnstörningar hos barn
- 1177.se – Barns sömn
- rikshandboken-bhv.se – Främja god sömn och avhjälpa sömnproblem
- *Disturbances in cardiorespiratory function during day and night in Rett syndrome.* Rohdin M. et.al – *Pediatric Neurology* 2007, pedneur.com
- *The course of awake breathing disturbances across the lifespan in Rett syndrome.* Tarquinio DC et.al – *Brain dev* 2018, pubmed.ncbi.nlm.nih.gov

Frågor till Malin Rohdin:

Vad menar du med störning i hjärtreglering?

– Man har sett i vår och andra studier att hjärtat både kan slå långsammare och snabbare än förväntat. Man kan göra ett enklare EKG som mäter hjärtfrekvens i samband med en andningsundersökning. En mer detaljerad utvärdering och bedömning av hjärtfunktionen ska utföras av barnhjärtläkare.

Är det okej med fysiska åtgärder som lugnar ner en hastig andning, till exempel att stryka lugnande?

– Absolut, alla åtgärder som är lugnande för varje enskild individ är av godo. Snabb andning eller hyperventilation som gör att koldioxidnivån sjunker kan ge upphov till pirningar i händer och fötter, vilket kan upplevas som jobbigt.

Vilken sida är bättre att ligga på vid snabb andning och snarkning?

– Vid trånga luftvägar kan man undvika att ligga på rygg, eftersom tungan faller bak och försvårar andningen. Då kan det hjälpa att sova på sidan eller på mage. Vid problem på lungnivå kan magläge göra att fördelningen av luft och blod blir mer fördelaktig.

Vad kan man göra för att lindra andningsrelaterade gasbesvär i magen, hjälper Minifom?

– Det första steget är att, om det går, identifiera situationer där flickan väljer att göra valsalva och att i samband med dem försöka lindra eller avleda. Minifom minskar gaser längre ner i tarmen, personligen har jag ingen erfarenhet av att det hjälper för den här gruppen. Om barnet har PEG kan man tömma gas via knappen.

Har luftkvalitet någon betydelse för andningsreglering?

– Det kan vara en del i pusslet, men är inte i fokus vid en andningsundersökning. Fukt eller mögel kan ju påverka luftvägarna, men det gäller snarare för barn som har luftvägsburen allergi eller astma och inte vid störning i själva andningsregleringen.

Hjälper det att ligga på vänster sida om man har reflux?

– Vi har inte sett någon tydlig skillnad i våra undersökningar. Det är dock individuellt och jag tycker att det låter klokt att ni testar.

Finns det något bra sätt att få bort slem som påverkar syresättningen?

– Slemmobiliserande behandling, som att inhalera koksalt och göra andningsgymnastik, är jätteviktigt om man har en ökad mängd slem.

Mitt råd är att ta hjälp av en fysioterapeut för att få råd om olika åldersanpassade slemmobiliserande behandlingar.

Fysisk aktivitet, motorik och hjälpmedel

– Kroppen är designad för upprättstående position. Lungor och tarmar får mer utrymme och ryggen får en bättre position, vilket är positivt för personer med Retts syndrom oavsett om de behöver stöd eller inte. Det säger Cecilia Mårtensson som är fysioterapeut på Habilitering och Hälsa i Region Stockholm.

Fysisk aktivitet kan lindra andningsbesvär och förstoppning samt ha en positiv inverkan på skoliosutvecklingen. Därför är detta en viktig del av rehabiliteringen vid Retts syndrom.

– Om gångförmågan försvinner i samband med regression kan man ändå ha inställningen att den kan komma tillbaka. Försök att hålla hoppet uppe och använd hjälpmedel som kan aktivera och uppmuntra flickorna, säger Cecilia Mårtensson.

Andningsförbättrande behandlingsrekommendationer

Enligt en EBH-rapport (evidensbaserad rehabilitering) från 2015 kan inte evidensbaserade behandlingsrekommendationer ges till patienter med Retts syndrom, då forskningsunderlaget är otillräckligt. Däremot baseras följande rekommendationer på en väl beprövad, klinisk erfarenhet: Att i möjligaste mån *bibehålla aktivitetsnivån* och göra *anpassade fysiska aktiviteter* utifrån förmåga, med eller utan stöd. *Positionering och lägesändringar* ska göras under hela dygnet, eftersom man ventilerar olika delar av lungorna i olika lägen. *Andningsgymnastik* är extra viktigt om inte personen själv kan vara fysiskt aktiv.

– Vanligtvis ändrar vi ställning hela tiden. Har inte barnet möjlighet till det kan ni tänka "tvärtom". Blir det mycket sittande sträcker ni ut höfter och knän. Armar som ofta är böjda ska ni sträcka ut, säger Cecilia Mårtensson.

Andningsgymnastik

I vila andas man mer ytligt. Genom ansträngning får man till en djupare andning, något som kan vara svårt vid funktionsnedsättning. Då kan till exempel PEP-mask användas. PEP (Positive Expiratory Pressure) stimulerar till syresättning djupt ner i lungorna, öppnar upp och rensar luftvägarna samt lossar djupt sittande slem. PEP-andning bör varvas med individuellt anpassad gymnastik, bland annat med övningar som tar ut rörligheten i armar och ben. Även bassängbad

ger djupare andetag, bland annat av det ökade vattentrycket på bröstkorgen.

– Ibland har föräldrar sagt att deras barn inte kan bada för att hen blir så slemmig efteråt. Det är dock jättebra och precis det vi vill få upp! Slemmet finns djupt därnere, vi hör det bara inte förrän barnet får till djupandningen, säger Cecilia Mårtensson.

Om stora mängder slem samlas i magsäcken kan det leda till mättnadskänsla, men även till kräkningar. Slem ansamlas ofta under natten, och därför är det viktigast att göra andningsgymnastiken på morgonen. Innan måltider är också lämpligt för att ge mer utrymme till mat. På kvällen bör det sista passet vara minst två timmar före läggdags, annars riskerar slem att komma upp efter läggning.

– Ett observandum är att uttorkning ger segt slem. Om man upplever mycket segt slem kan man se över om barnet fått i sig tillräckligt med vätska, säger Cecilia Mårtensson.

Ordning på andningsgymnastik

- förmedicinering med luftrörsvidgande läkemedel
- inhalation av slemlösande mediciner
- andningsgymnastik med syfte att öppna upp luftvägarna
- andningsgymnastik med syfte att transportera slemmet från lungorna
- inhalation av eventuella läkemedel som ska stanna kvar efter andningsgymnastiken
- viktigt med rengöring!

– Se till att rengöra PEP-masker och annan inhalationsutrustning ordentligt vid användning. En fuktig plastyta är perfekt för bakterier att växa på och det vill vi *inte*, säger Cecilia Mårtensson.

Skolios

Vid Retts syndrom är skolios den vanligaste ortopediska åkomman. Barn som har varit väldigt hypotona från början och aldrig lärt sig att gå löper en högre risk. Puberteten ökar också risken, även vid lindrig skoliosutveckling under småbarnsåren. De första tecknen på skolios är vanligtvis att personen lutar åt ett håll när hon sitter, står eller går. Det går inte att förhindra uppkomst eller stoppa utveckling av skolios. Korsettbehandling kan dock ge en långsammare utveckling. För att bibehålla rörlighet och mjukhet i muskulaturen rekommenderas fysioterapi samt fysisk aktivitet och symmetrisk positionering. Täta uppföljningar rekommenderas också. Operation kan behövas, främst vid grav skolios som påverkar inre organ som lungor och tarmar. En mjuk och smidig muskulatur gör även korrigeringen av ryggraden lättare att genomföra vid operation.

