

Dravets syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 617



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2020 | agrenska.se

Dravets 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.

”

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 Dravets 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. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

”

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Maja Larsson, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Tove Hallböök, överläkare, Barnneurologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Lovisa Lovmar, specialitläkare, Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Annika Alexandersson, epilepsisjuksköterska, Barnneurologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Colin Reilly, psykolog, Barnneurologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

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

Lena Bengtsson, fysioterapeut på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ellen Odéus, arbetsterapeut på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Johanna Engström, ordförande för Dravets Syndrome Association Sweden.

Medverkande från Mun-H-Center

Emma Brandquist, över tandläkare.

Agneta Rubensson, logoped.

Medverkande från Ågrenska

Louise Jeltin, assistanssamordnare och koordinatör.

Linda Öhman, pedagog.

Astrid Emker, pedagog.

Maja Larsson, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information om Dravets syndrom.....	5
Frågor till Tove Hallböök	11
Olle har Dravets syndrom	12
Genetik vid Dravets syndrom	13
Frågor till Lovisa Lovmar.....	14
Olle får diagnosen Dravets syndrom	15
Omvårdnad vid Dravets syndrom.....	16
Olles epilepsianfall ändrar karaktär	19
Neuropsykologi vid Dravets syndrom.....	20
Frågor till Colin Reilly	25
Olle börjar i förskolan	25
Kommunikation	26
Fråga till Eva Holmqvist	32
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	32
Fråga till Sanna Olsson.....	35
Arbetsterapi och fysioterapi vid Dravets syndrom.....	35
Olle får ketogen kost	39
Syskonrollen	40
Olle åker på semester	43
Munhälsa och munmotorik	44
Samhällets stöd	50
Frågor till Ann-Louise Jonasson.....	53
Personlig assistans	54
Föreningen DSAS - Dravet Syndrome Association Sweden.....	56
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	58
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	57

Medicinsk information om Dravets syndrom

– Genmutationen som orsakar Dravets syndrom finns i varje cell i hela kroppen. För de flesta innebär det både epilepsi och en rad andra utmaningar. Det säger Tove Hallböök, verksamhetsöverläkare vid Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Dravets syndrom kallades förr *Severe myoclonic epilepsy in infancy*, förkortat SMEI. 1978 beskrevs det för första gången av den franska barnneurologen Charlotte Dravet. 2001 fick tillståndet sitt nuvarande namn.

Dravets syndrom - epilepsi

Dravets syndrom är en genetisk sjukdom med epilepsi som sitt främsta symtom. Den orsakas av en mutation på en gen som heter SCN1A.

Epilepsi i sig är ett relativt vanligt tillstånd – varje år får 1 500 barn diagnosen. Dravets syndrom räknas vanligen som en svårbehandlad epilepsi, och i Sverige känner man till ett 50-tal personer med syndromet. Man räknar med att 1 av 20 000 till 1 av 40 000 födda barn har det.

Barn med Dravets syndrom har ofta en helt normal utveckling fram tills de första symtomen kommer, vilket brukar ske redan under det första levnadsåret. Då får barnet långdragna nattliga epileptiska anfall, först i samband med feber och senare även dagtid och när de inte har feber. Anfällen kan se ut på olika sätt och förändras över tid. Förutom status epilepticus (långdraget anfall eller flera anfall i följd utan återhämtning emellan) kan barnen också ha myoklonier (muskelryckningar) och absenser (frånvaro). Det är vanligt med ensidiga eller sidoskiftande kloniska anfall, det vill säga att kroppen spänner sig.

Vid undersökning av barn som har Dravets syndrom är både EEG och MR-bilder helt normala. Det händer att Dravets syndrom misstas för feberkramper, som är vanliga hos små barn. Men det är faktiskt typiskt för Dravets syndrom att anfällen triggas av olika sinnesintryck, som värme och ljusförändringar.

– Det kan räcka med att kroppen blir varm av att man springer, busar eller är i ett rum med många människor. Andra provoceras av vissa mönster, på tyger till exempel, säger Tove Hallböök.

Dravets syndrom - ytterligare funktionsnedsättningar

Många barn med Dravets syndrom har funktionsnedsättningar av olika slag. 41 procent har en kognitiv påverkan. Barnen kan vara hyperaktiva, ha svårt med uppmärksamhet och kommunikation samt en försämrad motorik, exempelvis i koordinationen mellan ögonen och händerna. Balanssvårigheter är också vanligt.

– Många av barnen går lite bredbent. Flera har viso-spatiala problem, alltså svårt att uppfatta och orientera sig i omgivningen, säger Tove Hallböök.

Ingenting av detta beror på epilepsin, utan på genmutationen som finns i varenda cell i hela kroppen.

– Att beskriva och formulera det unika barnets förutsättningar är viktigt och kan vara en stor hjälp för närstående, skola och omgivning som alla vill göra livet lättare för barnet, säger Tove Hallböök.

I kriterierna för Dravets syndrom finns också beskrivet att barnen stannar upp i sin utveckling. Gapet mot en normal utveckling ökar och omgivningen kan få intrycket att barnet tappar färdigheter. Hur och när detta sker varierar mycket mellan olika individer med syndromet. Inte heller detta beror främst på de epileptiska anfallen, utan på genmutationen.

Med dagens genetiska analyser är det lätt att säga att ett barn har en viss mutation, men nästan omöjligt att säga hur påverkat barnet blir av det.

– I framtiden blir det kanske möjligt att göra funktionella studier av mutationerna. Den utvecklingen går framåt, säger Tove Hallböök.

Säkert är däremot att åldern för anfallsstart har betydelse.

– Det kan spela stor roll om första epilepsianfallen kommer vid 3 månaders ålder, eller 12. Ju tidigare, desto svårare, är den samlade erfarenheten, säger Tove Hallböök.

Just nu pågår svensk forskning som ska ta reda på hur livssituationen ser ut för familjer till barn med Dravets syndrom.

– Trots att syndromet funnits beskrivet länge vet man ganska lite om hur det påverkar barnen och deras familjer och vilka utmaningar de har, säger Tove Hallböök.

Vad är epilepsi?

Epilepsi brukar definieras som en varaktig benägenhet att få upprepade epilepsianfall. Ett anfall i sin tur är ett utbrott av okontrollerad elektrisk aktivitet i hjärnan.

– Man kan förenklat säga att nervcellerna pratar för mycket med varandra, säger Tove Hallböök.

