

Sotos syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 646



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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

SOTOS 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 Sotos 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 om aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt vilket stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn med Sotos syndrom berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

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

Lovisa Lovmar, specialistläkare på Klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

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

Viktor Bjurlid, fysioterapeut på Habilitering Frölunda barn och ungdom i Göteborg

Jenny Velund, kurator vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, övertandläkare

Åsa Mogren, logoped

Medverkande från Ågrenska

Andreas Svensson, npf-konsulent

Bodil Mollstedt, specialpedagog

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Åsa Sunesson, koordinator

Anna-Karin Björnström, koordinator

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Klinisk bild och symtom.....	5
Frågor till Barbro Westerberg:	8
Filip har Sotos syndrom	10
Genetik	11
Frågor till Lovisa Lovmar:	14
Filip har låg muskelspänning.....	15
Neuropsykiatriska diagnoser.....	15
Praktiska tips för ett lågaffektivt förhållningssätt.....	18
Filip går i vanlig skola.....	21
Kommunikation och AKK	22
Fråga till Josefin Hansson:.....	25
Fysioterapi och fysisk aktivitet.....	26
Frågor till Viktor Bjurlid:	28
Filip gillar att leka ute	29
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	30
Syskonrollen	34
Filip har en lillebror.....	38
Munhälsa och munmotorik	39
Fråga till Christina Havner:.....	43
Stöd i samhället	43
Frågor till Jenny Velund:	47
Filip och framtiden.....	48
Svenska Sotossällskapet	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	49
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	50

Klinisk bild och symtom

– Barn med Sotos syndrom är ofta längre än andra barn när de föds. Att de är storväxta märks tydligast i förskoleåldern och ibland inte alls i vuxen ålder. Det säger Barbro Westerberg som är överläkare vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Den första familjevistelsen om Sotos syndrom på Ågrenska anordnades år 1995. Då deltog den amerikanska endokrinologen Juan Sotos själv. Han var den första att beskriva fem storvuxna barn med karaktäristiska drag för syndromet år 1964.

Sotos syndrom kallas också cerebral gigantism, vilket betyder storväxthet utlöst från hjärnan. Det kan finnas stora variationer i hur uttalade symtomen är mellan individer i gruppen med Sotos syndrom, men en del karaktäristiska drag gör att man kan misstänka tillståndet. Barn med Sotos syndrom är ofta redan från födseln långa, har stort huvud, stora öron och lite snedställda ögon. Pannan buktar framåt och skallen är långsträckt. Typiskt för syndromet är också en hög gom och spetsig haka.

– Många av barnen har som små förhållandevis stora händer och fötter och det är vanligt med navel- och ljumskbräck, säger Barbro Westerberg.

Diagnos

I Sverige föds uppskattningsvis 5–10 barn med Sotos syndrom varje år och man känner till ett hundratal personer i landet med syndromet. Diagnos baseras på yttre tecken, som längd, huvudomfång och ansiktsdrag. I förhållande till andra nyfödda ligger barn med Sotos syndrom två standarddeviationer (SD) över genomsnittet i längd på tillväxtkurvan, oavsett i vilken vecka de föds. Huvudomfånget är mer än tre SD över genomsnittet.

– Den kliniska diagnosen fastställs genom genetisk analys av ett blodprov. Det är inte alltid vi hittar den genetiska orsaken och det är troligt att det finns fler med syndromet som ännu inte har fått någon diagnos, säger Barbro Westerberg.

Den genetiska analysen visar för det mesta en förändring (mutation) på den långa armen av kromosom 5. Förändringen innebär ett defekt protein vilket har betydelse för fosterutvecklingen. Syndromet uppkommer vanligtvis som en nymutation. Det innebär att den genetiska förändringen uppträder för första gången hos personen själv och alltså inte har ärvts från föräldrarna.

– Det är viktigt för föräldrar att få reda på varför deras barn har fått en genetisk sjukdom. De behöver till exempel få veta att det inte beror på något som de gjort under graviditeten, säger Barbro Westerberg.

Läs mer om genetik på sidan 11

Tidiga symtom

Barn med Sotos syndrom har ofta nedsatt muskeltonus. Det lilla barnet är något slapt i kroppen, och kan tidigt ha svårigheter med att suga och få i sig mat. En del barn med Sotos syndrom får därför problem med tillväxten. De har ett, oftast övergående, lågt blodsocker, och kan därför behöva få i sig extra energi i början. Även nedsatt sköldkörtelfunktion och gulsot är vanliga inledande symtom. Det är viktigt att tidigt upptäcka om sköldkörtelns funktion är nedsatt eftersom barnets utveckling då påverkas. Prover tas därför på alla nyfödda barn redan vid födseln.

Låg muskeltonus kan även påverka munmotoriken – många av barnen har öppen mun i vila. Det ger i sin tur nedsatt salivkontroll. Snarkningar och andningsuppehåll förekommer också. Tänderna kommer ofta tidigt, för en del redan före sex månaders ålder. Det är vanligt att det saknas tandanlag för några av de permanenta tänderna.

Läs mer om munhälsa på sid 38

Njurreflux, att urin kommer upp i njurarna, förekommer också och kan behöva opereras. Hjärtfel kan förekomma.

– Jag har aldrig stött på någon med hjärtfel och om det förekommer är det ofta lindrigt. Det är dock viktigt med regelbundna kontroller, säger Barbro Westerberg.

Vanliga symtom

De allra flesta barn med Sotos syndrom lär sig att gå och tala, men det tar lite längre tid. Barnen kan vara normalbegåvade, men många har en intellektuell funktionsnedsättning (IF) som vanligen är lätt till måttlig. Även om barnet inte har en IF-diagnos kan det finnas kognitiva svårigheter och det är viktigt med rätt stöd.

– Det kan också vara bekymmersamt om det ställs för höga krav på barnen eftersom de är ovanligt långa och kan misstas för att vara äldre än vad de är, säger Barbro Westerberg.

Neurologiska symtom

Många barn med Sotos syndrom har svårigheter med balans och koordination. De får ofta en lite annorlunda gång och kan ha svårt med grov- och finmotoriken. En del barn har problem med

feberkramper och epilepsi förekommer. Inlärningssvårigheter är vanligt och flera av föräldrarna berättar att det särskilt gäller matematik. Det finns en ökad förekomst av neuropsykiatriska diagnoser som autism. Barnen kan vara hyperaktiva och ha stora humörsvängningar.

– Många har också en sänkt ork och uthållighet, särskilt vid krav och inför prestationer, säger Barbra Westerberg.

Läs mer om neuropsykiatriska diagnoser på sid 15

Ögon och öron

Symtom från ögonen, oftast översynthet, men också ögondarrning (nystagmus), skelning och grå starr förekommer. Personer med Sotos syndrom har ofta en nedsatt visuospatial förmåga, vilket innebär svårigheter att tolka det man ser. Det påverkar till exempel förmågan att bedöma avstånd.

Många är infektionskänsliga som små och drabbas ofta av öroninfektioner. Upprepade öroninflammationer kan i sin tur leda till hörselnedsättning.

Muskel och skelett

Plattfothet eller snedställda fötter med leder som ofta är mjuka och överrörliga är vanligt hos barn med Sotos syndrom. I längden kan det leda till felställningar. Det är därför bra med inlägg i skorna och att en fysioterapeut och ibland en ortoped regelbundet kontrollerar fötterna. Det finns även en ökad förekomst av skolios, vilket kan behandlas med bland annat korsett.

En viss ökad risk för tumörer i nervsystem, njurar, äggstockar, spottkörtlar och skelett förekommer.

– Det är ovanligt, men det är viktigt att tänka på att det finns en ökad risk om barnet får symtom som kan tyda på en tumör, säger Barbro Westerberg.

Kan likna andra tillstånd

Det finns en rad sjukdomar, syndrom eller tillstånd som kan förväxlas med Sotos syndrom, bland annat Weavers syndrom, homocystinuri (ämnesomsättningssjukdom), Marfans syndrom, Klinefelters syndrom (XXY), Beckwith-Wiedemans syndrom, fragilt-X syndrom, medfödd binjurebarkförstoring och konstitutionell storvuxenhet.