– I en svensk studie såg man att 74 procent av flickorna utvecklade skolios, ofta med debut före åtta års ålder. De siffrorna stämmer väl överens med flera internationella studier, säger Cecilia Mårtensson.

Hjälpmedel

För att främja fysisk aktivitet och motorisk träning finns olika aktivitetshjälpmedel som kan anpassas utifrån individuell förmåga och behov. För att stärka och stötta upp kroppen i olika lägen kan positionerande hjälpmedel användas. I liggläge kan en höjning av huvudändan underlätta andningen, redan vid 30 graders höjning kan man se en förändring. Andra hjälpmedel kan vara bålstöd, gästol eller ståskal. Cecilia Mårtensson förespråkar ståstöd så ofta som möjligt redan hos små barn som inte kan stå själva.

– Min personliga uppfattning är att barnen vaknar till och blir lite piggare av hjälpmedel som gör att de kommer upp i samma ögonhöjd som andra. I stället för att sitta kvar på golvet kan de stimuleras till att försöka göra saker själva när de är på samma nivå som de andra barnen, säger Cecilia Mårtensson.

Frågor till Cecilia Mårtensson:

Varför blir skoliosen framträdande när vår dotter sitter, men inte när hon står?

– Det kan bero på att hon kompenserar för ett snett bäcken när hon står. I ståläge ökar muskeltonus, själva grundspänningen, i kroppen. När hon sitter blir kroppen mer avslappnad och muskeltonus sjunker, vilket gör skoliosen tydligare.

Är det viktigast med positionering eller träning av muskler vid skolios?

– En kombination skulle jag säga, för man kan ju inte träna hela tiden. Det är viktigt att få stödet som behövs i sittande position, eftersom kroppens ena sida sjunker ihop mer då. Man kan passa på att stärka upp samma sida med träning när hon står och går.

Har du erfarenhet av behandling med botulinumtoxin tillsammans med ortos för flickor med Retts syndrom?

– Jag har inga egna patienter som fått den behandlingen. Vid konstaterad muskelspasticitet kan botulinumtoxin få muskeln att slappna av och ortosen hjälper till att bibehålla längden. Då kan de motsatta musklerna, antagonisterna, till den spastiska muskeln tränas och stärkas upp. Effekten av botulinumtoxin avtar med tiden, men då har förhoppningsvis den spastiska muskeln förlängts och antagonisterna stärkts upp.

Elsa och magen

Eftersom Elsa sitter i rullstol försöker de få henne så fysiskt aktiv som möjligt, inte minst för magens skull. Hon står i ståskal på särskolan i en och en halv timma om dagen, tränar på att gå varje dag en stund hemma och badar i bassäng varje vecka. Hon deltar också i en dansgrupp tillsammans med andra barn med funktionsnedsättningar. Hon har också ett särskilt kostprogram som hon följer.

– Elsa blev väldigt rund ett tag och vi gick till en dietist, som gav henne en särskild diet så att hon gick ner i vikt. I början fick hon 750 kcal, nu äter hon 1 200 kcal per dag och är precis som hon ska vara, säger Per.

Hennes mage kan vara trög och hon får lavemang varannan dag om hon inte sköter magen spontant. Hon gör sina behov på toaletten.

– Elsa har ett särskilt tecken när hon behöver gå dit, hon gnider sig på näsan, säger Christina.

Kommunikation och AKK

– Alla barn med Retts syndrom som jag möter har behov av olika kommunikationsstöd. Även familjerna behöver omgivningens stöd för att kunna utveckla barnens kommunikation. Det säger pedagogen Britt Claesson som arbetar på DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

DART tillhör Sahlgrenska universitetssjukhuset och träffar barn, ungdomar och vuxna med komplex kommunikationsproblematik. DART bedriver även utbildning, forskning och utvecklingsarbete kring kommunikation. Utgångspunkten i arbetet är alla människors rätt till kommunikation, vilket finns beskrivet i flera av FN:s konventioner, bland annat i barnkonventionen och konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning. Patientlagen i Sverige säger att alla har rätt att delta i sin vård samt att få information de förstår.

Bildstöd kan till exempel skickas med i kallelser och informationsblad.

– Vår grundprincip är att alla människor vill kommunicera, och alla gör det på något sätt. Kommunikation är lika viktigt som att äta, dricka och röra på sig. Alla har rätt att delta i samtal som är viktiga för dem, säger Britt Claesson.

Vad är kommunikation?

Kommunikation är som ett spektrum, i den ena änden förhåller sig människor till varandra utan att säga något. I andra änden sker

avancerad, språklig och symbolisk kommunikation. Kommunikation är alltså ett ständigt pågående samspel mellan människor, när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Det kan ske medvetet eller omedvetet. Vi kan till exempel uttrycka oss genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Vad man får ut av att kommunicera med varandra beror på vilken relation och förståelse man har för varandra.

– Eftersom ni har så starka band till era barn fungerar ofta vardagskommunikationen bra. Det kan därför vara svårt att föra in alternativ och kompletterande kommunikation hemma, men barnen behöver er hjälp med att använda den. När de hamnar i nya sammanhang kan kommunikationen bli svår. Jag vill att ni tar med er det inför framtiden, säger Britt Claesson.

Britt Claesson har besökt många förskolor och skolor, oftast känner personalen där barnen väl och blir också skickliga på att tolka barnens signaler. I läroplaner för förskola och skolan beskrivs att språk, lärande och identitetsutveckling är nära förknippade. Genom att få tillfälle att samtala, läsa och skriva ska varje elev få utveckla sina möjligheter att kommunicera och därmed få tilltro till sin språkliga förmåga.

– Ibland får jag höra att personalen inte hinner ta med kommunikationssystemet när de går ut på rast eller till biblioteket. Men det är just då, när något nytt händer, som det absolut ska följa med. Det är då som personal i skolan kan arbeta för att barnen får tillgång till ett stort ordförråd, säger Britt Claesson.

Omgivningens betydelse för lyckad kommunikation

Det är vanligt att personer som har svårt att uttrycka sig och/eller förstå vad andra säger känner frustration, vilket kan leda till ett utmanande beteende. Att omgivningen anpassar sin kommunikation och använder alternativa kommunikationssätt med personen kan förebygga och minska ett utmanande beteende. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. En tumregel kan också vara att använda sig av en responsiv kommunikationsstil som ser ut såhär:

1. *Titta och lyssna*: Se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.
2. *Vänta och förvänta*: Visa att du förväntar dig att du får vara med i det som intresserar barnet. Ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.

3. Tolka och bekräfta: Tolka och bekräfta vad barnet gör, inte bara vad hen säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "spanar du efter katten nu?". Ställ inte bara ja- eller nejfrågor.

– Ställ färre frågor och byt till fler öppna kommentarer som barnet kan svara på om hen vill. Säg till exempel "här finns vatten och mjölk, båda är goda att dricka", och invänta om barnet svarar, säger Britt Claesson.