En del anfall startar i ett avgränsat område (fokala anfall), andra startar mer generaliserat eller i flera delar av hjärnan samtidigt

(generaliserade anfall). Det finns en rad epileptiska syndrom, där Dravets syndrom är ett. Att beskriva hur anfällen ser ut och därigenom bestämma anfallstypen är viktigt när diagnosen ställs.

Generaliserade anfall är de största och potentiellt farligaste. Barnet kan helt eller delvis förlora medvetandet, bli spänd i kroppen och det kan rycka i armar och ben. Ett sådant anfall kallas tonisk-kloniskt. Andra typer av anfall kallas absenser. Då är barnet frånvarande och stirrar framför sig, eller nickar kanske till med huvudet.

En tredje typ av anfall, myoklona anfall, gör att det rycker till kortvarigt och oregelbundet i barnets armar, ben eller huvud. Barnet är vanligtvis vid medvetande under ett myoklont anfall.

Om ett epilepsianfall inte bryts av sig självt, och inte kan brytas med akutmedicin, finns en risk att barnet får ett status epilepticus. Hos personer med Dravets syndrom kan status epilepticus se olika ut från person till person och från gång till gång; barnet kan ha konvulsioner eller vara orörlig och okontaktbar.

Vad orsakar epilepsi?

Epilepsi kan bland annat orsakas av kärmissbildningar, ämnesomsättningssjukdomar, hjärnmissbildningar, tumörer eller ärr i hjärnan. Det finns också en grupp epilepsier som har genetiska orsaker – som Dravets syndrom.

– På 90-talet kände man till ett litet fåtal genetiska defekter som orsakar bland annat epilepsi. I dag känner vi till mycket fler än så, men fortfarande är vi långt ifrån att ha hittat alla. I en framtid kanske det kommer att räcka med ett blodprov och en genanalys för att förstå hur man kan behandla genetisk epilepsi, säger Tove Hallböök.

När epilepsin är svår att behandla

Definitionen av svårbehandlad epilepsi är en avsaknad av anfallskontroll trots två olika mediciner i adekvata doser och kombinationer. Dravets syndrom räknas vanligtvis som en svårbehandlad epilepsi. Det innebär att om man provat två-tre mediciner i adekvata doser och kombinationer utan att uppnå anfallsfrihet, är chansen att med ännu en medicin uppnå anfallsfrihet bara några få procent.

Att epilepsin är svårbehandlad innebär att anfallsfrihet inte alltid ska vara målet för behandlingsinsatserna – barnet kanske mår bättre av att man försöker uppnå en god livskvalitet genom att på andra sätt förbättra anfallssituationen, exempelvis jobba för kortare och/eller färre anfall.

– Det är en stor ångest även för oss neurologer att inte kunna göra barnen anfallsfria. Men i en del fall måste målet vara good enough,

och att det finns andra bitar att jobba med som gör livet så enkelt som möjligt för familjen, säger Tove Hallböök.

Riktlinjer för vården

Det finns internationella riktlinjer för vården av barn med epilepsi. De innebär bland annat att barnen alltid ska remitteras till barnläkare som har kunskap och erfarenhet av epilepsi. Små barn med svårbehandlad epilepsi ska behandlas av barnneurolog.

Epilepsibehandling

Epilepsibehandling handlar bland annat om information och kunskap och om stöd och behandling mot psykosociala följder av epilepsin. Behandlingen handlar också om att identifiera och minska anfallsutlösande faktorer, bedöma vilka läkemedel som har bäst effekt, liksom vilka andra behandlingsmetoder som kan komma ifråga.

– Mediciner är inte allt. Men ofta går det att medicinera så att barnet blir av med de största anfallen, och kanske också minska antalet anfall, säger Tove Hallböök.

Barn som har Dravets syndrom har en ökad risk att dö i SUDEP – Sudden unexpected death in epilepsy. Det gäller 4-8 procent av barnen.

– Risken är kopplad till de stora, tonisk-kloniska anfallen. Just därför är det viktigt att försöka behandla bort dem, säger Tove Hallböök.

Läkemedel

Barn med Dravets syndrom rekommenderas ofta kombinationsbehandling, i perioder med fler än två mediciner. Ofta kombinerar man då läkemedel som innehåller de verksamma substanserna stripentol, valproat och clobazam. Det kan fungera bra i vissa perioder, men i andra kan kombinationen ge svåra biverkningar med tappad aptit och illamående.

– Det är viktigt att rådgöra med läkaren. En del kan behöva gå upp i dos eller lägga till ytterligare en medicin under en väldigt kort period, under en pågående infektion till exempel. Av erfarenhet vet jag att anfallen kan vara svårkuperade, säger Tove Hallböök.

En av de vanligaste medicinerna för barn med Dravets syndrom är Diacomit, som innehåller stiripentol. Det finns studier som visar att 50 procent fick färre anfall med den medicinen. Den ska inte tas i kombination med syra, som kolsyra, mjölksyra eller fruktsyra.

En annan del i läkemedelsbehandlingen är akutmedicin. De är i regel bensodiazepimer vars uppgift är att dämpa nervcellerna. Akutmedicin kan ges rektalt, i kinden, muskulärt eller som nässpray.

– När det gäller akutmedicin är individuella lösningar viktiga. Ofta rekommenderar man att den ska ges efter tre minuter, men ni känner era barn och deras anfall bäst, säger Tove Hallböök.

Biverkningar

Biverkningarna av epilepsimedicinerna är ofta dosberoende och kan handla om yrsel, trötthet, ataxi (skakighet), dubbelseende, dimsyn, huvudvärk och humörförändringar. Även vissa kombinationer av läkemedel kan orsaka biverkningar. Det gäller även naturläkemedel.

Nya läkemedel

Cannabinoider (cannabis-läkemedel) har en känd antiepileptisk effekt. Det finns många verksamma substanser, men effekten av dem är till stora delar okänd. Idag finns ett par randomiserade och kontrollerade multicenterstudier i Europa på vuxna och barn med Dravets syndrom och Lennox Gastauts syndrom, där cannabidiol främst har visat effekt på generaliserade tonisk-kloniska anfall och så kallade drop-attacker.

Tove Hallböök anser att det behövs mer forskning avseende mekanismer och kort- och långsiktig säkerhet när det gäller cannabinoider.

– Effekten är påvisbar men inte revolutionerande eller generellt bättre än de läkemedel som redan finns, säger Tove Hallböök.

