

# CDG-syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 641



ÅGRENSKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2022 | [agrenska.se](http://agrenska.se)

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

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

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn med CDG-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](http://agrenska.se)*

## Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

**Erik Eklund**, överläkare på Barn- och ungdomsmedicinska kliniken vid Skånes universitetssjukhus i Lund

**Viktor Bjurlid**, fysioterapeut på Habiliteringen Frölunda barn och ungdom i Västra Frölunda

**Gunnel Ivarsson**, arbetsterapeut vid DART – kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg

**Jonas Lödén**, psykolog på teamet för barn och ungdomar med medfödda metabola sjukdomar Barnmedicin vid Skånes universitetssjukhus i Lund

*Medverkande från Mun-H-Center*

**Danijela Toft**, övertandläkare

**Lisa Bengtsson**, logoped

**Pia Dornéus**, tandsköterska

*Medverkande från Ågrenska*

**Cecilia Stocks**, koordinatör

**Åsa Sunesson**, koordinatör

**Sanna Olsson**, pedagog

**Linda Kjellgren Öhman**, pedagog

**Samuel Holgersson**, sjuksköterska

**Louise Jeltin**, assistanssamordnare

**Åsa Fiskåare**, redaktör för dokumentationen

**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](mailto:agrenska@agrenska.se)

## Innehåll

Genetik vid CDG-syndrom .....	5
Medicinsk information .....	7
Frågor till Erik Eklund: .....	11
Isabella har CDG-syndrom.....	13
Ättsvårigheter.....	14
Isabella har COG6-CDG .....	17
Fysioterapi och fysisk aktivitet.....	18
Frågor till Viktor Bjurlid: .....	20
Isabella går i grundsärskola .....	21
Kommunikation och AKK .....	21
Fråga till Gunnel Ivarsson: .....	26
Neuropsykologi vid CDG .....	27
Frågor till Jonas Löden:.....	29
Isabella har svårt att hålla fokus.....	30
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	31
Syskonrollen .....	34
Isabella har en storebror .....	37
Munhälsa och munmotorik .....	38
Fråga till Danijela Toft: .....	41
Ta hand om Isabella och sig själv .....	42
Stöd i samhället .....	43
Svenska CDG-föreningen .....	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	50
Centrum för sällsynta diagnoser – CSD .....	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd .....	51

## Genetik vid CDG-syndrom

– CDG-syndrom är sjukdomar som medför problem i kroppens glykosylering, alltså processen då socker ska fästa på ett protein. Gemensamt för alla typer av syndromet är att de ger symtom från flera av kroppens organ. Det säger Erik Eklund som är överläkare i barnmedicin på Skånes universitetssjukhus i Lund.

Medfödda glykosyleringsyndrom (CDG, från engelskans *Congenital Disorders of Glycosylation*) är en grupp ärftliga ämnesomsättningssjukdomar och beskrevs för första gången under 1980-talet i Belgien. Idag (2022) innefattar CDG-syndrom nästan 180 olika diagnoser.

Den vanligaste formen av CDG, PMM2-CDG förekommer hos cirka 2–3 barn per 100 000 födda. Övriga former är betydligt mer ovanliga men fler och fler får en CDG-diagnos i takt med att metoder för genetisk testning utvecklas.

### Genetisk bakgrund

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

Proteiner är en stor grupp ämnen som bildas i alla kroppens celler. De används bland annat som stödjevävnad i bindväv och ger musklerna stabilitet, styrka och förmåga att dra ihop sig. De hjälper också till vid omvandlingen av olika ämnen i ämnesomsättningen.

Proteinerna består av aminosyror som länkats samman i en viss ordningsföljd. Ordningen på aminosyrorna är alltid densamma i varje enskilt protein. Varje aminosyra har en egen kod i vår arvs massa och dessa koder består av små byggstenar som kallas nukleotider. Det finns fyra olika typer av nukleotider i arvs massan, som brukar benämnas A, G, C och T. En kombination av tre av dessa nukleotider (till exempel ATT) utgör en mall för en speciell aminosyra.

Om arvsmassan förändras, det vill säga om en mutation uppstår, blir det fel i kodningen. Det kan medföra att ett felaktigt protein bildas eller att det blir stopp i tillverkningen av ett viktigt protein vilket ofta medför symtom. Vilka symtom som uppstår beror bland annat på vilken gen mutationen sitter i.

– Ett litet stavfel i mallen för en viss aminosyra kan innebära att det inte bildas ett fungerande protein vilket leder till sjukdom. Alla människor har förändringar i arvsmassan, men det är bara en liten del av arvsmassan som är kodande, det vill säga bildar protein, säger Erik Eklund.

### **Glykosylering**

När vissa proteiner (så kallade glykoproteiner) bildas, binder sig sammansatta sockermolekyler fast vid proteinet. Sockermolekylerna är viktiga för att proteinerna ska vecka sig, skickas till rätt plats i kroppen och där fungera på rätt sätt. Det finns ungefär 20 olika komplexa sockerarter som binds till proteinerna.

– Glykosyleringsprocessen är väldigt komplex men i slutändan blir konsekvensen av samtliga CDG-syndrom att det bildas ett protein och ett socker som ser annorlunda ut eller produceras i för liten mängd jämfört med hur det var tänkt från början, säger Erik Eklund.

De vanligaste CDG-syndromen i Sverige påverkar det N-bundna sockret. Orsaken till syndromen är förändringar i olika gener som är aktiva i uppbyggnaden av komplexa socker. De olika typerna av sjukdomen påverkar olika stadier av sockeruppbyggnaden. Det finns cirka 60 gener som är involverade i det N-bundna sockret och ungefär en tredjedel av våra proteiner bär på någon form av socker. Därför har personer med CDG symtom från hela kroppen.

– Vid CDG-syndrom beror symtomen på att de proteiner som de komplexa sockerarterna är bundna till får en försämrad funktion. Utan sockret fungerar inte proteinet som det ska, säger Erik Eklund.

Komplexa socker är inte bara nödvändiga för att proteinerna ska få rätt form utan de är också viktiga för olika hormoners funktion, kroppens vävnadsstabilitet och blodets levering.

– Därför är det vanligt att personer med CDG blöder lätt eller har en ökad risk för blodproppar, säger Erik Eklund.

Idag känner man till cirka 250 gener som är involverade i glykosyleringen, det vill säga samarbetar för att bilda socker på proteinerna.

– Idag vet vi om 176 olika CDG-syndrom. Troligtvis har vi inom ett par år upptäckt ungefär 70 varianter till, säger Erik Eklund.

### Ärftlighet

De flesta CDG-syndrom förs vidare till nästa generation genom recessiv nedärvning. Det innebär att både mamman och pappan är friska bärare av det sjuka anlaget. Sannolikheten att barnet ärver det sjuka anlaget från båda föräldrarna är 25 procent vid varje graviditet. I ungefär hälften av fallen blir barnen friska bärare av anlaget (som föräldrarna). I 25 procent av fallen ärver barnet bara de friska anlagen från sina föräldrar och blir då varken sjukt eller anlagsbärare.

– Just vid CDG är det lite fler som föds med det sjuka anlaget, ungefär en tredjedel, baserat på studier av PMM2-CDG, säger Erik Eklund.

Ett mindre antal barn med CDG har fått sjukdomen till följd av en nymutation. Det innebär att den muterade genen uppstår för första gången i ägget eller spermien och har inte ärvts ner från föräldrarna.

## Medicinsk information

Neurologiska symtom, intellektuell funktionsnedsättning och muskelpåverkan förekommer vid flera av formerna. Erik Eklund berättar om olika typer och symtom vid CDG-syndrom.

De olika varianterna av CDG-syndrom kategoriseras under typ I och II. Typ I är de subtyper som medför fel vid uppbyggnaden av sockermolekyler. Vid typ II uppstår felet först efter bindningen vid proteinet. Tidigare benämndes typerna med en siffra och en bokstav, i dag använder man istället namnet på den gen som påverkats av mutationen. CDG typ Ia heter nu PMM2-CDG, typ Ib heter MPI-CDG och så vidare.