– Malans syndrom eller Sotos 2 är ett relativt nyupptäckt syndrom som har en klinisk bild som liknar Sotos syndrom men med en förändring på en annan gen, säger Barbro Westerberg.

Uppföljning hos habiliteringen

Under uppväxten kan barn med Sotos syndrom behöva kontakt med habiliteringen. Skälen kan vara flera, till exempel behov av särskilt stöd om barnet har motoriska svårigheter, intellektuell funktionsnedsättning, inlärnings- eller beteendesvårigheter.

– Specialpedagog eller psykolog är exempel på viktiga kontakter om barnet har svåra humörsvängningar, säger Barbro Westerberg.

Vuxen med Sotos syndrom

Som vuxna är personer med Sotos syndrom fortsatt längre än genomsnittet, men skillnaden minskar då medellängden i befolkningen ökar. När barnet fyller 18 år är det dags att flytta över till vuxensjukvården.

– Övergången till vuxenvården är inte alltid helt enkel. Fortsatt behandling sker på vårdcentral. Personalen på vårdcentralen behöver känna till syndromet och veta var de kan få reda på mer om behoven vid Sotos syndrom, säger Barbro Westerberg.

Många som idag är vuxna har fått en klinisk diagnos. Numera är det också möjligt att få den genetiskt bekräftad. Barbro Westerberg avslutar med en förhoppning om mer forskning om Sotos syndrom och betonar att det går snabbt framåt, särskilt inom genetiken.

– Ni föräldrar sprider också kunskap genom sådana här träffar och kan ta lärdomar av andra, vilket är viktigt, säger Barbro Westerberg.

En revidering av den medicinska informationen om Sotos syndrom i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd gjordes 2021.

Frågor till Barbro Westerberg:

Pågår det någon forskning om gensaxen, CRISPR-Cas9, och Sotos syndrom?

– Vad jag har hört finns det ännu inga sådana studier om Sotos syndrom. Problemet när det gäller syndrom är att det är så många av kroppens organ som är påverkade och att symtomen uppkommer så tidigt i livet. Det är dock inte orimligt att det kan komma behandlingar i framtiden.

Hur ska vi hantera sonens utbrott?

– Jag rekommenderar kontakt med specialpedagog och psykolog genom habiliteringen. Det är vanligt med autism och överaktivitet och det behöver man pedagogiska lösningar för att hantera.

Vad är Sotos typ 2?

– Sotos typ 2 kallas också Malans syndrom och symtomen liknar de vid Sotos, men förändringen har uppstått i en annan gen.

Mitt barn svimmar då och då, kan det bero på Sotos?

– Det har jag inte hört förut men svimningar sker oftast vid blodtrycksfall eller hjärtrytmrubbningar så det kan vara bra att kontrollera.

Vår son har en väldigt ojämn kognitiv profil och har inte fått någon IF-diagnos, är det vanligt?

– Det är vanligt och det är svårt eftersom de barnen hamnar mellan stolarna och inte får den hjälp de behöver. Det här är en väldigt känslig grupp och det är viktigt att diskutera med skolan hur de kan få stöd på bästa sätt.

Hur ska man tänka kring låg muskeltonus och träning?

– Det är viktigt att barnet är fysiskt aktivt. Fysioterapeuter kan ta fram särskilda program. Ofta tycker barnet att det är tråkigt och det gäller att hitta något roligt som barnet självt vill göra. Man får testa lite olika vägar.

Vad kan man göra åt snedställda fötter?

– Ofta behövs inlägg i skorna eller ortoser. Fötterna behöver sällan opereras. Be om att få en remiss eller hjälp genom habiliteringen.

Filip har Sotos syndrom

Filip, åtta år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Hanna, pappa Per och lillebror Love, tre år.

Sista tiden innan Filip skulle födas drabbades Hanna av havandeskapsförgiftning. Då planerades en igångsättning som slutade i ett akut kejsarsnitt. När Filip äntligen kom ut hade han andningssvårigheter samt lågt blodsocker och familjen hamnade på neonatalavdelningen.

– Filip fick mat genom en sond. Han åt ett julbord i timmen sa personalen. Vi var en månad tillsammans i det lilla rummet. Då var vi glada att vi inte hade några syskon hemma, säger Per.

Föräldrarna tyckte inte att Filip såg ut som förväntat och Hanna kände på sig att någonting inte stämde, men fick inget gehör från personalen.

– Det fick mig att känna mig lite dum, som om jag letade fel på mitt barn. Filip var 56 centimeter lång och smal som en varmkorv. Jag minns också att han kändes lite slapp i kroppen. Det var som att alla delar var lösa, säger Hanna.

Det skulle dröja ett år innan Hanna och Per fick medhåll. Då misstänkte läkaren att Filip hade något slags syndrom och han fick genomgå en genetisk utredning på Klinisk genetik. Som en del av rutinundersökningen gjordes en röntgen. Då upptäcktes tumörer i Filips mage. Det visade sig vara neuroblastomtumörer (tumörer i det sympatiska nervsystemet) och Filip skulle opereras. Då var han ett och ett halvt år gammal.

– Om man googlar neuroblastom är det ingen rolig läsning. Det blev aldrig cancer, men det visste vi inte då och vi visste inte heller hur det skulle gå efter operationen. Som tur är behövdes ingen ytterligare behandling, säger Per.

Efter operationen var Hanna och Per hemma med Filip i fyra månader för återhämtning. De hade ännu inte fått svar om Filip hade något mer än neuroblastom. Strax före han skulle fylla två år kom resultatet av den genetiska testningen. Filip hade Sotos syndrom.

– Jag hade misstänkt Sotos tidigt. Jag tyckte att huvudformen stämde in, gommen, stora händer och fötter och lågt blodsocker, säger Hanna.

– När vi tittade på bilder på barn med Sotos när Filip var liten såg vi många likheter. Ju mer vi läste desto mer passade in, och därför var det ingen stor överraskning när han fick diagnosen, säger Per.

Genetik

– Sotos syndrom är en genetiskt orsakad sjukdom, men det är inte alltid vi hittar den genetiska förklaringen. Det säger Lovisa Lovmar som är överläkare på Klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Det finns klinisk genetiska enheter vid landets sju universitetssjukhus. Vid klinikerna utreds patienter som läkaren misstänker har en genetisk sjukdom för att diagnos ska ställas.

– Vi träffar patienter inför en genetisk utredning, hjälper till att ställa diagnos samt ger information vid diagnos. Vi gör också släktutredningar och ger information inför familjebildning, såsom när föräldrar planerar att skaffa syskon till ett barn med en genetisk sjukdom, säger Lovisa Lovmar.

Grundkurs i genetik

Inom genetiken används olika begrepp som DNA, kromosomer och gener. För att förstå begreppens inbördes förhållande använder Lovisa Lovmar en liknelse med en kartbild över jorden.

– På en översiktsbild av jorden kan vi se kontinenterna och sedan zooma in på en stad, som Paris. Ännu närmare kan vi se vägnätet och ytterligare ett steg närmare kan vi kontrollera att Eiffeltornet står på sin plats, säger Lovisa Lovmar.

På ett liknande sätt görs undersökningar på olika upplösningsnivåer inom genetiken. I alla våra cellers kärna finns arvsmassan, den kopieras från ursprungscellen när ägget befruktas av spermien.

– Våra kromosomer är som en förpackningsenhet för arvsmassan. Kromosomerna kan liknas vid jordens kontinenter och ett första steg vid en genetisk analys kan vara att räkna kromosomerna (kontinenterna) för att se om alla finns där, säger Lovisa Lovmar.

Nästa inzoomning är att veckla upp de hårt packade kromosomerna. Utvecklade är de som långa trådar. I liknelsen med en inzoomning av jorden motsvarar kromosomernas "ränder" ungefär världens städer.