Kommunikationsutveckling för personer med Retts syndrom

DART har varit med och tagit fram Vi är med-paketet, som bland annat innehåller verktyg för kartläggning av kommunikativa signaler hos personer med flerfunktionsnedsättning. Omgivningen kring personen kan analysera kommunikationen utifrån en trestegsmodell: *vad personen gör – hur vi tolkar det – hur vi ger respons*.

– Det är viktigt att omgivningen får en samsyn och ett gemensamt sätt att tolka de kommunikativa signalerna hos personer med Retts syndrom. Annars är det så mycket de ska hålla i huvudet när de måste kommunicera på olika sätt med olika personer och använda olika signaler för samma sak, säger Britt Claesson.

Läs mer på anhoriga.se/viarmedpaketet

AKK – alternativ, kompletterande kommunikation

Olika typer av hjälpmedel och metoder kan användas för att ge barnet möjlighet att utveckla sin kommunikation. Grundtanken är att teknikerna stödjer och kompletterar talat språk. Alla använder AKK i sin kroppskommunikation, som bland annat gester och mimik. Det finns nästan alltid olika "hjälpmedel" som kan uppmuntra och locka till samtal, till exempel genom att rita eller att titta på foton i telefonen.

– Använd det som är tillgängligt och går snabbast i situationen, säger Britt Claesson.

Det finns även många olika system av AKK – från analoga bildstöd och enkla talknappar till högteknologiska hjälpmedel, som bland annat datorer med talsyntes som kan styras på olika sätt bland annat ögonstyrning.

– Var inte rädd att prova olika sätt till kommunikation, det ger er och barnet möjlighet att kunna välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst, säger Britt Claesson.

Tecken som AKK (TAKK) innebär att man använder tecken hämtade från teckenspråk. De betydelsebärande orden tecknas med händerna samtidigt som man talar.

– Jag möter barn som inte själva kan teckna med händerna, men som har lättare att förstå det jag säger när jag använder tecken i samtalet med dem, säger Britt Claesson.

Samtalskartor finns i många varianter, från ensidiga A4 till flersidiga häften. De kan bestå av olika typer av symboler eller bilder, med generella uppslag eller för specifika situationer.

Kommunikationspass innehåller personlig information om fungerande och bästa bemötande. Det kan vara i pappersformat eller i digital form, till exempel appen Rättvisat.

PODD (Pragmatic Organisation Dynamic Display) är kommunikationssystem som kommer med ett färdigt ordförråd. Det följer barnets kommunikativa och språkliga utveckling från tidig ålder. Innehållet kan anpassas efter barnets intressen. Systemet kan vara i form av häften eller böcker, eller program för kommunikationsdatorer (E-PODD). Upphovsmakaren till PODD, logopeden Gayle Porter, menar att genom att erbjuda ett stort ordförråd får barnen också större möjlighet att uttrycka det de tänker på.

– Det tycker jag är så fint, för då kan jag visa att ”jag tror på dig, du kan det här!” när barnet får ansvar att själv komma på vad det vill säga, säger Britt Claesson.

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

Samtalsmattan är en metod som gör det möjligt att uttrycka åsikter och känslor med hjälp av visuellt stöd. Det är en matta med kardborreband, där barnet med hjälp av bilder har möjlighet att uttrycka vad de tycker/tänker om olika saker, till exempel om det är ”roligt – tråkigt”, ”viktigt – inte viktigt”, ”lätt – svårt” till olika samtalsämnen.

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

Talande hjälpmedel kommer i många nivåer: från enkla apparater med ett meddelande i taget till avancerade appar där bildstöd kompletteras med ljud. Kontakta gärna habiliteringen om alternativen.

Ögonstyrning och Retts syndrom

Britt Claesson har, tillsammans med personer med Retts syndrom, utforskat kommunikation via ögonstyrningsdator i aktiviteter.

Aktiviteter har varit anpassade efter deras intressen, som till exempel olika spel och musik. Det krävs en viss vana av att använda

ögonstyrning, men erfarenheterna har överlag varit positiva och hon uppmuntrar användning av till exempel E-PODD eller liknande program.

– Det fungerar väldigt bra i många fall, men jag vet att det är svårt när tekniken krånglar. Då behövs en kunnig person som kan lösa sådana problem när de uppstår, säger Britt Claesson.

Hur får vi det att fungera?

Det kan vara svårt att veta hur man ska börja använda AKK. DART och de flesta habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen. Grundkursen heter AKKtiv Komlgång. För att AKK ska fungera behöver *hela nätverket* samarbeta mot samma mål. Föräldrar och personal ska öva på samspeletsstrategier och AKK-användning. AKK ska *användas* i lustfyllda, vardagliga situationer med barnet, och använd *flera* kommunikationssätt.

Britt Claessons råd till föräldrar

- Se på det som finns och börja bygga på det.
- Att lära sig använda nya redskap tar tid för både barnet och er.
- Börja i situationer som barnet tycker om (och helst ni också) och behärskar.
- Sätt realistiska mål.

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

Länktips

akktiv.se – föräldrautbildning.

vgregion.se/ov/dart – information, tips och material från DART

bildstod.se – skapa bildstöd för kommunikation.

kom-HIT.se – information om bildstöd i praktiken, bland annat bildstöd i vården.

regionuppsala.se/infoteket – information, tips och material från habiliteringen i Uppsala.

symbolbruket.se – utvecklar och anpassar Widgitsymboler.

Frågor till Britt Claesson:

Vår gamla Tobii krånglar jättemycket och enligt Hjälpmedelscentralen måste vi själva bekosta ett utbyte. Vilka argument ska vi använda för att få en ny?

– Prata med logoped och arbetsterapeut på habiliteringen, de ska hjälpa er med att fortsätta kräva att få en ny version.

Hur kan man tyda tecken på att någon har ont?

– Om jag ser någon som verkar ha ont brukar jag använda en PODD-sida med känslor. Det blir lätt att man ställer tjugo frågor, då krävs det att frågorna alltid ställs i samma ordning. Man kan till exempel alltid börja uppifrån och gå nedåt om man använder en bild på en kropp.

Fungerar E-PODD på Mac?

– Nej, bara Windowsprogram.

Att kunna nå andra människor

Per tycker att det allra svåraste är att det inte går lätt att kommunicera med Elsa.

– När Elsa är ledsen vet jag inte vad det är med henne, om hon har nageltrång eller om det är något annat, säger han.

Elsa har olika tecken som de har lärt sig att förstå och hon sitter gärna med sin ögonstyrda dator. Christina och Elsa tränar ibland med olika kommunikationsverktyg, bland annat använder de bildkartor. Per har känt ett motstånd mot kommunikationsverktyg.

– Jag tror inte att de fungerar. Det måste vara någon mening med det för att jag ska kunna göra det. När jag och Christina precis hade träffats följde ett par av hennes särskoleelever med hem till oss och jag tänkte då att det värsta är att inte kunna gå. Idag vet jag att det inte är så. Det värsta är att inte kunna nå andra människor så mycket som behövs, säger Per.

Neuropsykiatri

– Det finns både likheter och betydande skillnader mellan Retts syndrom och autism. Rätt behandling förutsätter därför en individuell beskrivning av varje barn. Det säger Gill Nilsson som är barnneurolog vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Utvecklingsrelaterade funktionsnedsättningar innebär funktionsnedsättningar som finns tidigt hos små barn. Det handlar vanligtvis om autism, adhd och intellektuell funktionsnedsättning (IF). Tourettes syndrom och motoriska svårigheter (DCD) är andra typer av nedsättningar.