Den vanligaste formen, *PMM2-CDG* innebär brist på enzymet fosfomannomutas 2 (PMM2) som omvandlar sockerarten mannos-6-fosfat till mannos-1-fosfat. När för lite mannos omvandlas i kroppen leder det till att flera av glykoproteinerna inte kan bildas.

Vid PMM2-CDG är det vanligt med neurologiska symtom som muskulär hypotoni (låg muskelspänning). Muskelsvagheten finns med under livet, men brukar bli bättre. Det är vanligt med skelning och att lillhjärnan är underutvecklad, vilket kan innebära påverkan på motorik, koordination och kognition bland annat.

– Sjukgymnastik är otroligt viktigt för en rad funktioner i kroppen, som balans och lungfunktion. Det är därför bra med en regelbunden kontakt med fysioterapeut, säger Erik Eklund.

Övriga symtom:

- epilepsi
- strokeliknande episoder (slaganfallsliknande episoder)
- intellektuell funktionsnedsättning (IF)
- pigmentförändring på ögats näthinna (retinitis pigmentosa)
- neuropati (nervpåverkan)
- hormonrubbningar
- fettkuddar på höfter och inåtvända bröstvårtor

*DPM1-CDG* beskrevs för första gången 2000. Idag finns det bara ungefär 10 kända fall i världen. *DPM1-CDG* finns i två former, en svårare med svår intellektuell funktionsnedsättning, epilepsi, muskelpåverkan samt lever- och tarmpåverkan. Den lindrigare varianten har mestadels muskelpåverkan.

*ALG12-CDG* beskrevs för första gången 2002 och det finns 16 kända fall i världen. Vanliga symtom är utvecklingsförsening, IF och tillväxtproblematik. Det är också vanligt med immunbrist och hormonbrist, små genitalier hos pojkar, samt en ökad risk för kardiomyopati (hjärtmuskelsjukdom).

*MAN1B1-CDG* beskrevs som ett eget syndrom 2010 och kopplades till CDG först 2013. Det finns 30-40 personer med varianten i världen. Vanliga symtom är svår IF, epilepsi och vissa gemensamma ansiktsdrag.

*COG6-CDG* beskrevs första gången 2010 och det finns ungefär 40 personer med varianten i världen. Den finns i en form som innefattar avvikande utseende, tillväxthämning, litet huvud, IF, lever eller mag-tarmsjukdom, återkommande infektioner samt en nedsatt förmåga att svettas. Det finns även en lindrigare form av *COG6-CDG*.

*ALG13-CDG* beskrevs första gången 2012 och det finns i dag fler än 50 personer som man känner till. *ALG13-CDG* är en X-bunden sjukdom, vilket innebär att framförallt pojkar blir sjuka, men på grund av svåra symtom är det många foster av manligt kön som inte överlever graviditeten. Därför finns flest flickor med *ALG13-CDG*. Det främsta symtomet är svår epilepsi som påverkar utvecklingen märkbart.

### **Hjärtproblematik**

Eftersom olika hjärtproblem förekommer vid flera CDG-former är det viktigt att barnens hjärtan kontrolleras regelbundet under uppväxten. De vanligast förekommande hjärtproblemen är perikardvätska och kardiomyopati.



Perikardvätska är vätska som ansamlas i hjärtsäcken. Detta kan göra att hjärtat kläms åt och inte kan slå som det ska. Behandling med acetylsalicylsyra eller kortison kan minska produktionen av vätska. Vid svåra fall krävs dränage av hjärtsäcken och en operation kan också bli aktuell.

Dilaterad kardiomyopati är en påverkan på hjärtmuskeln som medför att hjärtat blir förstorat och får sämre pumpförmåga. Detta kan leda till hjärtsvikt som bland annat behöver behandlas med vätskedrivande läkemedel.

### **Koagulation**

Koagulationen är blodets förmåga att levra sig. De flesta proteiner i kroppen som är involverade i blodets koagulationsförmåga är glykoproteiner, det vill säga proteiner som bär på sockermolekyler. Det gör att barn med CDG både kan ha ökad blödningsrisk och löpa större risk än andra att drabbas av blodproppar.

Risken för proppar ökar vid pubertetsinduktion, det vill säga om puberteten måste starta medicinskt. En propp behandlas med blodförtunnande läkemedel och det finns en del profylaktiska (förebyggande) läkemedel för att undvika blodproppar, till exempel LMWH (låg molekylärt heparin), ASA (acetylsalicylsyra) eller Waran. Man har också börjat ersätta dessa läkemedel med preparat i tablettform, så kallade NOAK, nya orala antikoagulantia.

– Nackdelen med LMWH är att det måste ges med dagliga sprutor, men generellt har det en god effekt. Waran är mest effektivt men ger också mest komplikationer, säger Erik Eklund.

På grund av den ökade blödningsrisken och risken att drabbas av blodproppar är det viktigt att undvika kirurgi som inte är absolut nödvändig.

### **Leversjukdom**

Personer med CDG behöver också kontrollera leverns funktion regelbundet. Det beror på att levervärderna ofta är lite förhöjda och att vissa kan utveckla bindväv, fibros, i levern. Oftast fungerar levern trots detta tillräckligt bra eftersom det också finns gott om frisk vävnad, men om problemen förvärras försämras leverns funktion. Därför är kontrollerna viktiga.

### **Mag-tarmkanalen**

Det är vanligt att barn med CDG har problem med magen. Vanligast är ätsvårigheter, förstoppning, diarré och gaser. Det finns även ett tillstånd som heter proteinförlorande enteropati (PLE). Det innebär att små kanaler öppnar i tarmen, vilket gör att proteiner läcker ut fritt och

kan leda till en svår proteinförlust via tarmen. Symtomen på PLE är svullnader i kroppen, trötthet och ibland andnöd.

– Det är viktigt att undersöka för PLE om barnen har ont i magen. Det går delvis att behandla, säger Erik Eklund.

### **Bukspottkörtelproblem**

En av bukspottkörtelns funktioner är att bilda insulin som reglerar blodsockernivåerna. Framför allt hos spädbarn med CDG är det är vanligt med lågt blodsocker på grund av för hög insulinfrisättning. Ofta rättar problemen till sig spontant med tiden, men vissa barn kan behöva läkemedel för att normalisera blodsockret.

### **Hormoner**

CDG-syndrom medför ofta störningar av könshormonerna, vilket leder till att pojkar med syndromet ofta kommer i puberteten senare än förväntat. För flickor är det vanligt att puberteten inte alls kommer igång av sig själv.

När puberteten ska starta signalerar hypotalamus i hjärnan normalt till hypofysen att skicka två ämnen till äggstockarna, för att de i sin tur ska bilda könshormonerna östrogen och progesteron. Ofta behöver flickor med CDG sätta igång puberteten på medicinsk väg när de är runt 15-16 år. Detta görs med östrogen i ökande dos som ges till exempel via östrogenplåster.

Det är också vanligt med underfunktion av sköldkörteln (hypotyreos) hos personer med CDG. Det behandlas med hormonpreparatet Levaxin.

### **Uppföljning**

Eftersom CDG-syndrom medför symtom i många av kroppens system är det viktigt med medicinska uppföljningar och kontroller. Följande är Erik Eklunds rekommendationer:

- Kontroll av hjärtat – minst vartannat år under barndomen, oftare om barnet visar tecken på sjukdom.
- Kontroll av blodets koagulationsförmåga – minst vid ett tillfälle under barndomen och alltid inför operation eller ingrepp hos tandläkaren.
- Kontroll av leverfunktion – minst en gång per år under barndomen.
- Näthinneundersökning – i tonåren
- Bentätthetsmätningar – i tonåren och/eller i vuxen ålder.

### **Forskning och behandling**

Den enda formen av CDG som i dag kan behandlas effektivt med läkemedel är MPI-CDG. Personer med MPI-CDG har i princip inga

symtom förutom leverpåverkan om man tillsätter mannos i maten. För övriga typer av CDG inriktas behandlingen på att lindra symtomen.

*Ketogen kost* kan användas vid svårbehandlad epilepsi. Det innebär en strikt kosthållning där man helt utesluter kolhydrater för att kroppen ska bilda ketoner som energi för hjärnan istället för kolhydrater. Kosthållningen dämpar de epileptiska anfällen för en del.