– Zoomar vi in lite till har vi vårt DNA, det är detaljerna som motsvarar vägnätet, gatuskyltarna och till slut Eiffeltornet, säger Lovisa Lovmar.

Tre miljoner baspar

Vi har 46 kromosomer, 23 från mamma och 23 från pappa, vilket innebär att vi har en dubbel uppsättning av alla kromosomer. Den som har en extra kromosom 21 har det vi kallar Downs syndrom, och

saknar man en X-kromosom får man något som heter Turners syndrom.

– Ordet syndrom är grekiska och betyder springa tillsammans. Det beskriver en kombination av symtom som uppträder tillsammans. I fallet med Sotos syndrom gör det att era barn är lite lika varandra även om barnen naturligtvis också liknar föräldrarna, säger Lovisa Lovmar.

Genetiska förändringar

Alla människor bär på genetiska förändringar. Förändringar sker hela tiden och det är det som gör att vi är olika.

– Vi ska vara olika. Förändringarna har gjort att våra förmågor utvecklats genom historien. En del förändringar har betydelse för genens funktion och kan ge olika symtom eller sjukdomar, säger Lovisa Lovmar.

Förändringarna finns på olika upplösningsnivåer. En genetiker måste titta på alla dessa nivåer för att ställa en diagnos som Sotos syndrom, eftersom alla är relevanta på lite olika sätt.

På DNA-nivå letar genetikern efter särskilda bokstavskombinationer. Följden av bokstäver, så kallade baspar, utgör en gen och ger en ritning över de proteiner som är grunden för våra funktioner. Vid en genanalys letar man efter stavfel i dessa tre miljarder baspar som vårt DNA utgörs av. Stavfel kan leda till att ett protein blir fel eller inte bildas, och i vissa fall innebär detta en genetisk sjukdom.

– En genetisk sjukdom betyder inte självklart att den är nedärvd från föräldrarna utan att något i genen är fel. I sådana fall säger man att förändringen i genen uppstått de novo. Det är vanligt vid till exempel Sotos syndrom, säger Lovisa Lovmar.

Sotos syndrom

Den genetiska förändringen som orsakar Sotos syndrom hittades 2003. Om barnet har en tydlig klinisk bild, det vill säga de typiska utseendemässiga dragen, ökad tillväxt (i synnerhet längd och huvudomfång) samt en försenad utveckling, hittar man i 90 procent av fallen genetiska förändringar som kan bekräfta diagnosen. I de resterande tio procenten hittas inte någon genetisk förändring.

– Alla behöver inte ha en genetiskt påvisad orsak utan det är läkarens samlade bedömning av barnets symtom som är grunden för diagnosen Sotos syndrom, säger Lovisa Lovmar.

Genen som är påverkad vid Sotos syndrom är *NSD1* ligger på kromosom 5 (5q35.3). Den genetiska förändringen (mutationen) i genen kan vara orsakad av ett enstaka stavfel i den genetiska koden (punktmutation), den kan bero på att delar av koden är borta eller att koden upprepar sig (deletion och duplikation). Effekten av de olika

förändringarna blir densamma, nämligen att genens funktion påverkas så att det inte bildas ett fungerande protein, vilket ger upphov till symtomen.

När man inte hittar någon förändring i *NSD1* kan det ibland bero på att barnet har en annan diagnos.

– Det kan också vara så att personen inte har förändringen i alla celler, eftersom den har uppstått lite senare än i de celler som var med vid befruktningen. Det här kallas för mosaicism och ger oftast lite mildare symtom. Eftersom förändringen bara finns i en del av kroppens celler är den svårare att hitta, säger Lovisa Lovmar.

NSD1 (Nuclear receptor binding SET Domain protein 1) är det protein som genen *NSD1* bildar. Proteinets påverkar andra geners funktion.

– Proteinets inverkar på många olika funktioner. Det behövs exempelvis under fosterutvecklingen, och därför påverkas individen redan tidigt. Den exakta sjukdomsorsakande mekanismen är okänd, men forskning pågår, säger Lovisa Lovmar.

Ärftlighet

Hos de allra flesta personer med Sotos syndrom har den genetiska förändringen uppstått för första gången hos barnet, genom en de novo-mutation (nymutation). Det innebär att föräldrarna inte är bärare av den genetiska förändringen, och därför är det ovanligt att syskon har Sotos syndrom. Man brukar säga att sannolikheten för att ett syskon också ska få Sotos syndrom är mindre än 1 procent. I i sällsynta fall kan det vara så att föräldern inte själv har symtom, men ändå bär på den genetiska förändringen i sina könsceller (gonadal mosaicism). Ärftlighetsmönstret för Sotos syndrom är autosomt dominant.

– Om era barn med Sotos syndrom får barn är det 50 procents sannolikhet vid varje graviditet att de får ett barn med Sotos syndrom. Eftersom en genetisk sjukdom blir ärftlig i efterföljande generationer kan man behöva träffa en klinisk genetiker i vuxen ålder för att få information och genetisk vägledning, säger Lovisa Lovmar.

Även om ett barn riskerar att få samma diagnos som sin förälder kan symtombilden se olika ut. Diagnosen säger inte i detalj hur symtomen blir.

– Alla i samma familj behöver inte ha samma symtomgrad. Man brukar säga att det finns en stor variabilitet, säger Lovisa Lovmar.

Malans syndrom – Sotos syndrom typ 2?

Med nya metoder upptäcks hela tiden nya syndrom. Ett av dessa är Malans syndrom som beskrevs 2010. Personer med Malans syndrom har en klinisk bild som är väldigt lik Sotos syndrom, men de har

mutationer i en annan gen, *NFIX*. Vid Malans syndrom förekommer också andra symtom, bland annat beskrivs ataxi (svårigheter att styra rörelser) och hemiplegisk migrän (migrän med förlamning) hos en del.

Frågor till Lovisa Lovmar:

Vi har aldrig träffat en genetiker, hur får vi kontakt?

– Ring till den kliniska genetiska enheten som finns vid ert universitetssjukhus och fråga hur ni ska gå till väga.

Vad är PGT?

– Preimplantorisk genetisk testning, det görs ibland vid allvarlig genetisk sjukdom. Då kan man göra en provrörsbefruktning och testa om de befruktade embryona bär på den kända genetiska förändringen. Man brukar inte göra PGT vid Sotos eftersom det är mycket ovanligt att föräldrarna är bärare. Rådfråga alltid en klinisk genetisk enhet så att du får korrekt information utifrån din familjs situation och behov samt specifika genetiska förändring. Vid Sotos syndrom är det låg sannolikhet att fostret bär på den genetiska sjukdomen. Om man ändå vill vara säker går det att göra vanlig fosterdiagnostik genom att ta fostervattens- eller moderkaksprov

Tittar man bara på den specifika avvikelserna vid fosterdiagnostik?

– Vid fosterdiagnostik tittar man vanligen på stora kromosomförändringar som Trisomi 21, 18 och 13. Om Sotos syndrom finns i familjen kan man även undersöka om den specifika förändringen finns.

Filip har låg muskelspänning

Familjen fick tidigt många vårdkontakter. Filip opererades för bråck och gick hos en endokrinmottagning för att kontrollera hormonnivåerna. Första året medicinerade han för kortisolbrist.

– Filip hade tidigt låg muskelspänning. Han hade svårt att få kontroll på huvudet och hålla ihop kroppen, men vi fick bra hjälp av en fysioterapeut från neo, säger Per.

Familjen fick hem en medicinboll och en madrass att träna på.

– Det kändes som att det vi gjorde hjälpte. När Filip hade lärt sig alla basala motoriska övningar lade vi ner det och ägnade oss åt vanlig träning istället, säger Hanna.

Filip lärde sig prata lite senare, men när det väl satte igång tog det fart.

– När han var två och ett halvt kom flerordsmeningar. Han har gjort lite utvecklingssprång med talet. Det går lite trögt och sedan kommer plötsligt mycket på en gång, säger Hanna.