Cannabidiol har redan godkänts av Läkemedelsverket, som ett tillägg till de mediciner som redan finns. Däremot ingår det ännu inte i högkostnadsskyddet eftersom läkemedlet inte har blivit prissatt.

Ett läkemedel som snart kommer ut på marknaden är Fenfluramine. Det är ett amfetaminliknande, centralstimulerande läkemedel som i studier visat sig minska de stora, konvulsiva avfallen från 20 till 4 i månaden, jämfört med 27 till 22 vid placebo. För barn med problematik inom autismspektrat kan medicinen vara dubbelverkande eftersom den kan öka fokus och koncentration.

Kostbehandling

En diet med ketogen kost består av ett mycket högt intag av fett, dagligt behov av protein och mycket lågt intag av kolhydrater. Exakta menyer beräknas av en dietist, och effekten är beroende av att dieten efterlevs strikt. Syftet är att stimulera kroppen att producera ketoner, som är en alternativ energikälla till kolhydrater (glukos). Studier som gjordes 1998 visade att av 150 patienter fick hälften en halvering av anfällen med ketogen kost. 15 procent blev anfallsfria. För vissa typer av epilepsi är metoden den enda med effekt och blir en livslång behandling. Kostbehandlingen ordinerar av läkare och sköts och följs upp noggrant av ett ketogen kost-team bestående av läkare, dietist

och sjuksköterska. Kosten kan ge negativa sidoeffekter som illamående, förstoppning och försurning i kroppen.

En del familjer vill gärna prova alternativa behandlingar med exempelvis omega-3 eller gurkmeja.

– Här är vetenskapen inte ikapp människors vilja. Som läkare kan man försöka vara tillmötesgående och öppen för förslag. Det finns ett europeiskt nätverk där vi barnneurologer kan fråga varandra om sådana här saker, säger Tove Hallböök.

Vagusnervstimulering

Vagusnervstimulering, VNS, är en möjlig metod vid anfall som läkemedel inte förmår att minska. VNS är en pulsstimulator liknande en pacemaker, som opereras in under huden vid nyckelbenet. Därifrån fästs elektroder till vagusnerven på halsen. Vagusnerven skickar signaler vidare till hjärnan för att förhindra retbarheten vid anfall. En VNS tar inte bort anfallen helt, men fyrtio procent av användarna kan få en halvering av sina anfall. Djupsömnen kan förbättras vilket kan ha en stor positiv påverkan på livskvalitén.

Identifiera och minska anfallsutlösande faktorer

Att veta vad barnet provoceras av, och minska riskerna för att utsättas för sådana situationer, är viktigt. Det kan till exempel handla om att använda kylväst varma dagar eller använda polaroidglasögon som skyddar ögonen mot reflektioner.

Aggressiv feber- och infektionsbehandling

En infektion i månaden inte är ovanligt hos små barn. Om man har epilepsi som triggas av feber är det viktigt att behandla infektioner och feber aggressivt.

– Jag vet att många av er har tuffa samtal med Försäkringskassan om att få vabba i förebyggande syfte när det går influensa på skolan. Vi behöver alla bli bättre på att berätta för samhället hur det är att leva med infektionskänsliga barn, säger Tove Hallböök.

Port-a-cath

En port-a-cath är en ingång i huden till en central ven där man snabbt kan ge läkemedel genom en inopererad kateter. Fördelen är att man inte behöver leta efter blodkärl. Om man har en sådan är det viktigt att göra upp en plan tillsammans med läkaren för hur den ska användas, och dela den planen med personer som kan behöva använda port-a-cathen.

Psykologisk behandling

Som ett komplement till annan behandling rekommenderar Tove Hallböök psykologisk behandling.

– Epilepsianfall är beroende av hur man mår och av situationen runt omkring. Detta kan vara ännu tuffare för ett barn med kommunikationssvårigheter som inte alltid kan förklara vad som är fel. Förstoppning, nedstämdhet, stämningen i familjen – allt påverkar den som har epilepsi, mer än man kan tro.

Frågor till Tove Hallböök

Vårt barn fick sitt första epilepsianfall när han var 5,5 månader. Hade han haft en lindrigare variant om det hade kommit senare?

– Det är en bra fråga, och jag förstår att du undrar. I dag vet vi att det är stor risk för Dravets syndrom om man får feberutlösta epilepsianfall i så ung ålder. Men det är inget ni hade kunnat ändra på – det är mutationen som bestämmer när epilepsin drar igång.

Kan kraftfulla anfall påverka hjärnan?

– Utvecklingen påverkas av både mutationen och epilepsin. Har man många utdragna status epilepticus under en period påverkar det hjärnan. Ett barn utan Dravets syndrom hade kunnat hämta igen det senare, men har man Dravets syndrom är det inte lätt, eftersom man har andra svårigheter också. Allra tuffast är det för barn som haft många status epilepticus innan två års ålder.

Brukar triggers och anfall förändras eller vara samma över tid?

– Med åldern brukar det bli färre stora generaliserade tonisk-kloniska anfall. Myoklonier och absenser finns ofta inte från början men blir vanligtvis fler, medan status epilepticus i samband med feber brukar bli färre. Epilepsin kan ofta stabiliseras eller åtminstone bli lättare att hantera ju äldre barnet blir, men det gäller de flesta – inte alla. Vad som provocerar anfallen brukar också ändras över tid.

Vår son har stått på tuff läkemedelsbehandling sedan han var fem månader. Kan det påverka hans tal och övriga utveckling?

– Det finns inga dokumenterade bestående men av läkemedlen som används i dag. Men vi vet att utvecklingen påverkas av många och långa epilepsianfall i en period där man normalt skulle ha utvecklats jättemycket. Jag tycker inte du ska oro dig för medicinerna. Många och långa epilepsianfall är mycket farligare än läkemedlen.

Är Valproat farligt för flickor?

– Ja, om man blir gravid finns det en risk att fostret får nedsatt kognitiv nivå och missbildningar. Om man inte planerar att bli gravid är det ingen fara. Många flickor med svåra sjukdomar rekommenderas preventivmedel som gör att de inte får mens. De slipper blödningar och de slipper bli gravida.

Olle har Dravets syndrom

Olle är sju år och har Dravets syndrom. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Anna, sin pappa Per, och sina storsystrar Sara och Dora, fjorton och tio år.

Som bebis var Olle som alla andra bebisar. Ingenting tydde på att han var sjuk. Men något hände när han var tre månader och fick den första dosen i det allmänna vaccinationsprogrammet.