*Acetazolamid* (Diamox) sänker pH-värdet och behandlar högt tryck i ögat. Läkemedlet har även visat sig ha god effekt vid behandling av epilepsi. Diamox påverkar vissa jonkanaler i hjärnan. Vid sänkt pH kan man få effekt på lillhjärnans funktion och få färre stroke-liknande episoder. Sannolikt har Diamox effekt på alla olika CDG-varianter.  
– Många som behandlas med Diamox upplever att de blivit mycket bättre i både fin- och grovmotorik, säger Erik Eklund.

*Epalrestat* är ett läkemedel mot neuropati (nervproblem) vid diabetes. Just nu testar tre personer i världen med PMM2-CDG läkemedlet och har fått stora motoriska förbättringar. Erik Eklund har förhoppningar om att genomföra en studie även i Sverige.

**Tips:**

Sök på Maggie Carmichael som är en av försökspersonerna som just nu testar epalrestat.

– Det pågår mycket spännande forskning kring olika framtida behandlingar, säger Erik Eklund.

## Frågor till Erik Eklund:

**Vårt barn blöder näsblod och får blåmärken ofta, kan man göra något åt det? Är det farligt?**

– Oftast är det inte farligt. Men det kan vara viktigt att mäta koagulationen av blodet. Vid större kirurgi är det viktigt att känna till blodets levring. Om det bara är blåmärken och näsblod är det oftast ingen fara.

**Finns det något särskilt kring CDG som vården behöver känna till när barnet blir sjukt?**

– Nej, fördelen med CDG är att det inte finns några uppenbart akuta försämringar.

**Vid vilken ålder bör man börja med bentäthetsmätningar?**

– Vid 14-15 års ålder ungefär. Det är också viktigt att maximera kalcium- och D-vitamin-intaget.

**Hur brukar övergången till vuxensjukvården se ut?**

– Det ser väldigt olika ut. Det som skiljer är att man oftast inte har någon spindel i nätet. Det kan vara bra att försöka tänka på att saker inte bara plötsligt sker. Det är mycket som behöver planeras så var ute i god tid.

**Vid vilken ålder sätter man in Diamox**

– Vid ett års ålder ungefär. Det är viktigt att följa behandlingen noggrant eftersom man får ett lågt pH-värde i hela kroppen. Vid behandling med epalrestat finns en åldersgräns i studien mellan 2–16 år.

**Hur går vi tillväga för att vara med i studien?**

– Mejla mig om ni är intresserade, erik.eklund@skane.se

**Vad vet man om progression, blir det sämre med tiden?**

– Vissa saker som neuropati blir sämre. Man kan till exempel få svårt att gå. Rent medicinskt brukar det dock bli lite mer stabilt när man har tagit sig förbi småbarnsfasen.

**Finns det någon forskning kring genterapi och CDG?**

– Ja, det finns genterapi för CDG på försöksnivå, men hjärnan är svårt att nå på ett effektivt sätt. Genterapi fungerar genom att man klipper in en frisk gen i ett virus. Problemet är att det är svårt att nå full effekt. Men utvecklingen med genterapi är just nu i en extrem uppåtfas, så fråga mig igen om fem år.

**Har du hört talas om olika långa ben hos barn med CDG?**

– Ja, det förekommer. Regleringen av benets uppbyggnad är störd. Det är möjligt att stoppa upp den snabbväxande sidan. Ta kontakt med ortoped.

## Isabella har CDG-syndrom

Isabella, åtta år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Emma, pappa Ricardo och storebror Julius, nio år.

När Isabella föddes gick allt bra och till föräldrarnas stora lättnad började hon äta direkt. De hade haft en tuff start med Julius som behövde extra ersättning och täta kontroller den första tiden. Isabella ammade med stor aptit i två månader. Sedan slutade hon helt.

– Vi fick börja ge henne ersättning som hon inte ville ta emot. Hon fick små mängder på ungefär 30 milliliter varje måltid. Men inte ens det fungerade och vi upplevde situationen som fullständigt omöjlig. Ättsvårigheterna pågick i flera år. När hon blev större och övergick till vanlig mat fick vi kämpa för att hon skulle få ner en köttbulle, säger Emma.

Isabella åt inte och hon skrek nästan hela tiden.

– Hon skrek dag och natt tills hon var nästan tre år. En läkare misstänkte mjölkproteinallergi, en annan tyckte hon hade slappa muskler och det togs prover, säger Ricardo.

Emma och Ricardo var mitt uppe i en vardag med två små barn. Isabella fick chansen att vara med i ett träningsprogram med fysioterapeut, logoped och arbetsterapeut för att stötta en något försenad utveckling och bland annat lära sig att ställa sig upp. Det intensiva träningsprogrammet pågick i ett halvår. Vid det sista mötet fick föräldrarna träffa den ansvarige läkaren för träningsprogrammet, som uttryckte att mycket hade fått sin förklaring i och med att Isabella hade fått sin diagnos.

– Vänta nu, vilken diagnos? Vi förstod ingenting när läkaren läste i journalen att Isabella hade CDG-syndrom. Det bara slank ur henne och det var inte ens hennes besked att ge. Sedan blev vi lämnade med det. Vi åkte hem och googlade. Men det fanns nästan ingen information, säger Emma.

## Ätsvårigheter

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

Parallellt med att det lilla barnet utvecklas och växer har även ätandet sin egen utvecklingskurva. Barnet lär sig att äta genom övning och förmågan stötts upp genom att oralmotoriken utvecklas. För barn med neurologiska svårigheter kan utvecklingen störas. Då är det vanligt med ätsvårigheter redan i nyföddhetsperioden. När barnet är runt två års ålder vill barnet ofta bli mer självständig i sitt ätande. Många barn är då misstänksamma mot nya smaker, konsistenser och livsmedel.

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

### Ätsvårigheter vid CDG-syndrom

Många barn med CDG-syndrom har ätsvårigheter och det finns oftast inte en tydlig orsak. Det kan till exempel bero på reflux (att surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen), förstoppning, låg muskelspänning i mun, svalg och ansikte, trånga andningsvägar eller kommunikationssvårigheter. Även transporten av maten ner mot magen kan vara påverkad på grund av en motorikstörning i matstrupen (akalasi). En del barn har en påverkan på hjärta, andning och sömn, vilket i sin tur kan leda till att det inte finns energi till att äta. De flesta har också en intellektuell funktionsnedsättning vilket innebär att inläringen tar längre tid, och även ätandet är en inlärningsprocess.

– Oftast går det inte att hitta *en* orsak till att ätandet inte fungerar, utan det handlar om många bäckar små. Ibland blir det rent av en ond cirkel: en infektion ger dålig aptit, som leder till svag viktutveckling. Föräldrarna blir oroliga, och oron får barnet att matvägra. Viktkurvan kanske planar ut, barnet riskerar undernäring och får ökad mottaglighet för nya infektioner, exemplifierar Lisa Bengtsson.

### Behandling: två parallella spår

För att behandla ätsvårigheter krävs ofta ett multiprofessionellt omhändertagande med till exempel läkare, sjuksköterska, dietist, logoped och tandläkare. Behandlingen följer två spår: dels syftar den

till att säkerställa barnets behov av näring och energi, dels behöver barnet få ätträning för att komma vidare i sin ätutveckling.

I första hand är det viktigt att behandla medicinska åkommor som reflux och förstoppning.

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

### **Nedsatt matlust**

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

– Barn som har haft ätsvårigheter som små och fått näring på annat sätt kan ha svårt att känna igen hunger, eller mättnadskänslor, säger Lisa Bengtsson.

### **Ätträning**

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

– Syftet är att locka fram rörelser i och aktivering av musklerna vilket underlättar ätandet, säger Lisa Bengtsson.