Neuropsykiatriska diagnoser

– Ett av mina huvudsyften när jag föreläser om npf-diagnoserna är att ge en rättvis bild av vad det kan innebära för olika individer. Eftersom det finns så mycket förutfattade meningar är det viktigt att ha med sig att det alltid handlar om personer och inte diagnoser. Det säger Andreas Svensson, som är specialpedagog och arbetar med npf-diagnoser på Ågrenska.

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

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

Tourettes syndrom och OCD

En person med *Tourettes syndrom* har obetingade tics av olika slag. Att de är obetingade betyder att de inte är inövade. Många med Tourettes beskriver det som att de inte kan hindra ticsen. Det går inte att låta bli. Vanliga tics är blinkningar eller att knycka med nacken – det hör till de mekaniska ticsen. När man hör ordet Tourettes tänker de flesta på verbala tics.

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

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

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

OCD, eller tvångstankar och tvångshandlingar, hänger i hög grad samman med Tourettes syndrom och man har ofta drag av båda. Till skillnad mot Tourettes handlar det ofta om i hög grad planerade handlingar. Många gånger följer tvångstankarna vissa mönster och ritualer, till exempel överdrivet handtvättande eller att en person alltid måste räkna till tre samtidigt som hen gör något.

– Drag av tvångsbeteende är mycket vanligt inom alla npf-diagnoser. Det är till exempel vanligt att personer med autism har tvångstankar och tvångshandlingar, säger Andreas Svensson.

Hur kan man stötta någon med tics eller tvångstankar?

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

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

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

Adhd

Adhd delas in i tre olika grupper. Variant 1 innebär *huvudsakligen utmaningar med uppmärksamhet och koncentration*. Ett annat namn för variant 1 är add, som också är ett vanligt förekommande diagnosnamn. Variant två innebär *huvudsakligen utmaningar med impuls kontroll och utåtriktad hyperaktivitet*. Variant 3, den

kombinerade varianten, vilken också är den vanligaste, innebär en kombination av de första två.

En adhd-diagnos utgörs till stor del av svårigheter med kognitiva färdigheter och i synnerhet de exekutiva funktionerna. Dessa kan beskrivas som automatiska funktioner i vardagen och är färdigheter som

- planering, strukturering och prioritering
- impuls kontroll och känsloreglering
- tidsuppfattning, uppmärksamhet och koncentration.

– En person med adhd kan topprestera inom alla dessa områden – men det tar jättemycket energi och det är svårt att klara av flera olika moment samtidigt, säger Andreas Svensson.

Många med adhd är hyperaktiva. Det innebär ofta att personen har svårt att vara still och ofta vill lämna sin plats i klassrummet eller på mötet. Personen kan vara rastlös och intensiv – känslan och upplevelsen är att personen alltid går på högvarv. Andreas Svensson berättar att hyperaktivitet också kan vara riktad inåt. Då är det svårare för omgivningen att uppfatta, men personen påverkas mycket.

– Att en person till exempel har svårt för att vänta in andra märks inte alltid utåt, men det känns ofta inombords. Många av svårigheterna med adhd kan klinga av. Impulskontroll till exempel brukar fungera bättre med åldern, men det är viktigt med strategier. En person med adhd kommer alltid ha svårt med uppmärksamhet och koncentration i nya situationer, säger Andreas Svensson.

Den äldre diagnosen *damp*, som står för dysfunktion av aktivitetskontroll, uppmärksamhet, motorik och perception, försvann för drygt 25 år sedan. Svårigheterna kvarstår dock inom gruppen med adhd.

– Så bli inte förvånade om någon med adhd i vissa situationer har svårt med motoriken eller är känslig för sinnesintryck, säger Andreas Svensson.

Autism

Autismspektrumtillstånd (AST) är ett samlingsnamn för funktionsnedsättningar som påverkar personens sätt att tänka, vara och kommunicera med andra människor. I spektrumet finns diagnoser som autism, högfungerande och Aspergers syndrom. Man brukar skilja mellan tre olika områden som personer inom autismspektrumet kan ha svårigheter med:

Central koherens handlar om att automatiskt se helheter och sammanhang snarare än att se i delar. Många med autism börjar

med detaljerna och kan misslyckas med att få ihop en helhet. Då kan det vara svårt att uppfatta hur olika sammanhang fungerar. Detta har stor betydelse även för hur man tolkar sociala koder.

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

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

– En person med autism har förstärkta sinnen, och därför brukar jag alltid börja med sinnesintrycken när jag träffar någon för första gången. Jag vill få reda på vilka saker som kan vara besvärande, säger Andreas Svensson.

Praktiska tips för ett lågaffektivt förhållningssätt

– Alla barn, och i synnerhet de som har neuropsykiatriska diagnoser, mår bra av att vardagen är meningsfull, begriplig och hanterbar. Det säger Andreas Svensson som ger föräldrarna praktiska tips om hur man kan få vardagen att fungera.

KASAM

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

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

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

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

En fungerande vardag

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

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

Metoder för att minska bråk och utmanande situationer

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

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

Avledning

Prata inte om det som inte fungerar och undvik därigenom att gå in i konflikter. Om en konflikt ändå uppstår är det bra att ha några strategier för avledning redo. En typ av avledning är överrumplingstaktiker – gör det oväntade – bråka inte utan ge beröm istället.

Kravanpassning

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

Affektreglering

Försök att som vuxen behålla lugnet.

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

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

– Det är bland det första jag gör med barn som jag möter. Jag frågar om de är sådana som gillar att gå iväg när det blir för mycket, och så kommer vi tillsammans fram till ett par platser där det kan vara bra att

gömma sig en stund. Det kan vara väldigt skönt för barnet att veta att det finns ett eller flera trygga ställen, och för oss vuxna är det skönt att inte behöva leta efter barnet så länge, säger han.

Nödutgången kan också vara mer symbolisk.

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

Korgmodellen

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

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

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

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

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

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

Filip går i vanlig skola

När Filip gick i förskolan hade han en egen resursperson, men när han började skolan fick han klara sig utan. Idag går Filip i andra klass, i en vanlig skola.

– Det har gått förvånansvärt bra. Lärarna säger att Filip än så länge klarar de uppsatta målen, säger Per.

Att skriva är svårt, framför allt motoriskt.

– I skolan skriver han på en ipad, men när det är skrivträning skriver han med penna. Det är inte jättelätt att läsa men hans lärare förstår, säger Per.

När Filip är hemma händer det att han är utåtagerande och får utbrott och springer iväg. Det gör han inte i skolan.

– Jag tolkar det som att han känner sig trygg hemma och därför reagerar han. Om det är något som Filip tycker är roligt kan han köra ända in i kaklet, men är det inte kul vägras det. Det jobbar vi med både hemma och i skolan, säger Hanna.

Föräldrarna upplever att Filip hamnat mellan stolarna. Eftersom han inte haft så stora kognitiva svårigheter har han inte heller fått den hjälp han behöver. Det räcker inte med Sotos för att få extra hjälp eller tillgång till andra skolformer. Filip ska därför snart genomgå en adhd/autism-utredning.

– Egentligen gör det ingen skillnad för oss men det sorgliga är att vi behöver få det på papper för att ha rätt till stöd, säger Hanna.

Kommunikation och AKK

– Att kommunicera är en mänsklig rättighet. Det är lika viktigt som att äta, dricka och röra på sig. Det säger Josefin Hansson som är logoped på DART i Göteborg.

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

Vad är kommunikation?

Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Språk är en del av allt som är kommunikation och talat språk, i sin tur, är en ännu mindre del. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation.

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

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

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

– Det är dock minst lika viktigt att kunna samtala, småprata och busa, eftersom det är sådant som skapar social närhet och dessutom gynnar det språkutvecklingen, säger Josefin Hansson.

Språk – ett komplext system

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

Att *förstå språk* handlar både om att kunna förstå ord och meningar och om att förstå det bakomliggande budskapet och den mer komplexa innebörden av det någon säger.