Neuropsykiatrisk utredning

Under en neuropsykiatrisk utredning får föräldrarna ge en beskrivning av barnets utveckling. Olika bedömningar görs av barnets funktioner, så som neurologisk, neuropsykiatrisk och -psykologisk, kognitiv, fin- och grovmotorisk funktion, samt en språklig bedömning. Man gör även en observation i förskolan eller skolan och en pedagogisk bedömning.

– Att observera barnet i skolan är en viktig del av utredningen. En sådan observation ger ofta väldigt bra information, och kan även användas som underlag för olika anpassningar och stöd i skolmiljön, säger Gill Nilsson.

Autism enligt DSM-5

Diagnosmanualen DSM-5 ger en funktionsbeskrivning av beteenden hos personer med autism, och diagnosen baseras på två delar:

- *A: Brister i förmågan till social kommunikation* – till exempel ett ointresse för andra i det sociala samspelet, avvikelser i verbal och icke-verbal kommunikationsförmåga samt en försenad och avvikande språkutveckling.
- *B: Begränsade, repetitiva mönster i beteendet* – till exempel en fixering vid ritualism och rutiner, föremål eller personer, och motstånd vid övergångar och förändringar. En perceptuell känslighet kan också förekomma, då olika sinnesintryck kan upplevas som starkare eller obehagligare än förväntat.

Diagnosens svårighetsgrad klassificeras som nivå 3 (kräver mycket omfattande stöd), nivå 2 (kräver omfattande stöd) eller nivå 1 (kräver stöd). Oavsett nivå är en autismdiagnos alltid LSS-grundande.

– Man gör en helhetsbedömning och funktionsbeskrivning av hur stora svårigheterna barnet har i vardagen snarare än att fokusera på symtom, säger Gill Nilsson.

Vad har Retts syndrom och autism gemensamt?

Varken Retts syndrom eller autism brukar vara uppenbara vid födseln. De följer sedan en liknande utveckling under det första halvåret och upp till 18 månader. Tidiga tecken som bristande socialt intresse och kommunikationsproblem brukar visa sig vid ungefär samma period. Regressionsstadiet som kännetecknar Retts syndrom drabbar även vart femte barn med autism och vid liknande ålder, med förlust av språk och sociala färdigheter. Repetitiva beteenden är vanliga vid båda tillstånden, med en större variation vid autism. Även oro och anfall är gemensamma symtom.

Vad skiljer Retts syndrom och autism åt?

Trots likheterna finns betydande skillnader. Den bristande förmågan i social kommunikation som kännetecknar autism kan tvärtom vara tillfällig hos barn med Retts syndrom. Många återfår ett socialt intresse och en vilja att kommunicera, ofta genom ögonrörelser.

- Det är viktigt att veta om flickornas enorma förmåga till ögonkontakt och att de gärna vill komma nära, då kan man få en väldigt fin kommunikation, säger Gill Nilsson.

Införandet av den nya diagnosmanualen DSM-5 år 2013 innebar stora förändringar inom autismområdet. Retts syndrom betraktas inte längre automatiskt som en del av autism. En anledning var att en större betoning på de unika, icke autismrelaterade aspekterna av Retts syndrom skulle ge tillgång till fler behandlingar. Oroliga röster menade i stället att barnen fick bättre tillgång till vissa behandlingar genom att automatiskt vara en del av autism. Gill Nilsson tror att förändringen var rätt att göra.

- En autismsdiagnos hjälper ett barn med sådana svårigheter, men den kommer inte göra någon nytta om svårigheterna är av helt andra slag. Då måste man göra en unik beskrivning av just det barnet, säger Gill Nilsson.

Behandling och insatser vid autism

Autism kan inte botas och autistiska symtom kan inte medicineras. Tidiga och individuellt anpassade insatser är viktiga för att utveckla barnets förmågor och för att kompensera för barnets svårigheter. Det är också viktigt att öka förståelsen om diagnosen hos personer runt barnet. Alla med autism utvecklas, men i olika takt och olika långt.

- De här anpassningarna gäller inte bara för autism, utan för alla med funktionsnedsättningar, säger Gill Nilsson.

Utforska situationer

Vissa situationer kan orsaka problem för barnet på grund av autismen. De kan utforskas med hjälp av en modell i fyra steg:

1. Hur kan jag **förstå** barnet? Vad/hur gör barnet?
– *Varför*: kommunikation? Social förmåga? Perception? Kognition? Något annat?
2. Kan jag **förändra** mitt eget beteende? Kan jag förändra situationen?
– *Att tänka på*: prioriterat/viktigt? Barnets motivation? Kravnivå?
3. Kan jag **förtydliga** och förenkla kommunikationen och situationen?
– *Olika strategier*: anpassa kommunikationen, materialet, miljön?
4. **Fungerar** situationen bättre efter att jag har försökt **förstå**, **förändra** och **förtydliga**?
– *Om inte*: har jag verkligen förstått? Gå tillbaka till steg 1 och fundera vidare.

Intellektuell funktionsnedsättning

En intellektuell funktionsnedsättning (IF) kan förklaras som att ett barns begåvning inte utvecklas normalt under utvecklingsåldern, alltså före vuxen ålder. Ett barn med IF uppvisar ett IQ under 70 på minst två begåvningsinstrument samt kliniskt betydelsefulla nedsättningar inom minst tre viktiga livsområden. Barnet har då svårigheter med att hantera och anpassa sig till normala krav i vardagen, som att sköta hygien eller skolgång.

Hos en person som uppvisar normalbegåvning ligger IQ på 85–115. Vid IF kan diagnosen klassificeras som lindrig IF (IQ 55–70), måttlig IF (IQ 35–50) eller svår IF (IQ under 35). Svår IF orsakas till 50 procent av kromosomavvikelse, till exempel Downs syndrom. Särskilda genetiska syndrom orsakar svår IF hos 10–15 procent.
– De flesta barn med Retts syndrom har en svår IF, säger Gill Nilsson.

Många barn har en ojämn profil och ligger på olika nivåer verbalt och perceptuellt. Ett barn som ligger på gränsen, men fungerar bra i exempelvis skolmiljö, behöver nödvändigtvis inte en diagnos, medan det skulle vara till nytta för ett annat barn.

– Man behöver fundera över var förmågan finns hos mitt barn, vilka styrkor hon har och vad hon behöver hjälp med, säger Gill Nilsson.

Olika sorters diagnoser

En diagnos ställs utifrån symtom, behov och funktion. Det ger större förståelse för och förklaring till svårigheterna. *Symtombeskrivande*

diagnoser är till exempel adhd, autism eller epilepsi. IF definieras som en *kognitiv diagnos* och Retts syndrom som en *orsaksdiagnos*.

– Det är viktigt att få rätt beskrivning av sitt barn, så man får hjälp utifrån beskrivning. Orsaken är också viktig för att få hjälp på bättre sätt. En psykiatrisk diagnos är dock svårare att ställa, det är lättare att konstatera orsaksdiagnos. Tack vare genetiska utredningar hittar vi idag fler orsaker till autism och IF, säger Gill Nilsson.