Drickträning kan ske med speciella nappflaskor, sugrör eller specialmuggar. Tugg- och käkträning kan man göra med särskilda träningshjälpmedel som "tuggtuber", men också genom att erbjuda saker att äta som kräver en lagom stor utmaning. Barnanpassade "snacks" (i barnmatshyllan finns det varor som kallas "finger food", avsedda för små barn) eller andra matvaror som smälter i kontakt med saliv är bra att börja med. Mat i stavar kan också fungera bra. Att få maten direkt mellan kindtänderna gör att barnet slipper momentet att putta maten med tungan till tänderna, något som är svårt för många med munmotoriska nedsättningar. Det finns särskilda träningsredskap (som munsjärmar) och skedmatningstekniker för barn som har svårt att stänga läpparna. Att lära sig att svälja är en annan viktig del av ätandet. Ofta är det lättare att svälja vätska när

den ges i små portioner och placeras i kinden, till exempel med en mjuk sugrörsflaska eller en liten spruta utan nål.

– Anpassa flödet och konsistensen på det som ska sväljas. En smoothie kan vara lättare att svälja än vatten, som rinner väldigt fort.

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

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

Steg för steg får barnet sedan hjälpa till att ta fram mat, lukta på den, känna, slicka, bita och spotta ut. Sista steget i trappan är att barnet biter, tuggar och sväljer. Hela tiden ska lek och glädje vara ledord.

– Låt barnet kladda och leka med maten. Lek är den bästa vägen till inläring, säger Lisa Bengtsson.

### **När det inte fungerar**

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

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

### **Låt ätutvecklingen ta tid**

För ett barn utan specifika svårigheter tar det minst två år att lära sig att äta. För ett barn med de utmaningar CDG-syndrom kan medföra, är det inte ovanligt att inläringen tar längre tid än så. Lisa Bengtssons råd är att låta träningen och ätutvecklingen ta tid. Fortsätt presentera nya smaker – det kan ta tio gånger eller många fler innan barnet accepterar en ny smak.

– Ett råd är att ni föräldrar också tänker igenom era egna beteenden kring maten. Hur reagerar ni på barnets ovilja att äta, till exempel? Några tips är att uppmuntra barnen för minsta framsteg och försöka vara bra förebilder genom att prata om mat och ätande på ett nyfiket sätt, våga leka lite själva och försöka göra måltiden till en trevlig stund, oavsett hur mycket av maten som kommer ner i barnets mage. Och ha tålamod! säger Lisa Bengtsson.



## Isabella har COG6-CDG

Så vitt Emma och Ricardo känner till är Isabella det enda barnet med typen COG6-CDG i de nordiska länderna idag. När hon fick diagnosen som tvååring fanns det 15 kända fall i världen, i dag finns det runt 40. Informationen från läkarna var knapphändig och sökningar på nätet var också fruktlösa. När Isabella precis hade fått diagnosen var det dock hennes sömn, och den egna sömnen, som var det primära för föräldrarna.

En läkare berättade att det är vanligt att en del barn med funktionsnedsättningar skriker men med Isabella var det extremt. Ricardos föräldrar bor nära och är idag engagerade i familjen, men när det var som värst hade Ricardo och Emma ingen att luta sig mot. – Det är synd att vi inte fick någon hjälp. Ingen plockade upp oss föräldrar. När vi hade samtalet med läkaren om diagnosen frågade de om vi ville prata med en psykolog vilket jag tackade ja till, men det var aldrig någon som ringde upp, säger Emma.

Isabella har klarat av de flesta milstolparna i utvecklingen i sin egen takt och hon började gå när hon var två och ett halvt år. Hon började inte ljuda som förväntat och talet tog tid på sig men idag är hon väldigt kommunikativ och har ett talat språk. – Ingen har kunnat svara på hur utvecklingen kommer se ut men vi blir hela tiden överraskade av Isabella. Förra sommaren lärde hon sig till exempel att simma, säger Emma.

Redan som liten knöt sig Isabella extra starkt till pappa Ricardo. Det innebar en stor påfrestning för föräldrarna då Isabella var vaken om nätterna och bara accepterade att bli nattad av Ricardo. Emma kände sig otillräcklig och Ricardo, som dessutom arbetade heltid, rejält utsliten.

– Mycket av den här perioden har jag förträngt. Jag minns bara små delar. När Isabella var liten sov hon som sämst i tio-minuters intervaller om nätterna. Vi borde vågat be om hjälp har jag känt såhär i efterhand. Den dåliga sömnen gick inte över utan fortsatte bara, säger Ricardo.

Idag är sömnen mer hanterbar. Isabella fick medicinsk hjälp för att sova under en period men har slutat med det nu.

## 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.

Ett barn som remitteras till barn- och ungdomshabiliteringen följs av olika professioner, bland annat fysioterapeut, arbetsterapeut och logoped 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 CDG-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 men lär sig att gå ändå, säger Viktor Bjurlid.

### Motoriska svårigheter

Många barn med CDG-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 kan ha svårt för att planera komplexa uppgifter råder Viktor Bjurlid till att försöka förenkla fysisk aktivitet så långt det går, det är bra för både barn och föräldrar.

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

### Muskulär hypotoni

Många barn med CDG har en låg muskelspänning. Det kallas också för *muskulär hypotoni*. Muskelspänningen förändras 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 överrörlighet, vilket i sin tur kan innebära problem med lederna och balansen. I förlängningen kan en del 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 som habiliteringen kan hjälpa till med. Eftersom barnen hela tiden aktivt måste kämpa för att hålla uppe kroppen blir de lättare uttröttade, både i kroppen och i hjärnan. Behandling av låg muskelspänning sker bäst med aktiviteter som tränar muskulaturen och koordinationen.

– Ridning är en väldigt 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 hjälpmedel. Målen med hjälpmedlen är att kompensera för de motoriska svårigheterna och träna barnens färdigheter, öka barnens delaktighet och välbefinnande samt att förbättra och vidmakthålla barnets kroppsliga funktioner.

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

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

### **Träning ska vara roligt och funktionellt**

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

– I dag 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](https://parasport.se/tranaochtavla/borja)

[parame.se](https://parame.se)

Att lära sig cykla

[facebook.com/jagkancykla](https://facebook.com/jagkancykla)

Skidåkning

[totalskidskolan.se](https://totalskidskolan.se)

[friluftsframjandet.se/regioner/ost/vart-arbete/skicamp](https://friluftsframjandet.se/regioner/ost/vart-arbete/skicamp)

[7h.paraalpint.se](https://7h.paraalpint.se)

Gympa

[friskissvettis.se/traning/barnochfamilj](https://friskissvettis.se/traning/barnochfamilj)

Alla kan gympa

[gymnastik.se/Verksamheter/Paragymnastik/Allakangympa](https://gymnastik.se/Verksamheter/Paragymnastik/Allakangympa)

## **Frågor till Viktor Bjurlid:**

### **Orkar man mindre och mindre ju äldre man blir om man har låg muskelspänning?**

– Det skulle jag inte säga, men det är viktigt att vara uppmärksam på att barnet inte blir för stillasittande. Det behövs mer träning men vilan blir också desto viktigare eftersom ansträngningen i det dagliga livet kan bli större.

### **Finns det någon bra resurs för vattenövningar?**

– Det börjar komma lite kurser om hur man ska använda vatten som motstånd i träning. Se till exempel Nelms metod: [gillavatten.se/om-nelms-metod](https://gillavatten.se/om-nelms-metod)

## Isabella går i grundsärskola

Isabella var tre år när hon började förskolan. Då fick hon en resurs kopplad till sig och pedagogerna var intresserade av att stötta Isabella i hennes utveckling. När det var dags för skolval bestämde därför Emma och Ricardo att hon skulle gå kvar på förskolan ett extra år.

– Det gjordes en bedömning av Isabellas förmågor och under utredningens gång bestämde vi oss för att vi ville att hon skulle gå i grundsärskolan från start, säger Ricardo.

Isabella trivs väldigt bra i sin skola. Hon är omtyckt, bråkar inte med någon och kompisarna vill leka med henne.

– Några av pojkarna i klassen är kära i henne och hon har ett par favoritkompisar. Vissa kvällar är hon ledsen för att hon saknar skolan så mycket, säger Emma.

Just nu är Isabella väldigt intresserad av kompisrelationer och föräldrarna tror att relationerna med klasskamraterna blir allt viktigare.

– Hon har fått en jättebra kompis som hon precis har börjat umgås med även efter skolan, säger Julius.