Att *uttrycka sig* med tal är något av det motoriskt mest avancerade vi människor kan göra – att prata engagerar 150 muskler som samordnas i ett högt tempo. För en del personer är talet och motoriken den största utmaningen, medan det för andra är förståelsen.

Vårt *inre språk* använder vi för att reflektera, planera, strukturera och reglera känslor.

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

Viktigt att barnen får rätt stöd

Barn med Sotos syndrom kan ha kommunikationssvårigheter i varierande grad. Svårigheterna och styrkorna ser olika ut från person till person. Många använder tal, tecken, bilder eller en kombination av dessa. En del är bättre på att uttrycka sig än på att faktiskt förstå, vilket kan leda till missförstånd. Kommunikationssvårigheter och missförstånd leder till frustration och ofta till utmanande beteende.

– Den som upplever brist på kontroll, kommunikation och delaktighet kan reagera på flera olika sätt: genom att bli passiv, stressad eller genom ett utmanande beteende. Då gäller det att ta till olika metoder för att få barnet att uttrycka vad som är frustrerande. Det blir ett litet detektivarbete, säger Josefin Hansson.

AKK – alternativ och kompletterande kommunikation

Olika typer av kommunikationshjälpmedel kan användas för att ge barnet möjlighet att utveckla sin kommunikation. Hjälpmedlens syfte är att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt. Det finns ingen risk att man hämmar talet bara för att man lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation.

AKK finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. Grundtanken är att teknikerna stödjer och kompletterar talat språk och det finns många olika uttryckssätt inom AKK: visuella hjälpmedel, auditiva (ljudande) och taktila. Metoderna kan vara både hög- och lågteknologiska. En del "hjälpmedel" finns alltid tillgängliga. Kroppskommunikation, att till exempel peka på något, är ett sådant, liksom TAKK – tecken som AKK. Annat som ofta ligger nära till hands är att rita det man pratar om för att sakta ned och konkretisera samtalet, eller att visa bilder på mobilen för att få till ett samtal om något som har hänt. Många barn med sen språkutveckling har svårt

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

Bildstöd är en viktig grundbult i AKK och kan användas på många olika sätt för att visualisera och göra samtal konkreta. Bildstöd kan användas både för kommunikation och för struktur. Josefin Hanssons uppfattning är att många är bra på att använda bildstöd för scheman och struktur, men att det är minst lika viktigt att barnet också ska kunna uttrycka vad hen känner.

– Visuellt stöd avlastar också minnet eftersom informationen finns kvar i bilder. Olika kommunikationsstöd utvecklas hela tiden och det kan vara bra att få hjälp med att se om det kommit något nytt som kan vara till nytta för ert barn, säger Josefin Hansson.

Med hjälp av en *samtalsmatta* kan barnet uttrycka sina åsikter och värdera hur hen uppfattar olika situationer. En samtalsmatta kan användas vid olika åldrar och svårigheter, och kan ge mer balanserade samtal.

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

Skriva – ju fler sätt, desto bättre

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

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

Hur ska man börja?

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta. När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det bra att sätta igång i ett par situationer som barnet gillar. Då blir det lättare att lära in det nya. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och andra kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Den vuxna ska alltså själv använda samma kommunikationssätt som barnet, exempelvis peka på bilder, kombinerat med sitt tal.

– Forskningen visar att man ska börja tidigt med AKK, eftersom det tar lite längre tid för många barn med funktionsnedsättning att lära sig det. Kom dock ihåg att det aldrig är för sent att börja med AKK, säger Josefin Hansson.

Tips på webbsidor:

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

larportalen.skolverket.se – tematiska arbetssätt och digitala verktyg.

kom-hit.se – kommunikationsstöd i vårdsituationer.

spsm.se – specialpedagogiska skolmyndigheten.

aktiv.se – kursmaterial och information om föräldrakurser, kurser för personal i skola och förskola samt färdiga samtalskortor för utskrift.

regionuppsala.se/infoteket/hitta-tips-och-verktyg/tecken-som-bildstod.se – material till bildstöd med sökmotor.

appsok.sll.se – tillgänglighetsgranskade appar.

Tips på rapporter som belyser forskning om kommunikation och AKK:

Tidiga kommunikations- och språkinsatser till förskolebarn

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

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

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

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

Fråga till Josefin Hansson:

Vår dotter tycker det känns jobbigt att använda bilder även om hon har nytta av dem. Hur ska vi göra?

– Fundera på formatet. Det är vanligt att barn inte vill sticka ut och vara annorlunda. Bilder kan vara till stor hjälp för språk- och kommunikationsutvecklingen, men det sociala kan påverkas för personen. Är det möjligt att presentera bilderna på ett sätt som gör att det känns mer okej, till exempel på en läsplatta eller mobiltelefon?

Fysioterapi och fysisk aktivitet

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

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

När ett barn remitteras till barn- och ungdomshabiliteringen följer olika professioner, bland annat fysioterapeut, arbetsterapeut och logoped, barnet fram till 18 års ålder. Till grund för fysioterapeutens insatser ligger en bedömning av barnets förutsättningar för rörelse, funktion, aktivitet och delaktighet. Vid ett besök utgår fysioterapeuten från den *motoriska utvecklingen*. Man tittar till exempel på hur väl barnet kontrollerar huvudet, rullar, sitter, kryper, står och går. De allra flesta barn utan funktionsnedsättning klarar att uppnå de motoriska milstolparna i femårsåldern. Barn med Sotos syndrom har ofta en försenad motorisk utveckling.

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

Motoriska svårigheter

Många barn med Sotos syndrom har motoriska svårigheter. Det kan handla om att samordna kroppen för att till exempel kunna klättra eller hoppa, eller att kunna utföra finmotoriska uppgifter som att hålla i en penna. Eftersom barnen med Sotos syndrom ofta växer snabbt kan barnen uppfattas som äldre än vad de är och kraven som ställs blir högre. Viktor Bjurlid uppmanar till att informera om syndromet och ta hjälp av habiliteringen. Det är viktigt att rätt krav ställs på barnen. Eftersom en del barn har svårt att planera komplexa uppgifter råder Viktor Bjurlid till att försöka förenkla fysisk aktivitet så långt det går, det är bra för både barn och föräldrar.

– Det är viktigt att känna att man lyckas med aktiviteten. Fundera kring både fin- och grovmotoriken när ni ska hitta bra anpassningar och övningar. Om barn till exempel har svårt att sitta och hela tiden behöver stötta upp med sina armar och händer kan insatser handla om att få till ett stadigt sittande då barnet har energi kvar att vara delaktig, säger Viktor Bjurlid.

Muskulär hypotoni

Många barn med Sotos syndrom har låg muskelspänning. Det kallas också för *muskulär hypotoni*. Muskelspänningen är föränderlig över

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

Muskulär hypotoni kan leda till överörlighet, vilket i sin tur kan innebära problem med lederna och balansen. I förlängningen kan enstaka barn få problem med kontrakturer (stela leder), instabilitet i höften som kan leda till höftluxation (att höften går ur led) och skolios (sned rygg). Barnen har ofta nytta av ortopediska inlägg, vilket habiliteringen kan hjälpa till med. Eftersom barnen hela tiden aktivt måste kämpa för att hålla uppe kroppen blir de lätt uttröttade. Behandling av låg muskelspänning sker bäst i form av aktiviteter som tränar muskulaturen och koordinationen.

– Ridning är en mycket bra träningsform för barn med muskulär hypotoni. Hästens rörelser stimulerar normala gångrörelser och musklerna tränas när man försöker att hålla sig kvar på hästen. Vi vill stimulera musklerna till att jobba och bli starka, men det är också viktigt med mikropaus under dagen för att kompensera för den extra ansträngningen, säger Viktor Bjurlid.

Hjälpmedel för ökad aktivitet

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

För barn med Sotos syndrom kan det särskilt finnas behov av ortopedtekniska hjälpmedel som inlägg och ortoser. De förskrivs i samverkan med ortopedläkare och ortopedteknisk mottagning.