– Det är vanligt att barn får feber i samband med vaccin, det kände vi till. Men på natten efteråt fick Olle inte bara feber, utan låg och krampade i långt över en timme, berättar mamma Anna.

Läkarna på akuten sa att det var vanlig feberkramp, men föräldrarna anade oråd.

– Det kändes bara inte normalt. En feberkramp håller väl inte på så länge, tänkte jag. Samtidigt: en kramp är ingen kramp, brukar man säga även när det gäller epilepsi. Så vi gick vidare och tänkte inte mer på det, säger Anna.

Men två månader senare var det dags för nästa vaccin. Samma sak hände igen. Olle fick ett långdraget anfall med ryckningar i kroppen – bara på en sida i taget, och under anfallets gång växlade ryckningarna sida.

– Då åkte vi till akuten. Och vi hade tur, för läkaren på akuten ringde till en kollega som kände igen symtomen och visste vilka utredningar som behövdes för att utreda om det var Dravets eller ej, säger Anna.

Läkaren skrev snabbt ut epilepsimediciner. Därefter började Olles epilepsi utredas. Både Olle och föräldrarna fick lämna blodprov för genetisk undersökning. Olle fick gå igenom magnetkameraundersökning och EEG. Inget av dem visade någonting ovanligt, vilket är typiskt för syndromet. Genanalyserna gick snabbt: vid sju månaders ålder fick Olle sin diagnos.

Att även föräldrarna fick lämna blodprov berodde på att man ville se om de bar på mutationen.

– Men det gjorde vi inte, och det var inte så förvånande. Nymutation är det absolut vanligaste, säger Per.

Genetik vid Dravets syndrom

– Dravets syndrom är en genetiskt orsakad diagnos, som ställs utifrån den kliniska bilden, alltså vilka symtom en person har. Den genetiska orsaken till syndromet kan se lite olika ut hos olika individer. Det säger Lovisa Lovmar som är överläkare vid Klinisk genetik på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Metoderna för genetisk analys har förbättrats enormt på senare år. För 40 år sedan kunde vår arvs massa bara analyseras på en väldigt översiktlig nivå, medan man idag kan kartlägga hela det mänskliga genomet, alltså alla våra gener. Varje individ har fått hälften av arvs massan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns cirka 20 000 gener på de hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler och under olika perioder i cellens och individens liv.

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom och sjukdom. När man talar om mutationer menar man vanligen de förändringar som leder till sjukdomstillstånd. Eftersom generna utgör mallar för olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas eller för deras funktion. Det kan beskrivas som att det blir "fel i koden" för just det proteinet.

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt.

– Den vanligaste mutationen vid Dravets syndrom är en punktmutation, alltså att en nukleotid, en 'bokstav i mallen', blivit fel. Det kan också vara så att en del av en gen, eller hela genen, är borta, säger Lovisa Lovmar.

Genetik vid Dravets syndrom

Fyra av fem personer med syndromet har en förändring i en gen på den långa armen av kromosom två (2q24.1). Genen heter SCN1A och kodar för subenhet 1A i en spänningsreglerad natriumkanal i det centrala nervsystemet. Natriumkanalerna finns framför allt i hjärnan och behövs för att nervcellerna ska kunna styra vilka signalsubstanser som ska skickas ut för att kommunicera med andra nervceller.

Dravets syndrom medför en störning som gör att nervcellen är extra känslig, vilket kan leda till epileptiska anfall. Mutationer i SCN1A-genen förekommer också vid andra sjukdomar med epilepsi. Det är också så att barn med Dravets syndrom kan ha mutationer i andra gener än SCN1A.

– Just nu definierar vi alltså Dravets syndrom utifrån den kliniska bilden, som kan ha olika genetiska orsaker hos olika personer, säger Lovisa Lovmar.

Förekomst och ärftlighet

Dravets syndrom förekommer hos tre till sex barn per 100 000 födda i Europa. Troligtvis är det något vanligare än så, eftersom syndromet kan vara underdiagnostiserat. Att kunna peka på den genetiska orsaken ger stöd för diagnosen, men man hittar inte den genetiska orsaken hos alla som fått diagnosen.

Nedärvningsmönstret för Dravets syndrom är autosomt dominant. Det innebär att om den ena föräldern har sjukdomen, det vill säga en gen utan och en gen med en mutation, är det 50 procent sannolikhet att den muterade genen nedärvs till ett barn. I genomsnitt ärver alltså hälften av barnen sjukdomen. Barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare. I familjer där flera personer har Dravets syndrom kan svårigheten variera mellan olika individer. Fyra av fem personer med Dravets syndrom har fått syndromet genom en nymutation. Föräldrar till ett barn med en nymutation har ändå en något förhöjd sannolikhet att på nytt få ett barn med sjukdomen. Detta beror på att någon av föräldrarna kan ha mutationen i vissa av sina celler och då kanske också i sina könsceller. Detta syns oftast inte vid blodprov.

Det går alltid bra att vända sig till Klinisk genetik vid det universitetssjukhus man tillhör, eller be sitt barns behandlande läkare om remiss dit för att få information om de genetiska aspekterna av sjukdomen. På Klinisk genetik kan familjen också få information kring fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk testning, PGT.

Frågor till Lovisa Lovmar

Jag har hört om studier som undersöker om man kan återställa funktionen på den specifika genen. Hur nära verkligheten är det?

– Vi ser ett snabbt ökande antal studier inom många områden där man genom att komma åt cellfunktionen hoppas kunna minska konsekvenserna av mutationen och därmed symtomen av

sjukdomen. Exakt hur långt forskningen har kommit kring just Dravets syndrom kan jag tyvärr inte svara på.

Jag har en gravid vän i USA och hennes foster screenades för hundratals sjukdomar. Varför görs inte detta i Sverige?

– I Sverige screenar vi inte för genetiska sjukdomar om det inte finns stark misstanke om att fostret kan bära på en sådan. Det finns undantag – till exempel erbjuds de flesta screening för vissa vanliga kromosomavvikelser. Dels anses det problematiskt ur ett etiskt perspektiv. Det kan också leda till falsk trygghet – man får intrycket att man testar "för allt" och tror därför att barnet ska födas friskt. Men så är det inte, barn kan givetvis ändå få sjukdomar, både genetiska och sådana som uppstår på andra sätt. Dessutom är det svårt att analysera genetiska undersökningar när man inte har några symtom att gå på. Dravets syndrom är inte en sjukdom man misstänker på fosterstadiet, om det inte finns anlag för det.