Diagnosens betydelse

Diagnosen är nyckeln till förståelse av ett barns speciella egenart och specifika behov av särskilda insatser. Den gör det lättare att välja rätt, och avstå från tvivelaktig behandling och habilitering. Den ger även individen och familjen juridisk möjlighet för att söka och vid behov kräva samhällsinsatser. Diagnosen är dessutom av socioekonomisk betydelse.

– Diagnosen blir ett erkännande att "det är något". Det var bra att genen som orsakar Retts syndrom hittades för då kan vi ge en prognos för hur utvecklingen kan se ut över tid och vad barnet kan behöva för att må bra, säger Gill Nilsson.

Frågor till Gill Nilsson:

Finns det någon förklaring till mekanismerna bakom repetitiva beteenden och stereotypier? Hur ska man bemöta någon som fastnar?

– Man vet inte varför det uppstår, men tror att det kan ha med känslan att göra. Ritualiserade stereotypier är inte farliga, men personen ska inte fastna för mycket. Säg inte åt henne att sluta, försök i stället att avleda och ta henne ur situationen. Man vet kanske att vissa situationer beror på exempelvis stress, trötthet eller hunger där hon inte vet vad hon ska göra. Då kan ni försöka förebygga med en anpassad aktivitet för att komma runt situationen.

Hur vet man om ett beteende är ritualiserande eller motoriskt?

– Genom en bedömning så att rätt behandling sätts in.

Vår dotter har gillat att titta på Bamse ända sedan hon var liten, men hon blir ju äldre samtidigt som vi inte vill ta ifrån henne det. När ska man som förälder göra något?

– Ni ska behålla mycket av tryggheten jämfört med ett typiskt utvecklat barn och behöver inte ta bort repetitiva beteenden som är positiva för henne. Samtidigt är det viktigt att utmana henne på en lämplig nivå, men det räcker med väldigt små saker. Var uppmärksamma på om hon reagerar när något nytt eller oväntat händer.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

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

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

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

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

– Det blir en snabb inskolning som underlättas av att vi har samlat in så mycket information som möjligt om barnens olika förutsättningar och behov, säger AnnCatrin Røjvik.

Delaktighet

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

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa tillfällen till möten med andra barn med samma diagnos och deras*

syskon. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att *bidra till kunskap om och insikt i diagnosen* och dess konsekvenser.

Specifika mål för familjevistelsen för Retts syndrom

Ett av veckans främsta mål är att *se till varje barns hälsa och omvårdnadsbehov*. Aktiviteter och tid anpassas efter anfallsmönster och ork samt tillfällena för vila och fysisk avslappning under dagen. Anpassningar görs även utifrån individuella hjälpmedel och under måltidssituationerna som sker i lugn miljö och med extra tid.

Ett annat mål under veckan är att *stödja språk och kommunikation*. Personalen inväntar och tolkar barnens egna uttryck, som mimik, ögonpekning, kroppsspråk eller tecken. Olika kommunikationsstöd erbjuds för att uppmuntra till kommunikation, som konkreta föremål, bilder och barnens individuella kommunikationshjälpmedel.

För att *minska konsekvenserna av inlärningssvårigheter* finns fasta rutiner med återkommande aktiviteter och tydlig struktur i schemat. Arbetspassen är individuellt anpassade, med bland annat konkret arbetsmaterial och tidshjälpmedel. En lugn miljö eftersträvas, med möjlighet till paus och vila vid behov.

Stimulera socialt samspel genom gemensamma aktiviteter, lekar och samlingar. Barnen får vuxenstöd i kontakten med och relationen till varandra. Personalen är lyhörd inför barnens känslolägen och energinivåer.

För att *stärka fin- och grovmotoriken* sker anpassade aktiviteter både utomhus och inomhus, till exempel fysiska rörelselekar i skogen och bildlektion i klassrummet.

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 anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte upprätta 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 AnnCatrin Röjvik.

Specialpedagogiska skolmyndigheten – **spsm.se** – eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

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

Länktips

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

mfd.se – myndigheten för delaktighet.

mtm.se – myndigheten för tillgängliga medier.

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter.

lekolar.se – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

symbolbruket.se – bildstöd med Widgitsymboler.

ritadetecken.se – webbtjänst med ritade tecken.

skoldatatek.se – digitala tips och appar för tillgänglighetsanpassning.

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling.

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur.

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker.

goteborg.se/eldorado – upplevelsehus, utbildning och handledning.

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Det är ofta livets längsta relation och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag. Barn som får ett syskon med ett sällsynt hälsotillstånd har ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort det som följer med diagnosen utan måste hitta sätt att förhålla sig till omständigheterna.

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 hen tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och få kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som syskonets frågor och funderingar.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de inte vågar ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat tillståndet. De måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Kunskap är grunden för att förstå sitt syskon och för att få en så bra syskonrelation som möjligt, säger Samuel Holgersson.

Olika behov i olika åldrar

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

I nio- till tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar notera blickar och reaktioner från omgivningen och det kan kännas jobbigt att få frågor om varför syskonet är annorlunda.

– Då är det bra att familjen skapar ett gemensamt språk för hur man pratar om diagnosen, det är en trygghet att veta hur jag kan svara på frågor om mitt syskon som känns okej, säger Samuel Holgersson.

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

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

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller någon annan kunnig person. Under familjevistelsen för Retts syndrom fick syskonen svar på sina frågor av överläkare Barbro Westerberg.

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

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

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

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

– När syskonen delar erfarenheter mellan varandra upplever många en lättnad, ”vad skönt att jag inte är ensam om att känna sorg eller skuld”. Den insikten gör det lättare att hitta sätt att hantera svåra känslor, säger Samuel Holgersson.

Vad säger syskonen?

Intervjuer med syskon visar att de ibland känner sig bortglömda, att de behöver bli sedda och bekräftade. De upplever att de kommer i andra hand, och att roliga aktiviteter får avbrytas på grund av syskonets funktionsnedsättning. 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”.

Många har tankar om framtiden och hur den ska bli. Några säkra svar kan ju ingen ge, 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 eller vad som oroar.

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

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

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

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

Vad kan göra det lättare att prata? Tips från två föräldrar.

- *Vänta inte* på det perfekta tillfället, prata kort och ofta hellre än långt och sällan.
- *En rak fråga* kräver ett rakt svar, säg som det är och våga också säga att ni inte vet hur det blir.
- *Väck den björn* som sover, till exempel genom att ta upp ett känsligt ämne om det dyker upp på tv eller i en bok man läser.
- *Var tillgänglig*, kanske genom att äta tillsammans, försök att ge barnen egen tid och gör saker tillsammans.
- *Sätt ord* på din egen berättelse.

Boktips

Örjan, den höjdrädda örnen – Lars Klinting

Flyg Engelbert! – Lena Arro

Pricken – Margaret Rey

Litet syskon: om att vara liten och ha en syster eller bror med sjukdom eller funktionsnedsättning – Christina Renlund

Operation-serien av Anna Pella

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

På webbplatsen 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/

Elsa och syskonen

Under den svåraste perioden, när Elsa precis fått sin diagnos, blev Christina gravid med Emma. De hade då inte fått besked om att orsaken till Retts syndrom var en nymutation och att den således inte kunde gå i arv till nästa barn. Det blev en nervös graviditet, men Emma föddes och var helt frisk.