– Eftersom inläggen måste justeras regelbundet för att få en bra funktion är det viktigt att noga prova ut dem. Tyvärr är det ofta så att om man inte ställer krav får man inte heller hjälp att justera ortopedtekniska hjälpmedel. Just när det gäller hjälpmedel måste man ofta själv komma på vad det är man behöver. Gör det och var jobbiga, det är mitt tips, säger Viktor Bjurlid.

Träning ska vara roligt och funktionellt

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

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

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

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

Rörelse i vardagen

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

– Tänk rörelse i portioner under hela dagen och försök att vara tillsammans med barnet i träningen. Barn gör som vi gör, inte som vi säger, avslutar Viktor Bjurlid.

Tips på var man hittar bra aktiviteter:

Idrottsföreningar och paraidrottsföreningar

parasport.se/tranaochtavla/borja

parame.se

Att lära sig cykla

facebook.com/jagkancykla

Skidåkning

totalskidskolan.se

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

7h.paraalpint.se

Gympa

friskissvettis.se/traning/barnochfamilj

Alla kan gympa

Frågor till Viktor Bjurlid:

Hur utvecklas muskulär hypotoni med åldern?

– Den håller ofta i sig under hela livet och därför är det viktigt att tänka på aktivitet även som vuxen. Det blir extra viktigt eftersom många av problemen kommer i vuxen ålder.

Vår dotter använde ortoser, men får blåsor på fötterna av både inlägg och ortoser. Kan man göra något åt det?

– Jag rekommenderar att ni pratar med ortopedtekniska mottagningen för de har olika material de kan tillverka inlägg av. Det kanske räcker med att byta sort.

Hur vet man om inläggen man fått är bra eller inte?

– Ett tips är att se på hur barnet faktiskt går. Om han eller hon verkligen inte vill ha dem på sig är inte det heller ett bra tecken. Titta på hur barnet står på inlägget utan skor.

Ska skorna vara höga eller ska man satsa på att låta barnet träna upp stabiliteten i fotleden?

– Svaret är både och. Stunder av träning av stabiliteten kan vara bra, till exempel barfota på gräset. Under andra delar av vardagen är det bra med mer stabilitet.

Vårt barn går mycket på tå, vad kan vi göra åt det?

– Tågång kan vara svårt att komma åt. Ett tips är att kontakta en fysioterapeut som arbetar med gånganalys och idrottsskador. De är oftast duktiga på vad man kan träna och vilka skor som är bra vid olika gångproblem.

Vi får inte vår 15-åring att röra på sig, hur ska vi göra?

– En del ungdomar mognar när de blir lite äldre och då går det lättare att prata med dem. Det gäller att motivera tonåringen men också ge honom eller henne det ansvar det innebär att hålla igång träningen. Tjata inte hela tiden, men sluta inte heller att föreslå aktiviteter.

Filip gillar att leka ute

Familjen bor i en lägenhet med innergård där grannbarnen ofta leker på eftermiddagar och kvällar. Filip har några kompisar i klassen, men ingen som han umgås med privat.

– Vi vuxna tänker nog mer på det där med att Filip ska ha kompisar än vad han gör själv. Han leker med de andra barnen på gården men det får inte vara för komplicerat. Gärna lite spring och bus eller fotboll, säger Per.

Filips två stora intressen är fotboll och tv-spel. Det kan han hålla på med i timmar. Vid andra aktiviteter är det svårt att hålla intresset uppe i mer än fem minuter.

– Han går inte i fotbollsträning utan vill spela på sina villkor. Han spelar gärna med andra, men det måste vara tillåtande och inte så mycket regler, säger Hanna.

När Filip var yngre behövde föräldrarna ständigt hålla honom under uppsyn, nu kan han vara ute på innergården själv. Det är svårare inne.

– När skärmtiden är slut är det svårt att underhålla honom inomhus. Då är det lättare om vi tar oss ut, säger Hanna.

I perioder har Filip haft specialintressen.

– Han har länge varit fascinerad av trappor och att gå upp och ner för dem. Det har vi lagt mycket tid på. En period när han var yngre var det öppna och stänga skåpsluckor som gällde, säger Per.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

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

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

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

– Vi försöker alltid att analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger Bodil Mollstedt.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är Världshälsoorganisationens begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en

funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem) mycket viktiga.

Att *skapa en miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel* är en viktig målsättning under veckan. Det gör man genom att varje familj har en huvudansvarig personal från barnteamet och genom att ha barnens förutsättningar, intressen och behov som utgångspunkt vid utformning av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Därför är personalen lyhörd för barnens uttryck och önskemål.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa mötestillfällen med andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att *öka barnens kunskaper och insikt om den egna diagnosen* och dess konsekvenser. Genom samtal och lek ger man barnen möjlighet att utbyta erfarenheter om hur det är att ha en funktionsnedsättning.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Många barn med Sotos syndrom mår bra av en tydlig struktur och återkommande aktiviteter. Gemensamma aktiviteter och samlingar där var och en deltar på sina egna villkor och får uppleva att de lyckas *stärker delaktigheten och det sociala samspelet*. Personalen är noga med att vara lyhörda inför barnens trötthetsnivå och känsloläge och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

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

Genom att ge barnen tid, invänta och ge bekräftelse vill personalen *stimulera och stödja kommunikation och tal*. I barngrupperna använder pedagogerna konkreta ord och visualiserar med tal, tecken och bilder. Barnens kommunikation är individuell och därför måste personalen invänta och uppmärksamma barnens egna uttryck och använda deras egna kommunikationshjälpmedel. Genom sånger, lekar och samlingar stimuleras kommunikationen ytterligare.

– När vi kommunicerar tänker vi multimodalt genom att variera röstläge och använda tecken och bilder för att tydligt visa vad som ska hända, säger Bodil Mollstedt.

För att *minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheterna* har barnteamet fasta rutiner och en

tydlig struktur både gällande aktiviteter och miljö. Aktiviteterna återkommer varje dag och arbetspassen är individuellt anpassade. Inför ett byte av aktivitet är personalen noga med att förbereda barnen och ge enkla, korta och tydliga instruktioner om vad som ska hända.

Varje morgon får de yngre barnen träffa mjukisdjuret Kalle Kanin som har med sig aktiviteter till samlingen. Kalle är en återkommande mysig och trygg start för barnen som väcker ett intresse och skapar en struktur i samlingen. Barnen kan redan efter samlingen börja fundera på vad Kalle ska ha med sig för aktiviteter imorgon.

– Vi i barnteamet kan även använda Kalle för att spegla barnens egna känslor. Första dagen är Kalle ofta väldigt blyg, men blir under veckan mer trygg och kommunikativ med barnen, säger Bodil Mollstedt.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar med mer motoriskt krävande. För att *stimulera fin- och grovmotoriken och bidra till att stärka kroppskänningen* sker aktiviteterna i olika miljöer som i skogen och på lekplatsen. Muskelrelax och bollmassage bidrar till en ökad kroppskänning. I målrummet får barnen skapa och utomhus sker aktiviteter med fokus på samarbete som trekamp och walkie-talkiegömme.

– Det finns många bra hjälpmedel för barn som har behov av att pilla på något eller aktivera kroppen för att kunna koncentrera sig. Fördelen med sådana hjälpmedel är att alla barn i klassen kan ha nytta av dem, säger Bodil Mollstedt.

Ågrenskas observationer

Från Ågrenskas tidigare familjevistelser för Sotos syndrom finns det observationsmaterial som omfattar totalt 23 barn och elever.

– När vi återkopplar till skola och förskola efter vistelsen berättar vi vad vi har sett fungerar bra och vad som varit svårt för just de här barnen, säger Bodil Mollstedt.

Styrkor från Ågrenskas observationer

- rollek, bredvidlek eller lek med en vuxen
- lek med yngre barn
- är positiva till att pröva nya saker och har god fantasi i lek och aktivitet
- förmågan att läsa och skriva utvecklas i takt med talet
- är duktiga på engelska och lär sig snabbt
- lyssnar och deltar aktivt i diskussioner
- organiserade uteaktiviteter

- rutiner som samling, fruktstund, korta arbetspass, lunch och rast fungerar bra.