Olle får diagnosen Dravets syndrom

Först tyckte föräldrarna det var skönt att få diagnosen.

– Jag minns att jag kände "vad bra att vi fick svar så snabbt". Som jag minns det sa läkarna inte heller så mycket mer än att det var ett syndrom, där epilepsi är en del av diagnosen. Vi kom hem från sjukhuset och hade en ganska positiv känsla, säger Per.

Anna fyller i:

– Den känslan höll i sig till dagen efter, när vi började googla.

På internet fick de beskrivningar läkaren inte gett dem. Anna och Per läste om den obotliga sjukdomen, om utvecklingsstörningar, autism och talsvårigheter.

– Det värsta var när jag läste att en viss procent inte klarar sig till vuxen ålder. Samtidigt såg vi ju att Olle, vår lilla bebis, verkade så frisk, säger Anna.

Dagen efter ringde paret sjukhuset och bad att få träffa läkaren igen.

– Men vi visste inte riktigt vad vi skulle fråga, säger Per.

Olle utvecklades fullt normalt fram till två års ålder. Han började gå vid 18 månader, vilket inte är tidigt, men inte heller extremt sent. Men föräldrarna märkte att han gick lite vingligt och hade dålig balans. Han stapplade mer än gick. Talet kom inte heller igång som det hade gjort för hans storasysstrar.

– Vi fick tidigt kontakt med habiliteringen och har fått jättefint stöd av dem. Logoped, arbetsterapeut, fysioterapeut – alla har gett oss bra hjälp. Läkaren på habiliteringen har till och med träffat barn med Dravets syndrom tidigare, vilket inte är så vanligt, säger Per.

Omvårdnad vid Dravets syndrom

Ofta är det en epilepsisjuksköterska som är familjens primära vårdkontakt.

– Den nya situationen väcker många frågor. Samtalen med familjerna handlar ofta om vardagliga saker som sömn, oro och olika situationer som kan vara svåra att hantera. Det säger Annika Alexandersson, epilepsisjuksköterska på Barnneurologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

En epilepsisjuksköterska har en kompletterande utbildning i epilepsivård. Han eller hon kan svara på frågor som rör anfall och läkemedelsbiverkningar, och eventuella frågor som fortfarande kvarstår hos familjen efter samtalen med läkaren.

– Jag pratar mycket med familjerna om psykosociala konsekvenser. Många är rädda för att lämna barnet i skolan eller hos andra närstående. En del väljer helt bort vissa situationer av rädsla för att barnet ska få ett anfall, säger Annika Alexandersson.

På Neurologimottagning Barn i Göteborg anordnar sjuksköterskorna med jämna mellanrum träffar för förskolor, skolor och närstående till barn med epilepsi. Under träffarna diskuteras ofta eventuella tidigare erfarenheter av barn med epilepsi, vad epilepsi är, hur anfallen uppstår och vad man ska göra vid ett epilepsianfall. Man diskuterar också hur man ska veta när barnet behöver akutmedicin, samt biverkningar som omgivningen kan behöva förhålla sig till.

– På så sätt kan till exempel nyanställd personal på en förskola snabbt få en chans att sätta sig in i vad det innebär att ha ett barn med epilepsi i barngruppen. Men det ser olika ut i olika delar av landet, säger Annika Alexandersson.

Läkemedelsbehandling och biverkningar

Läkemedelsbehandling vid epilepsi innebär en ständig balansgång mellan positiv effekt och oönskade biverkningar. Många läkemedel har biverkningar under de första veckorna, som sedan klingar av. En av epilepsisjuksköterskans uppgifter är att stötta familjen i att orka stå ut några veckor för att sedan utvärdera och se om biverkningarna går över.

– Vi hjälper också till att titta på huruvida barnet kommer klara av att ta medicinen, och vilken form som kommer passa barnet bäst. Ibland kan vi anpassa konsistens och smak så att det underlättar för barnet att ta sin utskrivna medicin, säger Annika Alexandersson.

Anfallsutlösande faktorer

Olika barn reagerar olika på sin omgivning, och barn med Dravets syndrom är extra känsliga för vissa faktorer, som värme och ljus. Här är några exempel på upplevelser och tillstånd som kan verka anfallsutlösande eller sänka anfallströskeln.

- Feber, särskilt hos små barn.
- Infektioner.
- Sömnbrist.
- Hormonella faktorer, som mens.
- Alkohol sänker anfallströskeln, framför allt när den går ur kroppen.
- Starka emotionella upplevelser.
- Flimrande ljus.

– Jag brukar säga att man inte ska begränsa barnet, utan skapa trygga situationer kring det som barnet vill göra. Om barnet älskar att gunga tycker jag barnet ska få göra det. Om det är ökad risk för anfall under en period så kanske man behöver sitta med i gungan, säger Annika Alexandersson.

Akut omhändertagande vid anfall

De flesta anfall går över av sig själva inom två-tre minuter. Anfällen är inte smärtsamma eller livshotande. Några råd till personer i omgivningen:

- Försök behålla ditt lugn.
- Kalla på hjälp. Det är alltid bättre att vara två.
- Försök inte att förhindra spänningar eller ryckningar.
- Se till att andningsvägarna är fria. Lossa åtsittande kläder, halssmycken och ta av eventuella glasögon (eftersom de kan gå sönder och skada barnet).
- Ge inte något att dricka eller äta, eftersom barnet inte kan svälja under anfallet.
- Det vanligt förekommande rådet om att stoppa något i munnen på den som får ett epilepsianfall är gammalt och förlegat.
- Observera hur lång tid anfallet varar, så att du kan beskriva det efteråt.
- Om barnet tidigare haft långdragna anfall och har medicin för att bryta dessa, ge då medicinen efter tre minuter, om anfallet inte hävts innan dess.
- Om möjligt, lägg barnet på sidan tills det återfått fullt medvetande. Stanna kvar vid barnets sida tills dess.

- Om barnet skadat sig – ta kontakt med sjukhus.

Råden ovan är generella, men anfällen ser olika ut hos olika barn. Ett och samma barn kan ha olika typer av anfall vid olika tillfällen. De närstående känner barnet bäst och vet vilka rutiner som gäller, och vad som kommits överens om med barnets läkare.