– Vi borde varit glada, men Elsas sjukdom tog bort all glädje för oss, säger Per.

Ju äldre och mer försigkommen Emma blev, desto mer jämförde de hennes framsteg med allt som Elsa inte kunde göra. Det malde i dem att Elsa aldrig skulle kunna gå eller få riktigt goda vänner och ha härliga födelsedagskalas med massor med kompisar som andra barn. Allt det här släppte för fem år sedan och det berodde på att mycket föll på plats. De fick en anpassning av hemmet, den personliga assistansen där Pers mamma möter upp en och en halv timma tidiga morgnar började fungera och de fick regelbundet avlastning i och med att Elsa kom till ett korttidsboende. Det gjorde att de kunde ägna sig mer åt de andra syskonen.

– Dessutom har Elsa det väldigt bra på korttidsboendet och har äntligen fått egna vänner, säger Christina.

Familjen var också på en familjevistelse på Ågrenska och det förändrade mycket.

– Christina hade velat åka i flera år, men jag ville inte åka, eftersom jag inte ville se alla barn som var sjuka. Jag åkte med trots det och

det blev väldigt bra. Det lättade att träffa andra i samma situation, säger Per.

Syskonen har växt in i ett annorlunda liv. Elsa mår bra av att det är rörelse runt omkring henne och syskonen har lärt sig mycket genom att ha en syster som Elsa, precis som psykologen sa för länge sedan till Per.

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 över tandläkare Anna Ödman Roussakis och logoped Agneta Rubensson, som arbetar på Mun-H-center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och sprida kunskap om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

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

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

Munhälsa vid Retts syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Retts syndrom:

- bettavvikelser – överbett och frontalt öppet bett
- hög gom
- ökad förekomst av karies och tandköttsproblem
- tandgnissling
- tandslitage
- oralmotoriska koordinationssvårigheter (oral dyspraxi) – ätsvårigheter, dregling och problem med munrengöring
- de flesta saknar tal.

Bettavvikelser tenderar att öka med åldern och därför ska tand- och bettutvecklingen följas. Vid avvikelser ska ortodontist konsulteras på tidigt stadium om eventuell bettkorrigerande behandling.

Tandgnissling (bruxism) kan ge huvudvärk eller smärta i käkarna. Det kan även slita på tänderna och ge besvär, till exempel ilningar. Tandvården bör följa upp och vid behov behandla tandgnisslingen. En mjuk bettskena kan skydda mot tandslitage. Det kräver dock att barnet accepterar att ha bettskenan i munnen. Tandgnissling kan vara lustbetingat. Avledning, massage eller vibrationer kan hjälpa för stunden.

Tandskador vid till exempel fallolyckor ska kontrolleras av tandvården. Försök undvika att barnet biter hårt om tanden är lös. En utslagen mjölkttand ska inte sättas tillbaka. En permanent tand kan förvaras i mjölk, koksaltlösning eller saliv på väg till tandvården.

Läkemedelsbiverkningar av vissa antiepileptika kan leda till att tandköttet förtjockas och lägger sig över tänderna (gingival hyperplasi). Om flera mediciner används kan de ge muntorrhet. – Skölj eller svabba munnen med vatten efter vissa läkemedel, till exempel en del astmamediciner, säger Anna Ödman Roussakis.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att tidigt komma igång med goda vanor är viktigt. Tänderna bör borstas med fluortandkräm två gånger om dagen. Olika hjälpmedel kan underlätta munvården. Bitstöd kan avlasta bettet och hålla munnen öppen. Eltandborste eller dubbeltandborste där tre ytor borstas samtidigt kan hjälpa. Det finns tandkräm utan smak eller skum, med högre fluorhalt eller som är bakteriedödande. Vid ketogen kost kan tandkräm utan sockerarter behövas – rådgör med ansvarig läkare.

– Fluorlösningen kan användas på en muntork så barnet undviker att svälja den, säger Anna Ödman Roussakis.

Att tänka på inför tandvårdsbesöket

- ta kontakt med tandvården innan första besöket, informera om diagnosen och barnets behov – personalen bör vara väl
- ett anpassat omhändertagande är viktigt – till exempel förberedande samtal, extra tid, bildstöd eller tumlekuddar (ger bra position, trygghet och ro) i tandläkarstolen
- inskolning och täta besök rekommenderas, för extra polering och fluor samt plastning av nya tänder
- vid medicinska tillstånd, som hjärtfel eller nedsatt immunförsvar, bör ansvarig läkare kontaktas inför behandling
- narkos
- ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus eller på habilitering
- orofacial terapi, munmotorisk stimulering och kommunikationsträning är ofta motiverat
- förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket – visa till exempel bilder på lokalerna, tandläkaren och stolen hen ska sitta i (användbara bilder finns på bildstod.se och kom-hit.se).

Mun-H-Center och specialistkliniker för *pedodonti* erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat omhändertagande. Tandvårdspersonalen kan hjälpa till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. *Ortodonti* gör tandreglering.

Munmotorik vid Retts syndrom

Inför veckans familjevistelse finns 89 personer med Retts syndrom i MHC-basen. Åldersfördelningen är 3–59 år: 56 stycken under 13 år, 31 stycken 13–39 år och 2 över 40 år. Samtliga saknar tal. 63 stycken har ät- och dricksvårigheter samt riklig dregling. Hos 12 av 33 rapporterades daglig tandgnissling/pressning. Det varierar stort i svårigheter.

– De flesta har dock nedsatt oralmotorisk förmåga i tunga och läppar samt öppen mun i vila, säger Agneta Rubensson.

Vad gör logopeden?

En logoped kan utreda barnets kommunikations-, sug-, tugg- och sväljförmåga samt munmotorisk förmåga. Logopeden kan även ge råd kring matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov ge oralmotorisk träning. Syftet kan vara att öka förmågan till salivkontroll, förbättra ät- och tuggförmågan, minska eller öka känsligheten i munnen samt ge bättre förutsättningar för munvård.

– Oralmotorisk träning är som fysioterapi för munnen genom att man försöker stimulera, aktivera och stabilisera, säger Agneta Rubensson.

Det är viktigt att den oralmotoriska träningen anpassas efter varje enskilt barn och har tydligt uttalade syften – man måste veta *vad* man vill träna och *varför* man utför träningen.

– Jag som logoped måste tänka på att göra ett träningsprogram som inte blir för omfattande eller är för svårt att klara av, säger Agneta Rubensson.

Ätsvårigheter

Runt 80 procent av alla barn med IF har någon form av ätsvårigheter. Det beror oftast på en kombination av olika orsaker, vilket kräver en multiprofessionell behandling. Vid Retts syndrom är de tre viktigaste faktorerna oral dyspraxi, tungrörlighet och läppslutning, enligt en studie från Nationellt Center för Retts syndrom år 2005. Andra faktorer är reflux, förstoppning, andningsproblem och ett påverkat allmäntillstånd. Nedsatt ätförmåga gör det svårare att suga, dricka, tugga, svälja och känna. Själva måltiden blir även tidskrävande. Hur väl maten tuggas påverkar även matspjälkningen och mättnadskänslan.

– Själva ätandet som vi ser är bara toppen av ett isberg. Under ytan finns många saker som måste samverka för att ätandet ska fungera, från den omgivande miljön till kroppens alla organ och utvecklingen av motoriska och kognitiva förmågor, säger Agneta Rubensson.