## Kommunikation och AKK

– Hos oss på DART ser vi varje barn som unikt och jobbar utefter barnets styrkor för att hitta bra kommunikationssätt. Det säger Gunnel Ivarsson som är arbetsterapeut och arbetar på DART i Göteborg.

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

### Vad är kommunikation och hur utvecklas den?

Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation. Vi söker kontakt för att få närhet, få behov uppfyllda, vara delaktiga och lära oss saker, men också för att

bygga en social kontakt med omgivningen. Små barn visar att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

– En önskan om att kommunicera startar redan innan ett barn föds. Nyfödda kan kommunicera genom att till exempel imitera enkla ansikts- och handrörelser, säger Gunnel Ivarsson.

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

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

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

En annan strategi kallas för att *räva*. Då arrangerar man en situation som man tror att barnet kommer att reagera på. Sedan ska man som kommunikationspartner vänta och förvänta och tolka och bekräfta barnet genom att sätta ord på det som har hänt.

– Att räva kan också innebära att göra någonting oväntat som barnet reagerar på, säger Gunnel Ivarsson.

### **AKK som stöd**

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

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

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

– Det är inte barnet som ska använda samtalskartan eller tecknen först, utan vi vuxna. Barn gör som vi gör, inte som vi säger. Oftast behövs lång tid för att behärska ett kommunikationssätt. Tänk på att vi talar många timmar varje dag med ett litet barn och det dröjer ändå omkring ett år innan barnet säger sitt första ord, säger Gunnel Ivarsson.

### **Tecken som AKK**

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

### **Tassels**

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

### **Ritade bilder och symboler**

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

### **Kommunikationsböcker**

*Pragmatic Organisation Dynamic Display* (PODD) är kommunikationsböcker som kommer med ett färdigt ordförråd – ord som barn ofta använder. PODD kan ge ett barn som inte kan prata möjlighet att få ett stort ordförråd i bilder. De finns även som högteknologiska hjälpmedel till pekdator eller ipad.

### **Talande hjälpmedel**

Tal och ljud verkar lockande och stimulerande och kan underlätta förståelsen vid bildkommunikation. Det kan vara ett sätt att lära sig att en bild kan stå för ett kommunikativt begrepp. Om bilden pratar kan det bli tydligare att jag kan prata med bilden. Det finns många talande hjälpmedel som kan hjälpa barnet att ta plats i samtal, allt ifrån enkla knappar till *Siri*, *Snap core first*, *e-podd* eller *Grid super core* som används på pekplattor. Prata gärna med habiliteringen för att få olika alternativ presenterade.

– Ett digitalt talande bildprogram innehåller runt 4000 ord. I de fall det fungerar kan barnet få ett helt språk, säger Gunnel Ivarsson.

### **Ljudande tangentbord**

Ljudande knappar som stimulerar kommunikationen finns i många av kommunikationsprogrammen. Det blir en röst som säger orden.

– I de fall barnet självt inte kan ljuda är det fantastiskt bra med ljudande återkoppling, säger Gunnel Ivarsson.

### **Kommunikationspass**

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

### **Skriva – ju fler sätt desto bättre**

Det finns många olika sätt att lära sig skriva och få extra hjälp på vägen. Många vanliga surfplattor och datorer har i dag ordprediktion, alltså att det räcker att skriva en bokstav för att få ett förslag på ord. Det finns också programvaror där barnet kan skriva med bilder och



symboler. På vissa surfplattor är det möjligt att producera text genom att spela in tal, det kallas för diktering eller tal till text.

– Det finns många andra sätt att skriva än för hand, säger Gunnel Ivarsson.

### **Hur ska man börja?**

Ett första steg kan vara att göra en kartläggning av kommunikativa signaler. Då kan hela nätverket kring barnet fundera på hur barnet kommunicerar, hur vi tolkar det och hur vi ger respons.

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

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

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

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

### **Tips på webbsidor:**

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

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

**bildstod.se** – Material till bildstöd med sökmotor.

**kom-hit.se** – Kommunikationsstöd i vårdssituationer.

**larportalen.skolverket.se** – Tematiska arbetssätt och digitala verktyg.

**spsm.se** – Specialpedagogiska skolmyndigheten.

**symbolbruket.se** – Bildmaterial och strategier.

**[regionuppsala.se/infoteket/hitta-tips-och-verktyg/tecken-som-alternativ-och-kompletterande-kommunikation](https://regionuppsala.se/infoteket/hitta-tips-och-verktyg/tecken-som-alternativ-och-kompletterande-kommunikation)** – Gratis webbkurs i TAKK från habiliteringen i Uppsala.

**[appsok.regionstockholm.se](https://appsok.regionstockholm.se)** – Tillgänglighetsgranskade appar.

**[vregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/appar-for-smartphones-och-surfplattor/appar-som-stod](https://vregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/appar-for-smartphones-och-surfplattor/appar-som-stod)** – Tillgänglighetsgranskade appar som stöd.

**[brackediakoni.se/rattvisat](https://brackediakoni.se/rattvisat)** – Appen Rättvisat, ett kommunikationspass i appform

### **Tips på rapporter som belyser forskning om kommunikation och AKK:**

Tidiga kommunikations- och språkinsatser till förskolebarn

**[habiliteringisverige.se/arkiv/ebh\\_report/tidiga-kommunikations-och-sprakinsatser-till-forskolan-rev-2014](https://habiliteringisverige.se/arkiv/ebh_report/tidiga-kommunikations-och-sprakinsatser-till-forskolan-rev-2014)**

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

**[habiliteringisverige.se/arkiv/ebh\\_report/metoder-for-att-stimulera-sprak-och-kommunikation-hos-barn-ungdomar-och-vuxna-inom-habiliteringen-2015](https://habiliteringisverige.se/arkiv/ebh_report/metoder-for-att-stimulera-sprak-och-kommunikation-hos-barn-ungdomar-och-vuxna-inom-habiliteringen-2015)**

Att förebygga och minska utmanande beteende i LSS-verksamhet

**[socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/kunskapsstod/2015-12-3.pdf](https://socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/kunskapsstod/2015-12-3.pdf)**

## **Fråga till Gunnel Ivarsson:**

**Kan man börja med bildstöd hur tidigt som helst?**

– Ja det kan man, och det är heller aldrig för sent att introducera ett kommunikationshjälpmedel.

## Neuropsykologi vid CDG

– Poängen med en neuropsykiatrisk utredning är att göra en rättvis beskrivning av barnet, som då kan få det stöd som behövs för att leva ett bra liv.

Det säger Jonas Löden, som är psykolog vid teamet för barn och ungdomar med medfödda metabola sjukdomar på Barnsjukhuset i Lund.

Jonas Löden inleder med att berätta om en portugisisk studie från 2021, där föräldrar till barn med CDG intervjuades om bland annat deras upplevelser av att få diagnosen och anpassa föräldrarollen. Föräldrarna berättade att det tidsmässigt kan dröja länge innan man får rätt diagnos. Det krävs ofta många besök hos specialister och personer inom habilitering och skola.

För vissa blir diagnosen en lättnad, medan andra känner en ovisshet. Många föräldrar i studien lyfte att man får mycket information på en och samma gång, som är både komplex och specifik. Det kan kännas som att man inte får veta vad som är relevant för ens egen situation och hur man ska hantera vardagen. För de flesta som var med i studien blev föräldraskapet inte som man tänkt sig.

– Men att föräldrarollen blir annorlunda behöver inte vara negativt. Det är viktigt att tänka på att de emotionella reaktionerna kan förändras. Man kanske inte känner så mycket när diagnosen kommer, men efter ett par år dyker nya känslor upp. Vi människor är olika och reagerar därför olika, säger Jonas Löden.

Studien pekar på att även ekonomin kan påverkas av att få ett barn med diagnos. Kanske kan man inte jobba som man tänkt sig utan behöver gå ner i tid, vilket påverkar ekonomin.

En förälder i publiken kommenterar studien:

– Detta är precis vad jag själv har upplevt. Frågorna är många och komplexiteten är stor. Jag trodde inte att jag hade förväntningar på hur det är att få ett barn, men det hade jag. En stor fråga i början var om han skulle överleva. Jag fick ett barn som inte var barnet jag trodde. Det var en chock.