– Det kan dock vara svårt att kommunicera 'magkänsla' till personer i barnets närhet som inte är lika vana som föräldrarna är. Då kan ovanstående generella råd vara bra att använda, säger Annika Alexandersson.

Hjälpmiddel vid epilepsi

Det finns olika typer av epilepsilarm som kan reagera på rörelse, fukt eller ljud som i vissa fall kan vara användbara vid nattliga anfall.

– En del använder istället babywatch för samma ändamål. Det finns också apnéalarm för små barn som har haft svårt att andas i samband med anfall. Däremot finns det inget larm eller hjälpmedel som fungerar särskilt bra på anfall som varken medför ryckningar eller andningspåverkan, säger Annika Alexandersson.

Teamarbete för att stötta barn med epilepsi

Det är viktigt med multidisciplinära team kring barn med epilepsi. Ofta är epilepsisjuksköterskan den som har närmast och mest kontakt med barnet och föräldrarna.

– Vi har en viktig samordnande funktion som behövs för att man ska se när övriga teammedlemmar behöver kopplas in.

I teamet på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus ingår:

- barnneurolog (medicinskt ansvarig)
- barnsjuksköterska (omvårdnad/stöd)
- kurator (samtalsstöd för föräldrar)
- neuropsykolog (utreder kognition)
- psykolog (samtalsstöd för barn/ungdomar)
- logoped (tal- och skriftspråkig utredning)
- fysioterapeut (utreder motorik)
- arbetsterapeut (utreder hjälpmedelsbehovet)

Konkreta tips

Vanliga frågor till epilepsisjuksköterskorna rör medicinering. Här ger Annika Alexandersson svar på två av de vanligaste frågorna från föräldrar till barn med epilepsi:

Hur gör man om man glömmer en dos?

– Om du kommer på inom fyra timmar att du glömt att ta medicinen kan du ändå ta den. Har det gått mer än fyra timmar väntar du till nästa dos. Du ska inte ta dubbel dos nästa gång.

Vad gör man om barnet blir magsjukt?

– Ge en medicin i taget (om barnet har flera läkemedel) och vänta 30 minuter. Blanda bara med den mängd vätska/yoghurt som behövs.

Om barnet kräks direkt, ge om medicinen lite senare. Om kräkning kommer efter 5-20 min, ge halv dos igen. Ifall barnet behåller medicinen längre rekommenderar vi ingen ytterligare dos, säger Annika Alexandersson.

Olles epilepsianfall ändrar karaktär

Olle hade en riktigt besvärlig epilepsisituation mellan ett och tre års ålder. Medicinen som tidigare fungerat bra verkade tappa effekt. I två år låg han på sjukhus i snitt var sjätte vecka, i fem-sex dagar åt gången.

– Då hade han anfall som inte gick att bryta, så det blev intensivvård, respirator, alltihop, säger Per.

Anfallen ändrade karaktär och engagerade nu hela kroppen.

– Även det är typiskt för Dravets, har vi förstått, säger Per.

Familjen levde ständigt med oron över att Olle skulle få ett anfall.

– Anfallen kom nästan alltid på natten. Det blev väldigt krångligt att ringa barnvakter till de andra barnen, och jag hade mycket ångest kring att lämna barnen på natten, även om det fanns någon som passade dem. Ofta åkte bara en av oss med till sjukhuset, trots att det kändes jättehemskt att inte vara med Olle, säger Anna.

Vid tre års ålder började Olles anfall lugna ner sig. De fortsatte komma, men gick att bryta.

– Jag tror mycket berodde på en ny akutmedicin Olle fick prova, Buccolam. Den var bara testad på barn över tre år, det var därför vi inte fick den tidigare, säger Per.

I början ringde familjen ändå alltid ambulans, för att få hjälp med att kolla Olles syresättning under och efter anfallen.

– Men det slutade vi med när vi fick en saturationsmätare så vi själva kunde hålla koll på hans syresättning.

2014, när Olle precis hade fått sin diagnos, var det två barn med Dravets syndrom som dog i Sverige. För Anna och Per, som precis börjat sätta sig in i diagnosen, var det tufft att höra om de barnen.

– Det var hemskt. Jag var säker på att Olle skulle dö, säger Anna.

Hon bestämde sig för att vara hemma med Olle i stället för att ha honom i förskola.

– Jag ville uppleva hans liv. Det kändes inte hållbart att vi skulle vara på jobbet, och Olle på förskolan, och en dag skulle han vara död. Ungefär samtidigt hittade hon en kvinna i en annan del av Sverige som bloggade om sitt liv som mamma till ett barn med Dravets syndrom. De började skriva till varandra och så småningom träffades de.

– Nu är våra familjer bästa vänner, det känns som att vi är en enda familj. Jag vet inte vad vi skulle gjort utan dem. Det finns ingen annan som verkligen förstår hur vi har det, säger Per.

Neuropsykologi vid Dravets syndrom

– Dravets syndrom innebär nästan alltid både epilepsi och utvecklingsavvikelser. Den viktigaste orsaken till försämrad livskvalitet är oftast inte epilepsin, utan allt annat. Det berättar Colin Reilly, som är psykolog vid Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, och själv forskar om livskvalitet hos barn med Dravets syndrom.

Den bakomliggande genmutationen som orsakar Dravets syndrom kan visa sig både som epilepsi, adhd och intellektuell funktionsnedsättning – alla samtidigt, eller bara något av dem.

– Även om man lyckas behandla epilepsin och få en bra situation när det gäller anfällen finns de andra svårigheterna fortfarande kvar och ställer krav på familjen, säger Colin Reilly.

Intellektuell funktionsnedsättning

En intellektuell funktionsnedsättning (som ibland också kallas för kognitiv funktionsnedsättning eller utvecklingsstörning) innebär att det tar längre tid för barnet att lära sig saker. 85 procent av barnen med Dravets syndrom uppfyller kriterierna för intellektuell funktionsnedsättning – det vill säga nästan alla.

Intellektuell funktionsnedsättning innebär att man har en låg kognitiv nivå. Ett mått man kan prata om är intelligenskvot. Medan snittet för befolkningen är intelligenskvot 100, har personer med intellektuell funktionsnedsättning intelligenskvot under 70. Ett annat mått, som kan vara lättare att förhålla sig till, är utvecklingsålder. Colin Reilly tar ett exempel:

– Tre elvaåringar kan ha tre olika utvecklingsåldrar. Den ena, som är normalt utvecklad, har utvecklingsålder elva år. Den andra, som har

en lindrig funktionsnedsättning, befinner sig kanske på åtta års utvecklingsnivå. Och en tredje, med svår intellektuell funktionsnedsättning, kan befinna sig på två års nivå.