För att ge en inblick i hur barnen kan uppleva ätsvårigheterna ber Agneta Rubensson föräldrarna att dricka vatten utan att stänga munnen.

– Tungan måste jobba jättemycket och det blir svårt att svälja på ett säkert sätt. Att kunna stänga munnen är viktigt och ibland behöver man hjälp. Vid ätsvårigheter kan en knapp på magen bli aktuellt.

PEG/nässond

När man inte äter med munnen och tungans rörlighet är nedsatt minskar självrengöringen. Det kan bildas svamp, tandsten och leda till tandköttsförtjockning. Därför är tandborstning av såväl tänder som tunga extra viktigt. Den sensoriska utvecklingen i munnen behöver också ske på andra sätt.

– Det är viktigt att barnet ändå får fortsätta uppleva med munnen, till exempel genom smaker eller hjälpmedel för att stimulera den sensoriska förmågan, säger Agneta Rubensson.

Ättrappan

Logopedier brukar använda sig av Ättrappan för att stimulera barns ätutveckling. Den hjälper barnet att steg för steg närma sig och klara av allt det som matsituationen innebär. Steg ett är att kunna tolerera maten, att vara i samma rum eller vid bordet. Därefter ska barnet stegvis vänja sig vid att känna doften, röra vid maten, känna olika konsistenser, smaka och svälja.

I matsituationen har den vuxna och barnet olika ansvarsområden.

Den vuxnes ansvarsområden:

- Vad ska vi äta?
- Var ska vi äta?
- När ska vi äta?

Barnets ansvarsområden:

- Hur mycket ska jag äta?
- Göra så gott man kan!

Nedsatt salivkontroll

Salivläckage (dregling) beror nästan aldrig på för hög salivproduktion. Sväljförmågan är ofta nedsatt, men främsta orsak är att munnen nästan alltid är öppen och att tungan trycker ut saliven. Först ska man se över sittställning och huvudhållning samt ge oralmotorisk träning, till exempel med hjälpmedel som stärker käkmuskulaturen.

– I andra hand tar man till medicinering, men man måste vara noga med att medicineringen passar ihop med övriga mediciner som barnet har, säger Agneta Rubensson.

Bitovanor (oral habits)

Munnen är ett viktigt centrum för sinnesupplevelser och små barn upptäcker världen genom att smaka och känna med munnen. Många med Retts syndrom biter på händerna. Det kan bero på smärta eller obehag, men kan också vara en självstimulans och upplevas positivt. Orsakerna bör utredas. Men kan försöka ersätta eller ändra bitbeteendet med olika hjälpmedel, till exempel tuggsmycken eller massage- och vibrationsredskap.

– Det är svårt att veta varför bitbehovet på händerna uppstår, men det kan minska med annan tuggstimulans eller med sensomotorisk träning och stimulans, säger Agneta Rubensson.

Samordning

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

Elsa idag

Allt är så bra som det kan vara. Elsa går på särskola där hon trivs. Det märks på henne, säger föräldrarna.

– Hon älskar att gå dit, säger Christina.

När pappa Per och Elsa ska göra något kul åker de och äter hamburgare, som Elsa tycker mycket om. Föräldrarna var i New York i fem dagar förra året och ska försöka planera in en resa varje år, då de får vara för sig själva.

– Det behöver inte vara långa resor, kanske bara ett par dagar på hotell. Det känns bra. Vi kommer ju att vara småbarnsföräldrar under resten av våra liv, säger de.

Samhällets stöd

– Både på sjukhus och på habiliteringen brukar det finnas kuratorer som kan hjälpa med bland annat krissamtal och att hitta rätt bland samhällets olika stödinsatser. Det säger Ann-Louise Jonasson som är kurator vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

På Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg arbetar kuratorerna med krissamtal, stöd och vägledning. Familjen kan nöja sig med något enstaka samtal, eller kan behöva en kontinuerlig kontakt med kuratorn under en längre period. Med ett sjukt barn i familjen finns många stödinsatser att ta ställning till och söka vid behov.

– Ett generellt tips jag vill ge är att ringa kommunen och be om ett möte där de går igenom allt ni kan ansöka om. Det är smidigare än att ni ansöker om olika saker, får avslag och sedan får börja om igen, säger Ann-Louise Jonasson.

Fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen (HSL) 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 och förmedla kontakter inom vården. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Om man har behov som inte kan tillgodoses av enbart en huvudman ska en SIP upprättas. Den ska tydliggöra samordning och ansvarsfördelning mellan olika instanser.

– De ansvariga från samtliga berörda verksamheter är skyldiga att delta i möten vid utformning av en SIP, säger Ann-Louise Jonasson.

Försäkringskassan

Sjuk- och föräldraförsäkring Tillfällig föräldrapenning (vab) går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning. *Kontakt dagar* finns till för barn som omfattas av LSS. Man kan få ersättning för tio kontaktdagar per barn och år.

Omvårdnadsbidrag finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och pengarna är pensionsgrundande. De olika beloppen justeras vid varje årsskifte.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

– Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage och resor med egen bil. Man behöver komma upp i en viss summa per år,

Bilstöd är ett ekonomiskt bidrag som går att ansöka om barnets funktionsnedsättning gör det svårt att åka vanlig bil. Efter ansökan utreder Försäkringskassan om man beviljas stöd och hur stort bidrag man kan få.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på [fk.se](https://www.fk.se)

LSS – Lagen om 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 utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
- med betydande och bestående begåvningsmässiga funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- med 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.

Insatser enligt LSS

- rådgivning eller annat stöd
- personlig assistans (*läs mer på sid.55*)
- ledsagarservice
- kontaktperson
- avlösarservice
- korttidsvistelse, barn och vuxna
- korttidstillsyn för barn över tolv år
- boende i familjehem eller bostad med särskild service
- daglig verksamhet om man tillhör personkrets 1 eller 2.

SoL – Socialtjänstlagen

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

Stöd i skolan

Enligt skollagen har alla elever i grund- och gymnasieskolan rätt till stöd för att nå kunskapsmålen, utifrån sina förutsättningar. Det är rektorn som har det yttersta ansvaret för att alla elever får det stöd och den hjälp de behöver. Föräldrar som tror att deras barn har behov av stöd ska ta kontakt med skolan, antingen med barnets lärare eller med rektorn.

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand prata med rektorn. I andra hand kan man kontakta skolans huvudman och i tredje hand Skolinspektionen. Vid frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på skolinspektionen.se och skolverket.se

Extra anpassningar ska göras av skolan inom ramen för den ordinarie undervisningen om en elev behöver det. Det kan till exempel vara

- hjälp att planera och strukturera ett schema för skoldagen
- extra tydliga instruktioner
- anpassade läromedel
- en speciallärare som arbetar med eleven under en viss tid.

Särskilt stöd sätts in om extra anpassningar inte är tillräckligt. Rektorn har ansvar att utreda om eleven behöver särskilt stöd. Om man bedömer att behovet finns ska detta formuleras i ett *åtgärdsprogram*, som ska följas upp. Särskilt stöd kan till exempel vara

- regelbunden kontakt med en speciallärare under en längre tid
- placering i en särskild undervisningsgrupp
- en elevassistent som stödjer eleven under skoldagen.