Utmaningar från Ågrenskas observationer

- kort koncentration och uthållighet
- osäkerhet i nya situationer
- social interaktion, att leka med flera barn samtidigt
- att förstå orsak och verkan i lek
- otydligt tal som ibland är svårt att förstå
- ljud- och ljuskänslighet
- finmotorik som att rita och skriva.

Baserat på de styrkor och utmaningar som barnteamet har observerat har pedagogerna identifierat ett antal fungerande anpassningar för skola och förskola som kan fungera bra för barn med Sotos syndrom.

Fungerande anpassningar

- struktur med dag- och arbetsschema
- lagom långa omväxlande arbetsuppgifter, varva enskilda aktiviteter och gruppaktiviteter
- tala tydligt
- fasta rutiner
- bilder och tecken som stöd
- resurspersonen stöttar i lek på rasten
- lek i mindre grupp.

– De flesta barnen i vårt material har en måttlig social och kommunikativ förmåga och är hjälpta av alternativa kommunikationsstöd som bilder och fotografier, tecken som stöd och kroppsspråk, säger Bodil Mollstedt.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

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

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

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

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM ([spsm.se](https://www.spsm.se)) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

Läs mer på Ågrenskas webbplats: [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Tips:

Tydliggör tid med hjälp av en *time timer* eller *timstock*. Båda finns även som app.

Länktips:

[skolappar.nu](https://www.skolappar.nu) – appar kopplat till det centrala innehållet i Lgr 11.

[mfd.se](https://www.mfd.se) – myndigheten för delaktighet.

[hattenforlag.se](https://www.hattenforlag.se) – teckendockor, böcker, spel, musik, dvd med tecken.

[komikapp.se](https://www.komikapp.se) – material och inredning.

[nyponforlag.se](https://www.nyponforlag.se) – språkstimulerande material.

[abcleksaker.se](https://www.abcleksaker.se) – fina, roliga och pedagogiska leksaker.

[ournormal.org](https://www.ournormal.org) – för att hitta andra familjer i liknande situation.

[lekolar.se](https://www.lekolar.se) – förskola och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

[widgitonline.se](https://www.widgitonline.se) – symbolstöd och bildstöd.

Syskonrollen

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

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

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

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning.

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

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

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under fostertiden. Det hade hon känt skuld över i många år. En pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer, säger Samuel Holgersson.

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

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

Olika behov i olika åldrar

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

– Då är det bra att ha ett gemensamt förhållningssätt i familjen. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga "knölen" istället för hjärntumör eller "krampen" istället för epilepsi, säger Samuel Holgersson.

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

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

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

Under vistelsen för Sotos syndrom fick syskonen ställa frågor till läkaren Barbro Westerberg som tidigare föreläst för föräldrarna.

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

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

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

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

Under vistelsen på Ågrenska får de lite äldre syskonen göra en berättelsebok som handlar om deras känslor och tankar om att ha ett syskon med Sotos 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 ihop 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 teve 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.

Vad säger syskonen?

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

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

– För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället, säger Samuel Holgersson.

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

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Många nämner dessutom 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.

Boktips:

Örjan, den höjdrädda örnen av Lars Klinting.

Flyg Engelbert! av Lena Arro.

Pricken av Margaret Rey.

Litet syskon av 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/

Filip har en lillebror

Hanna och Per berättar att det aldrig var självklart att Filip skulle få ett syskon. Han krävde så mycket tid och omsorg de första åren att föräldrarna hade försonat sig med tanken på att de skulle förbli tre i familjen.

– Men när Filip var i fyraårsåldern började det lätta lite. Det blev färre läkarbesök och mindre arbete med träning. Vi kände att det fanns en lucka där och då ville vi ha ett barn till, säger Per.

För Filip var det svårt med den stora förändringen det innebar att få ett syskon.

– Han var inte så glad och det tog ganska lång tid innan han uttryckte någon kärlek till sin lillebror. När Per och Filip kom till BB för att hälsa på ville han absolut inte säga hej utan det slutade med att han satt inne på toaletten med en glass. Sedan har det växt fram och även om det är en del bråk så finns det absolut en kärlek och en stolthet där, säger Hanna.

Idag är Filips lillebror Love tre år gammal. Han ser upp till sin storebror och föräldrarna märker att Filip tycker att det är en bra känsla och växer med ansvaret. Filip och Love kan leka tillsammans, oftast spelar de fotboll eller andra fysiska lekar.

Munhälsa och munmotorik

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

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

MHC-basen

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

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

Munhälsa vid Sotos syndrom

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

- hög gom
- tidigt tandframbrutt/tandväxling
- ökad frekvens av saknade tandanlag
- tandgnissling.

Bland de 62 personer med Sotos syndrom som finns i MHC-basen har 66 procent högt gomvalv och 60 procent öppen mun i vila. Det är också vanligt med låg tonus i läpparna och smalt gomvalv. Korsbett, trångställning och öppet bett är vanliga bettavvikelser hos personer med Sotos syndrom. Enligt en studie från 2009 saknar 67 procent av barnen med Sotos syndrom tand nummer 5.

– Eftersom det är vanligt att sakna tandanlag är det viktigt att göra en översiktsröntgen när barnet är ungefär sju år. När man vet om det saknas anlag kan man göra en plan för behandlingen, säger Christina Havner.

Att tänka på:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket och se till att behandlaren har kunskap om barnets syndrom.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning/tillvänjning och förstärkt förebyggande tandvård för att rengöra tänderna, fluorlacka och vid behov försegla permanenta kindtänder.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, tandläkaren och stolen hen ska sitta i. Användbara bilder finns på bildstod.se och kom-hit.se

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

– Vid behov kan vi fissurförsegla tuggytan på nya permanenta kindtänder. Det gör att man minskar risken att få karies på dessa tandytor, säger Christina Havner.

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti

erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munmotorik vid Sotos syndrom

Följande munmotoriska svårigheter kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Sotos syndrom:

- försenad tal- och språkutveckling
- ät- och tuggsvårigheter
- nedsatt salivkontroll/dregling
- bitovanor.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda barnets *kommunikationsförmåga*, *sug-*, *tugg-* och *sväljförmåga* samt *oralmotoriska förmåga*. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar på att kommunicera samt vid behov ge tips på oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska träningen kan vara att minska salivläckage, förbättra tuggförmågan samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

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

Språk- och talsvårigheter

En artikel från 2005 visar att barn med Sotos syndrom kan ha språksvårigheter som är både impressiva (det man förstår) och expressiva (det man kan uttrycka).

En stor majoritet av barnen med Sotos har en hes röstkvalitet och talar monotont. En del stammar. En liten andel av barnen i Mun-H-databasen saknar tal helt och en större andel (26 procent) har inga svårigheter alls. Slutsatsen är att det finns en väldigt stor variation inom gruppen när det gäller tal- och språkutvecklingen.

– Min uppfattning är att många av barnen kommer ikapp den försenade utvecklingen, säger Åsa Mogren.

Viktigt med ett fungerande ätande

Åsa Mogren berättar att en del föräldrar rapporterar om att barnen har ättsvårigheter. De tar in mycket mat i munnen, har svårt att tugga samt problem med vissa konsistenser. I Mun-H-databasen har 22 procent i viss mån problem med ätandet.

Viljan att äta påverkas av aptit, illamående, andning, allmäntillstånd och hur personen upplever mat och ätande. Förmågan att äta kräver god muskelfunktion för att kunna tugga, suga, svälja och dricka. Tuggandet är särskilt viktigt för ett säkert ätande, eftersom det gör att vi sväljer lagom stora bitar och inte sätter i halsen. Logopedens

åtgärder för ett förbättrat ätandet kan vara medicinsk, kompensatorisk eller innebära träning av själva funktionen.