### **Stress och återhämtning**

Jonas Löden berättar att många föräldrar till barn med CDG upplever att livet är stressigt. Man har fullt upp med vården och allt annat. Utrymmen för återhämtning försvinner ofta när man behöver ta bort saker ur ett späckat schema.

– Det är viktigt att tänka på sig själv. Att föräldern pausar hjälper hela familjen. Som i ett flygplan när gasmaskerna åker ner, då ska man först sätta masken på sig själv och sedan på sitt barn, säger Jonas Löden.

Vänner och familj i ens nätverk kan vara ett bra stöd. Att hitta rätt personer i vården underlättar. Det är bra att ha ställen i livet där man hämtar energi, som ett givande jobb eller en fritidsaktivitet. Det är klokt att hitta på egna knep eller strategier för återhämtning.

– Jag har en patient som kom på en egen metod. Han sa att han slutade jobbet en kvart senare än han gjorde, för att kunna sitta kvar i bilen och lyssna på musik, äta godis eller prata med en vän, berättar Jonas Löden.

### **Neuropsykologisk utredning**

Vid en neuropsykiatrisk utredning bedömer man barnets kognitiva utveckling, det vill säga hur hjärnan tar emot, lagrar, bearbetar och plockar fram information. Resultaten jämförs med genomsnittet för åldersgruppen. Utredningen görs genom standardiserade psykologiska tester, där man bland annat tittar på språklig förmåga, logiskt tänkande, arbetsminne och snabbhet. Man tittar även på kommunikation och vardagliga, sociala och fysiska färdigheter. Utredningen görs genom intervjuer med föräldrarna, samtal med skolpersonal och genom observationer av barnet. Det är vanligt att barn med CDG har svårigheter inom många av dessa områden.

– Med barn som har stora svårigheter kan det upplevas som att allt är svårt, men ofta kommer man ändå fram till att vissa saker är bättre än man trodde, till exempel kommunikationen, säger Jonas Löden.

### **Neuropsykiatriska diagnoser**

Ett syfte med undersökningen är att ställa en diagnos. Det är vanligt att barn med CDG har intellektuell funktionsnedsättning (IF), ofta medelsvår till svår. IF innebär en nedsatt kognitiv förmåga och svårigheter att lära sig och förstå sammanhang. De så kallade exekutiva förmågorna är påverkade, det vill säga färdigheter som att tänka abstrakt, lära sig saker, planera och utföra uppgifter samt lösa problem. Personer med IF har också en nedsatt förmåga att kommunicera och förstå instruktioner.

– Med barn som inte har ett talat språk tittar man på andra kommunikationssätt, säger Jonas Löden.

Med diagnosen IF har man rätt att gå i särskolan och söka stöd enligt LSS. Adhd och autism är också vanligt vid CDG. Man sätter en diagnos för att kunna göra anpassningar utifrån barnets styrkor och svårigheter. I vissa fall har barnet förmågor på olika nivåer, vilket kallas för ojämn kognitiv profil.

### **Framtidsförutsägelse**

I och med undersökningen försöker man göra en prediktion, en förutsägelse, av hur barnet kommer fungera längre fram i livet. Denna prediktion blir lättare att göra ju äldre barnet blir. Det är vanligt som förälder att tänka framåt. Hur blir det om ett år? Om fem år? När mitt barn är vuxet? Det är viktigt att undersökningens resultat inte reduceras till några få rader med bara facktermer, utan innehållet ska beskriva hur vardagen förväntas bli med barnet.

– Ni som föräldrar har rätt till ett begripligt utlåtande, poängterar Jonas Löden.

Utredningen görs för att man som förälder ska ha möjlighet att förstå sitt barn bättre. Innehållet kommuniceras också till skolan för att barnet ska få rätt stöd.

– Vi psykologer kan vara med i dialogen med till exempel skolan och andra verksamheter. Det gemensamma målet är att barnet ska lära sig så mycket som möjligt, utifrån sina förutsättningar, säger Jonas Löden.

### **En annan ö**

Jonas Löden beskriver hur det kan kännas att bli förälder till ett barn med CDG. Han jämför det med att åka iväg på en semesterresa, där man har tittat på bilder från resmålet och drömt om hur det ska bli. Men semesterön är inte som man förväntade sig. Den är annorlunda än den ö ens vänner åker till. Det kan kännas ensamt och svårt.

– Man har fortfarande semester på ön och tar bilder och skickar vykort. Det är annorlunda än man trodde, men med tiden brukar man hitta hem. Det kan vara skönt att träffa andra som har varit på samma ö som en själv, så att man kan utbyta erfarenheter, säger Jonas Löden.

## **Frågor till Jonas Löden:**

### **Görs den kognitiva utredningen vid sex års ålder?**

– Ja, men det kan skilja från region till region. Man har sett att det är bra att göra utredningen vid just sex års ålder, eftersom det händer mycket rent utvecklingsmässigt. Då börjar barnet också i skolan.

### **Hur ofta gör man om utredningen?**

– Det är olika beroende på region och verksamhet, men generellt gör man om utredningen om det finns tecken på att det behövs. Ser man att barnet utvecklas snabbare eller långsammare än man trodde görs en ny bedömning. Ni som föräldrar kan säga till.

**Vi upplever att det är svårt att få engagemang och samarbete av skolan, särskilt nu när skolskjutsen hämtar och lämnar istället för vi själva. Det var skillnad när vi träffade personalen varje dag. Hur ska vi göra?**

– Den fysiska distansen hämmar relationen mellan förälder och personal. När man kommunicerar via papperslappar ökar risken för missförstånd. Försök få till ett möte eller telefonsamtal där ni kan prata fritt. Det bästa är att hitta den öppna dialogen. Det kan vara smart att formulera sig såhär: "jaha, hur löser vi det här då?". Då har man ställt sig på samma sida av problemet. Det är även bra att ta hjälp av en resurs, till exempel en specialpedagog om det finns. Det är mänskligt att det kan skära sig med personer, vi människor klickar inte med alla. Kom ihåg att det finns många på en skola, ofta kan man hitta någon bra.

## **Isabella har svårt att hålla fokus**

Isabella har en medelsvår intellektuell funktionsnedsättning, men både Ricardo och Emma beskriver henne som välfungerande i dag.

– Det ska göras en uppdatering av utredningen nu när hon är lite äldre, säger Ricardo.

Hon följs upp av neurolog, ögonläkare och tandläkare. Till habiliteringen gick Isabella mest när hon var yngre. En av hennes största utmaningar är att behålla fokus. En aktivitet fungerar sällan längre än tio minuter åt gången.

– Om Isabella målar och ritar går det bara i korta stunder och hon tappar snabbt intresset för olika leksaker. Men hon rider också och då klarar hon att sitta på hästen längre och tycker att det är roligt, säger Emma.

Det var svårare med tillsynen när Isabella var yngre.

– När hon var liten var vi ständigt oroliga för att hon skulle göra sig illa. Gå rakt ut i vägen eller gå fram till djur. Hon hade inget konsekvenstänk utan bara gjorde. Nu är det faktiskt bättre. Jag har lärt mig att jag kan lita på henne i vissa situationer. Jag måste ge henne lite tyglar också för att hon ska utvecklas, säger Emma.

## 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 CDG-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 tillstånd är alla förstås också egna personer med egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Sanna Olsson som arbetar i barnteamet.

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

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

### Delaktighet

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

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

genom att varje familj har en huvudansvarig personal från barnteamet och genom att ha barnens förutsättningar, intressen och behov som utgångspunkt vid utformningen 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 CDG-syndrom har någon form av kommunikationssvårigheter. Genom att ge barnen tid, invänta och ge bekräftelse vill personalen på Ågrenska *stödja språk och kommunikation*. I barngrupperna använder pedagogerna tecken, kroppsspråk och bilder. Barnens kommunikation är individuell och därför måste personalen invänta och uppmärksamma barnets egna uttryck. För att *minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningsvårigheter* är det viktigt med en tydlig struktur, samt en lugn miljö vid arbetspassen. Arbetsmaterialen är konkreta och personalen använder tidshjälpmedel.