Innehållet, eller beslut om att inte upprätta ett åtgärdsprogram, kan överklagas till Skolväsendets överklagandenämnd:

overklagandenamnden.se

Grundsärskola

Hemkommunen beslutar och utreder om ett barn ska gå i grundsärskola, integrerad grund- och särskola, träningskola eller gymnasiesärskola. Det ska ske i samråd med vårdnadshavare.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. Man kan till exempel hitta och söka fonder på kommunens och regionens webbplatser.

– Kuratorn kan hjälpa till och även skriva ett generellt intyg som kan skickas med i ansökan, säger Ann-Louise Jonasson.

Länktips

1177.se – 1177 vårdguiden.

socialstyrelsen.se – kunskapsmyndigheten för vård och omsorg.

nfsd.se – Nationella Funktionen för särskilda diagnoser.

mfd.se – Myndigheten för delaktighet.

nationelltcenter.se – nationellt kompetens- och resurscenter specialiserat på Retts syndrom och sju andra sällsynta diagnoser.

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga (NKA).

vgregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/behandling-i-grupp/grupper-for-foraldrar-till-barn-och-ungdomar/ – olika föräldragrupper på mottagning eller distans.

goteborg.se/wps/portal/enhetssida/lots-for-barn-och-vuxna-med-funktionsnedsattning – information och vägledning om olika stöd som finns i samhället.

passalen.se – ideell förening som arbetar för inkludering av barn och unga med funktionsvariation.

hejaolika.se – webbtidning om funktionsrättsfrågor.

Personlig assistans

– För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

Samhällets stöd utgår bland annat från rättighetslagen LSS som syftar till att ge goda livsvillkor. Personlig assistans är en av de tio insatser som LSS innefattar. För att omfattas av personlig assistans behöver barnet ha behov av hjälp med de grundläggande behoven:

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

Ansökan om personlig assistans ska göras skriftligt och medicinska underlag krävs. Om de grundläggande behoven bedöms uppgå till fler än 20 timmar per vecka ansöker man om assistansersättning från *Försäkringskassan*. Om de grundläggande behoven inte uppgår till 20 timmar kan man ansöka om personlig assistans hos *kommunen*. I de fall en person beviljas insatsen personlig assistans tar man även hänsyn till andra personliga behov, till exempel möjlighet att delta i samhällslivet, umgås med släkt och vänner samt hushållsarbete.

De grundläggande och övriga personliga behoven kan också innebära skäl för *dubbelassistans*. Det kan handla om aktiviteter utanför hemmet, till exempel resor, eller för att kunna utföra olika träningsprogram där assisterna behöver vara två.

Vad räknas till föräldraansvaret?

De *grundläggande behoven* räknas i varierande grad som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte längre som föräldraansvar. *Kommunikation* räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet fyllt nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret i varierande grad ända upp till tolv års ålder, säger Louise Jeltin.

Assistans i skolan

I vissa fall finns det skäl till att ett barn har en personlig assistent även i förskola, skola och i korttidsverksamhet. Det kan till exempel handla om svårigheter att kommunicera med andra än den personliga assistenten eller att personens hälsotillstånd kräver att en personlig assistent alltid finns till hands.

Att välja personlig assistent

I många fall kan det vara svårt att rekrytera och behålla personliga assistenter. Det kan även vara en utmaning att hitta rätt assistenter. Många faktorer spelar in, som bland annat personlighet, intressen och tidigare erfarenheter.

– Mitt råd är att ta hjälp av ett assistansbolag som jobbar för att behålla och kompetensutveckla sina assistenter, säger Louise Jeltin.

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

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Det finns dock jurister på assistansbolagen som har kunskap och kan ge stöd. Man kan även få rådgivning och stöd från olika intresseorganisationer som arbetar med rättigheter för personer med funktionsnedsättningar, till exempel Riksförbundet FUB.

Tips på webbplatser

fub.se – för barn, unga och vuxna med intellektuell funktionsnedsättning

lassekoop.se – LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen)

bosse-kunskapscenter.se – BOSSE råd, stöd och kunskapscenter (Stockholm)

Föreningen RSIS, Rett Syndrom i Sverige

– Min övertygelse är att vi föräldrar behöver varandra, vi behöver träffa andra som förstår och delar samma erfarenheter. Det säger Maria Dellskog, mamma till en vuxen dotter med Retts syndrom och en av initiativtagarna till Föreningen RSIS.

Maria Dellskog besökte Ågrenska första gången hösten 1986 med sin då sjuåriga dotter Åsa. Hon och ett trettiotal andra föräldrar till barn med diagnosen Retts syndrom var pilotgrupp för Ågrenskas familjevistelser. En av initiativtagarna var professor Bengt Hagberg.

– Jag minns så starkt hur fantastiskt det var att få träffa andra som förstod vad jag talade om när jag beskrev vår dotter Åsa, säger Maria Dellskog.

Flera föräldrar var redan medlemmar i Föreningen för psykotiska barn, som senare bytte namn till Föreningen Autism. Under dagarna på Ågrenska startade föräldrarna en sektion inom föreningen.

– På 80-talet var syndromet fortfarande okänt och många flickor hade fått diagnoser som autism eller autistiska drag. Om vår Åsa sa man "autistisk men ändå inte autistisk", säger Maria Dellskog.

1997 bildade de den egna föreningen RSIS, Rett syndrom i Sverige. Maria Dellskog är en av sju styrelsemedlemmar, samtliga arbetar ideellt med föreningsarbetet. Det består bland annat av att

- stödja föräldrar till barn och vuxna med RS
- sprida information om diagnosen
- samarbeta med professionella som i sitt arbete träffar personer med RS och deras anhöriga
- samarbeta med Nationellt center för Rett syndrom och närliggande diagnoser på Frösön i Östersund
- ha kontakt med Rett-föreningar runt om i världen
- vara en del av Rett Syndrome Europe – RSE, **rettsyndrome.eu**
- anordna familjeläger och ridläger för medlemmar
- anordna kurser och temadagar.

Läs mer om föreningens arbete och om medlemskap på **rsis.se**
De finns även på Facebook: RSIS

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och verka för mer forskning inom området. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan upprätta en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Centrum för sällsynta diagnoser – CSD

Centrum för sällsynta diagnoser finns vid universitetssjukhusen och samverkar med expertteam för olika diagnoser och diagnosgrupper. CSD kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Läs mer på csdsamverkan.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post
sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
eller telefon 031-750 92 00

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:
socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:
agrenska.se/informationscentrum

Retts syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 645

Retts syndrom orsakas av en mutation i genen *MECP2*, som är viktig för nervcellernas och hjärnans utveckling. I Sverige föds cirka 5–6 flickor per år med Retts syndrom. Pojkar som får syndromet överlever sällan. Omkring 300 flickor och kvinnor har diagnosen.

Vid 6–18 månaders ålder avstannar utvecklingen och barnet förlorar gradvis sin motoriska, språkliga och sociala förmåga. De flesta har en svår intellektuell funktionsnedsättning, epilepsi, andningsavvikelse och skolios. Autism eller autismliknande drag är också vanligt.

Många återfår ett socialt intresse och därför ses Retts syndrom inte längre som en autismdiagnos.

I dokumentationen kan du bland annat hitta medicinsk och genetisk information samt läsa om ättsvårigheter, fysioterapi och kommunikation. Här ges även en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med Retts syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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