– Själva ätandet är det vi ser, men processen engagerar egentligen många delar av kroppen, säger Åsa Mogren.

Olika hjälpmedel kan underlätta ätande och drickande. Man kan också anpassa kostens konsistens. Det är bra att ätträna med mat som smälter i kontakt med saliv och placera maten på tuggytan.

Bitovanor

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

– Att tugga kan vara viktigt för att minska bitbeteende. Tuggandet är också viktigt för att känna mättnad och äta lagom mycket, säger Åsa Mogren.

Nedsatt salivkontroll

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

– Att se över sittställning, huvudhållning och träna oralmotorik kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man i andra hand ta till medicinering för att minska salivutsöndringen, säger Åsa Mogren.

Som ett tredje och sista steg kan man behandla nedsatt salivkontroll kirurgiskt, men det är ovanligt.

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 den oralmotoriska förmågan i vardagssituationer i skrifterna "Uppleva med munnen", "Nedsatt salivkontroll" eller "Bitbeteende". De finns på mun-h-centers webbplats och går även att beställa via [mun-h-center.se](https://www.mun-h-center.se)

Fråga till Christina Havner:

Plastar man in tänder i förebyggande syfte?

– Ja, det är syftet. Vi fyller ut en frisk tandyta med plast så att den är lättare att hålla ren.

Stöd i samhället

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

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

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

Samordning – fast vårdkontakt

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

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se.

SIP – samordnad individuell plan

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

– Det kan upplevas som ett heltidsjobb bara att hålla koll på alla olika aktörer som erbjuder vårdinsatser, staten, regionen, kommunen och privata aktörer. Nu när många är vana vid att mötas digitalt kan vi få ihop SIP-möten snabbare. Ett SIP-möte per termin kan lösa mycket, säger Jenny Velund.

Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte. Bägge föräldrarna kan söka bidraget, och då fördelas pengarna mellan de två.

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

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, säger Jenny Velund.

Vård

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

Personlig assistans

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

De grundläggande behoven är:

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

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

LSS

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

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer:

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

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

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

SoL

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

– Alla insatser inom LSS går även att sökas med stöd av SoL, säger Jenny Velund.

Exempel på insatser enligt LSS/SoL:

- färdtjänst
- avlösarservice
- korttidsvistelse
- kontaktperson/ledsagare
- boendestöd
- daglig verksamhet.

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

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

Stöd i skolan

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

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

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

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

Grundsärskola

Om det väcks funderingar på om ett barn skulle tillhöra särskolan utreds barnet psykologiskt, medicinskt, pedagogiskt och socialt innan kommunen fattar beslut. Utredningen ska ske i samråd med vårdnadshavare.

– Det finns även möjlighet att läsa enligt särskolans läroplan men ändå gå i en vanlig skolklass, säger Jenny Velund.

Fritidsaktiviteter

Det finns olika insatser för att finna meningsfulla fritidsaktiviteter i kommunerna. Jenny Velund tipsar om att besöka hemkommunens webbplats för att se vad som finns tillgängligt.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

– Majblomman är till exempel en organisation som ger pengar. Kuratorn kan hjälpa till med att skriva ett generellt intyg som kan skickas med, säger Jenny Velund.

Tips på bra webbadresser

fk.se – Försäkringskassan

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

skolverket.se – Skolverket

hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla

anhoriga.se – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

stiftelser.lst.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

passalen.se – Aktiviteter för ungdomar med funktionsnedsättning

goteborg.se/wps/portal/enhetssida/lots-for-barn-och-vuxna-med-funktionsnedsattning – Lots för barn och vuxna i Göteborgs stad.

mobilitetscenter.se – Bilanpassning och lämplighet för körkort.

Frågor till Jenny Velund:

Har man SIP-möten kring specifika frågor?

– Ofta går man igenom områden som rör flera olika aktörer som LSS-handläggare, skola och habilitering. Fördelen är att då kan alla få en gemensam bild av vad som fungerar bra och vad som fungerar mindre bra.

Varför får vissa ta ut vård av barn och andra inte om man har omvårdnadsbidrag?

– Det står i beslutet. Om man går miste om lön när man vabbar har vi erfarenhet att det verkar mer ekonomiskt fördelaktigt att behålla sin rätt till vab än att baka in det i ett omvårdnadsbidrag, men detta behöver man diskutera i varje enskilt fall med sin handläggare

Filip och framtiden

Ibland funderar Hanna och Per på hur det ska bli i framtiden, men sedan slutar de med det.

– Något vi har lärt oss med åren är att vi inte har en aning om hur det kommer att bli. Vi kan oroa oss, men vi kan också försöka att hitta lösningar när problemen uppstår istället för att oroa oss hela tiden, säger Hanna.

Hanna berättar att när de fick Filips diagnos kändes det som att alla dörrar stängdes. Hon inser nu hur mycket förutfattade meningar hon hade innan om hur hennes familj skulle se ut och hur hennes liv skulle vara.

– Jag visste inte ens att jag hade de tankarna. Jag kunde se någon som satt och fikade med sitt barn och sörjde att jag aldrig skulle kunna sitta så med Filip. Nu har jag öppnat många dörrar igen för Filip överraskar. Han har till exempel lärt sig cykla. Livet med Filip är inte det förväntade, men han fixar ändå det mesta, säger Hanna.

Både Hanna och Per har familjer som bor långt borta och de har ingen avlastning för Filip.

– Vi är lite avundsjuka på vanliga familjer som inte behöver pussla lika mycket som vi. Jag har inte jobbat heltid för det skulle inte gå. Vi har lite egentid var och en för sig, men aldrig tillsammans, säger Hanna.

Hanna har haft mycket oro och katastroftankar genom åren vilket har gjort det svårt att koppla av. Då fick hon bra hjälp genom samtalsstöd.

– Jag har inte haft ångest på det sättet. Ett sätt för mig att hantera vardagen är att få lätta på trycket genom träning. Den senaste tiden känner vi dock att vi har fått tillbaka lite liv nu när Filip är lite äldre, säger Per.

En viktig strategi för att hantera vardagen har varit att lägga energi på rätt saker.

– Idag tänker man sig att man ska göra så mycket som familj hela tiden. Vi fokuserar på att ha en fin vardag istället. Energin måste räcka till, därför bränner vi den inte på en dag på ett nöjesfält. Det tar för mycket kraft, säger Hanna.

Svenska Sotossällskapet

Föreningen Svenska Sotossällskapet drivs av föräldrar och anhöriga till personer med Sotos syndrom. Svenska Sotossällskapet bildades 1996 under en familjeträff i Boden då även Barbro Westerberg deltog.

Sällskapet arrangerar familjeträffar, både fysiska och digitala, ger råd och stöd samt säljer informationsmaterial om Sotos syndrom.

Sällskapet ingår i Riksförbundet sällsynta diagnoser.

– Det är väldigt värdefullt att ha ett nätverk av familjer att dela sina erfarenheter med, säger Linda Körner Fernando som är ordförande.

Svenska Sotossällskapet har även en sluten Facebook-grupp som heter Sotos syndrom Sverige.

Ett medlemskap i föreningen kostar 300 kronor för en familj.

Läs mer på sotos.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödsatser 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

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

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

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska
agrenska.se/informationscentrum

Sotos syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 646

Sotos syndrom karaktäriseras av storväxthet, gemensamma utseendemässiga drag och inlärningssvårigheter av varierande grad. En annan benämning är cerebral gigantism, som betyder storväxthet utlöst från hjärnan. I Sverige får uppskattningsvis fem till tio barn diagnosen varje år. Det finns ett hundratal personer med Sotos syndrom i landet.

Sotos syndrom orsakas av en förändring i genen *NSD1* och är i de allra flesta fall en nymutation.

Behandlingen syftar till att motverka och lindra symtomen samt kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet medför.

I dokumentationen finns information om bland annat medicin, genetik, neuropsykiatriska diagnoser och kommunikation samt vad det finns för stöd att få av samhället. Dessutom ges en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med Sotos syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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