Intellektuell funktionsnedsättning kommer i olika grader. Många med en lindrig variant kan leva ett självständigt liv med vissa stödinsatser. De som har svårare former kan behöva stöd med nästan allt. Ofta är det först i 6-7-årsåldern det går att säga hur svår funktionsnedsättning ett barn har. Hos små barn pratar man ofta i stället om ospecificerad intellektuell funktionsnedsättning eller utvecklingsstörning. Graderna kan också vara olika för olika förmågor – en del barn ha ett kraftigt försenat tal, men stark perceptionsförmåga.

Typiskt för barn med Dravets syndrom är att utvecklingen är helt normal fram till ett års ålder, eller till och med två. Därefter brukar utvecklingen stanna av eller gå tillbaka lite. För de flesta kommer utvecklingen igång igen, men det kan vara svårt att ta igen det man har tappat.

– Många föräldrar berättar om en ojämn utveckling av kognitiva förmågor. Barnen kan utvecklas normalt, stanna eller gå tillbaka och sedan komma igång igen. Det är inte rät linje, säger Colin Reilly.

Autism

1 procent av Sveriges befolkning har autism. Hos barn och vuxna med Dravets syndrom är det mycket vanligare – här räknar man med att drygt hälften – 50-60 procent – har autism.

– Och även om alla inte alla uppfyller kriterierna för autism är det vanligt att ha autistiska drag, säger Colin Reilly.

Till exempel är många barn med Dravets syndrom sociala och intresserade av andra människor, men har en bristande förmåga att utveckla, bevara och förstå relationer.

Autism innebär för det mesta att barnet har svårigheter med social interaktion och ömsesidig kommunikation. Barn med autism har ofta svårt att föreställa sig saker, vilket påverkar fantasin, lekar och intressen. Oavsett om barnet har en autismdiagnos, eller bara autistiska drag, kan hen ha god nytta av pedagogik och undervisning som är skapad för barn med autism.

– Och om man misstänker autism tycker jag man ska göra en utredning. Det är bra att ha en diagnos för att samhället, skolan och så vidare ska förstå vilka svårigheter barnet har, säger Colin Reilly.

Adhd

Adhd står för *Attention deficit hyperactivity disorder*. Symtomen är bland annat uppmärksamhetsproblem, impulsivitet och hyperaktivitet.

De kan komma var för sig eller i kombinationer. Diagnosen har tre undergrupper:

- Kombination av problem som rör uppmärksamhet, hyperaktivitet och impulsivitet
- Huvudsakligen uppmärksamhetsproblem (kallas ofta add – *attention deficit disorder*)
- Bara hyperaktivitet och impulsivitet

Det är okänt hur många barn med Dravets syndrom som har adhd, men den samlade erfarenheten är att de flesta av barnen har svårt med uppmärksamhet, fokus och koncentration.

– Det visar sig ofta genom att de har svårt att bibehålla uppmärksamheten inför lekar eller uppgifter och svårt att hålla fokus under lektioner eller samtal. Barnen följer sällan givna instruktioner och har svårt att lyckas genomföra saker som skolarbete eller hemsysslor, säger Colin Reilly.

Ibland är det svårt att avgöra vad som är adhd och vad som är intellektuell funktionsnedsättning.

– Särskilt när det gäller svårare grader av intellektuell funktionsnedsättning, säger Colin Reilly.

Behov av psykologutredning

Det är viktigt att kartlägga barnets beteendeprofil, inte minst för att förstå vilken barnets utvecklingsålder är och vilken kognitiv nivå barnet befinner sig på. Extra viktigt är detta förstås inför skolstart.

– Tidiga insatser kan förebygga svårigheter. En psykologutredning kan styrka rätten till särskola och habilitering och underlättar för specialpedagogen som är med och utformar barnets skolgång. Om psykologutredningen visar att barnet uppfyller kriterierna för autism eller adhd kan man titta på insatser som medicinering eller annan behandling.

Detta är en psykologutredning

En psykologisk utredning är en bedömning av barnets kognitiva färdigheter, en ögonblicksbild över barnets förmågor och svårigheter som jämförs med resultaten för jämnåriga. Det är också en beskrivning av barnet som är tänkt att öka omgivningens förståelse för hur barnet ska få bästa möjliga stöd. Samtidigt är det inte en fullständig beskrivning. Utredningen ersätter inte personlig kännedom om barnet. En del föräldrar tycker att utredningen mest är jobbig.

– En del utredningar, bland annat den man gör inför ansökan om särskola, fokuserar framför allt på svårigheterna. Det kan kännas jobbigt, tungt och smärtsamt att bara få höra vad ens barn inte kan, säger Colin Reilly.

Så går utredningen till

På Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus kommer barnet och minst en förälder till mottagningen och stannar i en till två timmar. Psykologen ger barnet uppgifter och observerar hur barnet löser dem. Testuppgifterna kan bestå av frågor, bilder, pussel eller leksaker. Därefter, eller vid något annat tillfälle, intervjuas föräldern om sin vardag.

Några områden psykologen tittar på är:

- Perception: hur barnet reagerar på det han eller hon upplever.
- Motorik: till exempel, hur mycket viljestyrd motorik barnet har.
- Kognition: hur barnet löser uppgifterna.
- Temperament: hur barnet reagerar på stimulans, om barnet kan lugna sig självt, med mera.
- Kommunikation: hur barnet kommunicerar.
- Sociala färdigheter: hur man etablera samspel med barnet.

Målet är att utredningen ska vara en lugn och i bästa fall lite rolig stund för barnet.

Utöver detta brukar psykologen också intervjua eventuell skola/förskola. Ibland intervjuas också assistenter eller andra personer som har insyn i barnets vardag.

Om barnet inte kan delta i vanliga test

Det finns många sätt att göra en utredning på. Psykologen kan till exempel välja att göra observationer, antingen i stället för eller som komplement till ett vanligt test. Det finns också tester och uppgifter för alla utvecklingsnivåer.

– Vi provar tills vi hittar något som passar barnet. Även barn som nästan inte kan göra några praktiska saker kan vi utreda. Jag själv börjar utreda i väntrummet. Jag tittar, lyssnar och börjar fundera på hur samspelet ser ut mellan barn och förälder, säger Colin Reilly. Inte heller epilepsianfall eller biverkningar brukar vara något som hindrar en psykologutredning.