– Vi har ett bildschema där barnen ges möjlighet till delaktighet och förståelse inför dagens aktiviteter. Vi i barnteamet försöker också hela tiden fokusera på att ha ett tydligt kroppsspråk och använda tecken vid behov för att ytterligare stärka upp kommunikationen, säger Sanna Olsson.

Gemensamma aktiviteter då barnen deltar på sina egna villkor bidrar till att *stimulera socialt samspel*. Personalen är noga med att vara lyhörda inför barnens känsloläge och energinivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs. Alla aktiviteter förbereds med en tydlig struktur och enkla, korta instruktioner.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. För att *stärka fin- och grovmotorik* sker aktiviteterna i olika miljöer som i skogen, på stranden och lekplatsen och rörelse till musik är ett viktigt inslag. I målrummet får barnen använda bild och form som till exempel kulmålning eller vattenlek.

– Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när det behövs, men också att ha fingertoppskänsla nog att backa undan



när det är möjligt. Att hitta den balansen är svårt men viktigt, säger Sanna Olsson.

### **Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter**

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

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

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

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

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

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: [agrenska.se](http://agrenska.se)

#### **Länktips:**

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

**mfd.se** – myndigheten för delaktighet.

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

**komikapp.se** – material och inredning.

**nyponforlag.se** – språkstimulerande material.

**abcleksaker.se** – fina, roliga och pedagogiska leksaker.

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

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

**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. Den är ofta livets längsta och den innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort sitt syskon utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till situationen, säger Linda Kjellgren Öhman och 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 syskonen vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och få kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

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 Linda Kjellgren Öhman.

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

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

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa "bravo" när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även

om flickan förstod varför det blev så olika reaktioner kändes det orättvist, säger Linda Kjellgren Öhman.

### **Olika behov i olika åldrar**

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

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga ”knappen ” om man får mat genom en sond eller ”krampen ” istället för epilepsi, säger Samuel Holgersson.

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

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

### **Kunskap, känslor och bemästrande**

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

*Kunskap ges* utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller någon 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 Linda Kjellgren Öhman.

Under vistelsen för CDG-syndrom fick syskonen ställa frågor till läkaren Erik Eklund, 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 Linda Kjellgren Öhman.

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

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

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

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

### **Vad säger syskonen?**

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

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

Systemen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera

olika människor, att ta ansvar och vara självständiga, känna empati och förståelse samt att sätta saker i perspektiv.

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

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på [agrenska.se/syskonkompetens](https://agrenska.se/syskonkompetens)

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. "Älskar ni honom mer än mig?" undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

[agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/alskar-ni-honom-mer-an-mig/](https://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/](https://agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/pratmandlar-och-syskonkarlek/)

## **Isabella har en storebror**

Julius föddes ett och ett halvt år före Isabella. De har med andra ord alltid funnits i varandras liv. Barnen leker mycket tillsammans och Julius har alltid varit lite extra snäll mot Isabella.

– Nu när han blivit äldre behöver han mer uppmärksamhet och det är inte alltid så lätt att ge. Eftersom Isabella är väldigt pappig och kör mer med mig blir jag väldigt stressad av det och viker ner mig lättare för henne. Måltiderna är ibland jobbiga. Isabella behöver ofta distraktion, som en film, och det är svårt att förklara för Julius varför hon får ha vissa saker men inte han, säger Ricardo.

– Vi hanterar skillnaderna dem emellan genom att vi ofta gör olika aktiviteter med barnen på var sitt håll. Men vi har alltid sett till att vi äter tillsammans varje kväll, säger Emma.

Julius vet om att Isabella är lite annorlunda, men inte så mycket varför.

– När Julius var liten sa jag till honom att Isabella har som en liten bacill i hjärnan. Vi har nog försökt att skydda honom lite och han vet säkert mindre än vad han borde veta, säger Emma.

## Munhälsa och munmotorik

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

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

### MHC-basen

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

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via MHC-appen, och via Mun-H-Centers webbplats: [mun-h-center.se](http://mun-h-center.se)

### Munhälsa vid CDG-syndrom

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

- ökad risk för emaljförändring – metabol rubbning kan påverka emaljbildning
- ökad risk för dental erosion/frätskador – vid frekvent kräkning

- ökad förekomst av tandsten
- svårigheter med självrengöring/oral clearance.
- ökad känslighet i munnen – svårt med tandborstning
- svårigheter att klara av tandundersökning
- ökat bitbeteende – nedsatt salivkontroll
- öppet bett, öppen mun i vila och hypoton läpp- och tuggmuskulatur.

I mjölkttandsbettet är tandgnissling vanligt förekommande. I kombination med erosion på grund av gastroesofageal reflux kan gnisslandet orsaka snabbare tandslitage på tänderna.

– Om ni är oroliga är det viktigt att tandläkare tittar på slitaget. Ibland kan det fungera med en bettskena för att skydda tänderna, säger Danijela Toft.

Det finns få studier om munhälsa bland barn med CDG-syndrom men de som finns pekar på problem med en ökad förekomst av karies.

– Det kan bero på muntorrhet. De barn som har CDG med inslag av immunbrist uppvisar oftare tandköttsinflammation och aphte, det vill säga blåsor i munhålan, säger Danijela Toft.

Goda kostvanor är bra att tänka på. Bra tumregler är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

– I första hand är det förstås viktigast att säkerställa barnets tillväxt och näringsintag. Det är också bra att kompensera med försvarsfaktorer som god munhygien och lite extra fluor, säger Danijela Toft.

#### **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.
- Det är viktigt att informera tandvården om eventuell koagulationsrubbnings. Vid medicinering med blodförtunnande, krävs särskilt omhändertagande i tandvården.
- Vid blodiga ingrepp till exempel tandborttagning eller omfattande tandstensborttagning är det viktigt med kontroll av PK(INR)-värde inför behandling.
- Vid CDG-former som gör barnen infektionskänsliga är det extra viktigt med friska tänder och tandkött.
- Det kan förekomma ansiktsförämning (facialis pares) i samband med stroke-liknande episoder

- Muntorrhet på grund av läkemedel mot till exempel astma eller epilepsi kan ge en ökad risk för svampinfektion och obehag i munnens slemhinnor.
- Inför tandnarkos – tänk på samordning av övrig vård.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på **bildstod.se**, och **kom-hit.se**.)

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.

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 CDG-syndrom**

I Mun-H-Centers databas finns för tillfället 15 personer med CDG-syndrom beskrivna, 9 flickor och 6 pojkar.

När det gäller oralmotorik vet man att många har låg muskelspänning (hypotonus) i mun- och ansiktsmuskulaturen. Nedsatt motorik och sensorik, samt hypotona muskler kan leda till talsvårigheter, ättsvårigheter, svårigheter till självrengöring i munnen (att peta bort matrester med tungan), nedsatt salivkontroll och bitovanor hos barn med syndromet.

– Munmotoriken är viktig för många funktioner. Det är också så att form påverkar funktion. Många barn har till exempel trånga luftvägar vilket kan göra att man behöver andas med munnen i högre grad och det kan i sin tur påverka till exempel bettutveckling och ansiktstillväxt.

### **Vad gör logopeden?**

En logoped kan utreda *kommunikationsförmåga*, *sug- tugg- och sväljförmåga* och *oralmotorisk förmåga* hos barnet. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov ge tips om oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att



minska salivläckage, förbättra tuggförmågan samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

### **Bitovanor**

Det är vanligt att barn med CDG-syndromet har bitovanor eller så kallade "oral habits".

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

Beteendet kan ha olika orsaker som till exempel 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. Behandling kan bestå av stimulering och tuggträning men också att försöka byta ut det barnet biter/suger på till lämpliga föremål så som anpassade "bitsmycken".

### **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 bidrar flera olika faktorer.

– Att se över sittställningen och huvudhållningen och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man i andra hand ta ställning till medicinering för att minska salivutsöndringen, säger Lisa Bengtsson. Innan en sådan åtgärd görs bör ansvarig tandläkare tillfrågas.

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 till exempel tandläkare, logoped, oralmotoriskt team eller nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga 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](http://mun-h-center.se).

## **Fråga till Danijela Toft:**

### **Vid vilken ålder kan man få en bettskena?**

– Vi vill att barnen ska ha fått sina permanenta framtänder och permanenta tänder långt bak i munnen. Det beror på att det är viktigt

att bettskenan passar och kan användas under en längre period innan den behöver göras om och anpassas till nya bettförhållanden.

## Ta hand om Isabella och sig själv

Numera går, springer, pratar och äter Isabella själv, vilket underlättar. Hon äter det mesta som serveras och stora portioner dessutom. Så har det sett ut de senaste två åren.

– När hon var liten kunde det ta en timme att äta en köttbulle. Det var jättetufft. Sedan sa en läkare till oss att ge henne det hon vill ha. Då åt hon bullar. Bara bullar. Det känns fantastiskt att det har vänt och det är fint att se henne äta mat, säger Ricardo.

– Jag har haft mycket ångest och oro. Det är fruktansvärt när ens barn inte äter. Det är så grundläggande. När barnen är små och man väger dem hela tiden blir det ytterligare en nivå av stress, säger Emma.

För att få vardagen att fungera har Emma gått ner i arbetstid.

– Det har varit räddningen för mig. Jag hade aldrig klarat av att jobba heltid, säger Emma.

– Jag klarade nog inte det heller egentligen. Jag har flera gånger varit på gränsen att bli utbränd. När barnen var yngre var vi dåliga på att ta hand om oss. Nu är vi mycket bättre på det, även i arbetslivet. Nu är jag mer försiktig och känner efter när det är på väg att gå åt fel håll, säger Ricardo.

Emma och Ricardo har bearbetat de tuffa första åren i Isabellas liv och inser att för att kunna ta hand om sina barn måste man också kunna ta hand om sig själv. Det gör dem bland annat genom att umgås med vänner.

– Vi har en stor social krets och vi är duktiga på att hitta på aktiviteter och träffa vänner både med och utan barn. Mina föräldrar ställer upp som barnvakter när vi frågar så att vi också kan jobba på parrelationen, säger Ricardo.

– Vi har pratat mycket om hur man mår bra. Ibland kan man behöva omvärdera livet för att få det att fungera. Det är skönt att vi har kommit till den insikten, säger Emma.

## Stöd i samhället

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

### Försäkringskassan

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

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

*Merkostnadsersättning* är en separat ersättning för 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 Louise Jeltin.

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

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

### Hälso- och sjukvårdslagen

Det finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller specialist. Det ska nu vara lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

Läs mer på [csdsamverkan.se](http://csdsamverkan.se) och [1177.se](http://1177.se)

### **Samordning – fast vårdkontakt**

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

### **SIP – samordnad individuell plan**

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser och där ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där de professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

### **LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade**

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS. Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor. LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer:

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

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

#### *Exempel på insatser enligt LSS*

- avlösarservice
- korttidsvistelse
- kontaktperson
- ledsagare
- bostad med särskild service.

### **Personlig assistans**

Personlig assistans är en av de tio insatser som LSS innefattar. För att omfattas av personlig assistans behöver barnet ha behov av hjälp med de grundläggande behoven:

- personlig hygien
- intagande av måltider

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

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

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

### **Vad räknas till föräldraansvaret?**

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

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

### **Assistans i skolan**

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

### **Att välja personlig assistent**

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

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

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om

ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

### **Hjälp med personlig assistans**

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

### **Tips på webbplatser**

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

**lassekoop.se** – LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen)

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

### **SoL – Socialtjänstlagen**

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

– Det går att få vissa hjälpinsatser som ingår i LSS med stöd av SoL om man inte tillhör någon av LSS personkretsar, säger Louise Jeltin.

### **Anhörigstöd**

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

### **Skollagen**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska också ta hänsyn till

elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

*Exempel på extra anpassningar i skolan:*

- ett särskilt schema över skoldagen
- extra tydliga instruktioner
- stöd att sätta igång arbetet
- anpassade läromedel
- digital teknik med anpassade programvaror
- handledning/fortbildning av personal
- resursperson
- minskning/anpassning av elevgrupp
- regelbundna specialpedagogiska insatser
- anpassad studiegång

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

Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

– Ge skolan skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart, säger Louise Jeltin.

### **Särskola – anpassad grundskola**

För att ha rätt att gå i särskola krävs en IF-diagnos. Placering föregås av noggranna tvärprofessionella utredningar i vilka det måste framgå att eleven inte bedöms kunna nå grundskolans mål. Det går att läsa i särskolan med vissa ämnen enligt grundskolans kursplan. Det går också att gå i en klass i grundskolan och läsa enligt särskolans kursplan.

Skolformen särskola byter troligtvis namn i juni 2023 till anpassad grundskola.

### **Vart vänder vi oss?**

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. Vid frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på [skolinspektionen.se](https://www.skolinspektionen.se) och [skolverket.se](https://www.skolverket.se)

**Bostadsanpassning**

Ansökan om bostadsanpassning görs till kommunen. Åtgärderna behöver vara "nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig". Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig. Läs mer på **[bostadscenter.se](http://bostadscenter.se)**

**Fonder**

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

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

Läs mer på **[stiftelser.lansstyrelsen.se](http://stiftelser.lansstyrelsen.se)**

**Tips på webbplatser**

**[spsm.se](http://spsm.se)** – Specialpedagogiska skolmyndigheten

**[hejaolika.se](http://hejaolika.se)** – nyheter om ett samhälle för alla

**[parasport.se](http://parasport.se)** – om idrott för personer med funktionsnedsättning

**[anhoriga.se](http://anhoriga.se)** – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

**[minstoradag.org](http://minstoradag.org)** – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

**[ournormal.org](http://ournormal.org)** – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning



## Svenska CDG-föreningen

Svenska CDG-föreningen är en ideell förening för personer med CDG-syndrom och deras anhöriga. Föreningen arbetar bland annat med att främja forskning och sprida information om CDG-syndrom.

CDG-föreningen fyller också en stor social funktion för sina medlemmar med sammankomster minst en gång per år och en sluten Facebook-grupp.

– Vi har familjeträffar under Kristihimmelfärdshelgen varje år med fokus på att umgås och ha trevligt tillsammans med andra som delar samma erfarenheter. 2018 anordnade vi ett stort nordiskt CDG-möte med föreläsningar av läkare från hela världen, säger Anna Lund som är ordförande i föreningen.

Den 16:e maj är det världsdagen för CDG-syndromet vilket föreningen vill uppmärksamma genom att sprida information. Föreningen har även ett eget CDG-te som säljs för att samla in pengar.

Läs mer om föreningen och om hur man blir medlem på [cdgforeningen.se](http://cdgforeningen.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 stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och påtala att forskning krävs. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

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

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

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:  
**[sallsyntadiagnoser.se](http://sallsyntadiagnoser.se)**

## Centrum för sällsynta diagnoser – CSD

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

Läs mer på **[csdsamverkan.se](http://csdsamverkan.se)**

## Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

### Frågor, förslag eller synpunkter?

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

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:  
**[socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/](https://socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/)**

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:  
**[agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)**

# CDG-syndrom

*En sammanfattning av dokumentation nr 641*

CDG-syndrom omfattar en grupp medfödda, ärftliga ämnesomsättningssjukdomar som bland annat kan leda till symtom från nervsystemet, njurarna, levern, skelettet och hjärtat. Det är vanligt med mag-tarmsvårigheter och att det hormonella systemet är påverkat. Barn med CDG-syndrom har ofta en intellektuell funktionsnedsättning samt balans- och koordinationssvårigheter. Epilepsi förekommer också.

Det finns olika typer av CDG-syndrom. Den vanligaste, PMM2-CDG, förekommer hos cirka 2–3 barn per 100 000 födda. Övriga former är betydligt mer ovanliga men fler och fler får diagnos i takt med att metoder för genetisk testning har utvecklats.

Det är viktigt med en tidig diagnos för att förebygga akuta medicinska komplikationer. Många behöver specialistläkare och habiliterande insatser.

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



ÅGRENSKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2022 | [agrenska.se](http://agrenska.se)