– Vi är vana vid båda delarna. Vid behov kan man avbryta besöket och försöka igen en annan dag. Samtidigt vet vi att anfall och biverkningar är en del av vardagen för många. Och det är ju barnets funktion i vardagen vi vill beskriva, säger Colin Reilly.

När utredningen är klar

När utredningen är klar sammanställer psykologen ett utlåtande som återkopplas till föräldrarna. En del föräldrar tar tillfället i akt och ber om tips på pedagogiskt utvecklande leksaker. Andra har fler frågor om barnets utvecklingsnivå eller prognos.

Efter psykologutredningen, när man vet mer om vilken utvecklingsnivå barnet befinner sig på, finns det en stor mängd

insatser, stöd och behandlingar som barnet kan ha hjälp av. Några exempel:

- För barn med intellektuell funktionsnedsättning och/eller autism är det ofta motiverat att komma igång tidigt med kommunikationsträning.
- Habiliteringen erbjuder ofta stödsamtal och social träning för barn som har svårt med samspel och sociala färdigheter.
- Barn med autism kan ha stor hjälp av ett visuellt schema för dagen och andra praktiska hjälpmedel. Även här kan habiliteringen hjälpa till.
- Psykologen på habiliteringen eller sjukhuset kan göra en så kallad funktionell beteendeanalys av barnet. Utifrån den kan man skapa en beteendepplan för barn med utmanande beteende. Ofta handlar planen om att skapa en strukturerad miljö, stötta barnets kommunikation och vid behov göra förändringar i omgivningen som kan underlätta för barnet.
- Barn som får en adhd-diagnos kan ha stor hjälp av medicinering. När en adhd-medicin fungerar bra hjälper den barnet att hitta fokus och behålla uppmärksamheten. Det kan i sin tur göra att andra insatser fungerar bättre. Medicin ska alltid kombineras med psykosociala och pedagogiska insatser.

Detta behöver barn med Dravets som har utvecklingsavvikelser

- Tidiga insatser. Vänta inte med att träffa habiliteringen eller specialpedagogen, ju tidigare barnet får rätt stöd desto bättre.
- Förståelse från omgivningen är viktigt för att barnet ska bli bemött på rätt nivå.
- Lagom krav – varken för låga eller för höga. Försök använda barnets intressen för att stimulera dem till lärande, både hemma och i skolan.
- Ordning och struktur. Många har svårt med både fokus och tidsuppfattning. Tydlighet och rutiner är bra för de flesta barn.
- Tid. Låt barnet ta tid på sig att svara ett utföra en uppgift. Bearbetningshastigheten kan vara låg – men våga vänta.
- Vid behov: kompletterande kommunikationsstöd.

– Man får heller inte glömma att behoven ändras hela tiden. Alla barn är unika – och deras utveckling pågår hela tiden på det känslomässiga och personliga planet. Era barn har ett syndrom, men de är också helt vanliga barn, avslutar Colin Reilly.

Frågor till Colin Reilly

Av de 85 procent av barnen med Dravets syndrom som har intellektuell funktionsnedsättning, hur ser graderna ut?

– 15 procent har ingen utvecklingsstörning. 22 har lindrig, 26 måttlig och 28 svår.

Kan ketogen kost påverka autistiska beteenden?

– Om allt går bra kan barnet bli piggare, vilket kan leda till bättre uppmärksamhet. Ketogen kost påverkar inte själva diagnosen, men om anfallen blir färre kan barnet få en bättre vardag.

Olle börjar i förskolan

När Olle var tre år, och anfallssituationen lugnat ner sig, valde föräldrarna att ändå testa förskola. Efter två månader fick han både influensa och RS-virus och låg inlagd på sjukhus i två veckor.

– Det var inte värt det. Han fick vara hemma ett år till, säger Anna. I fyraårsåldern fick Olle personlig assistans några timmar i veckan. Tillsammans med assistenterna kunde de lägga ett pussel som innebar att både Anna och Per kunde jobba deltid. Tre dagar i veckan gick Olle i förskola och hade en personlig assistent med sig.

När Olle skulle börja skolan gick han igenom en psykologutredning.

– Det var inte kul. Det är så mycket fokus på allt barnet inte kan. Samtidigt var det bra att vi fick papper på att han behöver extra stöd. Det hade inte funkat för honom i en vanlig skola, säger Anna som arbetar som lärare.

Utredningen visade bland annat att Olle har lindrig till måttlig funktionsnedsättning. I dag går Olle i särskola.

– Det funkar väldigt bra. En av våra personliga assistenter fick jobb i Olles klass, så han hade redan ett band till henne. Specialpedagogen har också gjort ett fantastiskt jobb med Olle, säger Per.

Numera brukar Olle få något anfall i månaden, som ofta triggas igång av värme eller starka känslor. De går nästan alltid att bryta och därför upplever familjen inte att epilepsin är det jobbigaste just nu – utan snarare Olles beteende.

– Han har inte autism, men autismliknande drag, enligt psykologen. Han har svårt att förstå vissa saker, och kan bli rasande över att glassbilen inte kommer varje dag, säger Anna.

Han har också en del motoriska svårigheter, går vingligt och framåtlutat och har svårt att hoppa och springa. Kommunikation är inte heller helt lätt. Olle förstår vad föräldrarna säger men pratar bara

med enstaka ord. Med närstående kan han göra sig förstådd. Anna och Per vet att habiliteringen gärna erbjuder mer hjälp än de har fått. – Men vi har faktiskt tackat nej och skjutit upp saker. Det finns redan så otroligt många måsten i våra liv, vi har gått på så många utbildningar, träffar och möten. Var sak har sin tid, säger Anna.

Kommunikation

– Barn med Dravets syndrom kan ha många utmaningar som påverkar kommunikationen. Men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna.

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

En sak vill Eva Holmqvist vara tydlig med: man ska aldrig vara orolig för att kommunikationshjälpmedel hämmar förmågan att börja prata med ord.

– All forskning visar på motsatsen. Alla kommunikationshjälpmedel stimulerar språkutvecklingen. Man ska inte vara rädd för att testa, och inte heller för att kombinera olika metoder. Barnet kommer själv att välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. Att presentera flera alternativ innebär att barnets palett av möjligheter blir större, säger hon.

Kommunikations- och dataresurscentret DART, där Eva Holmqvist arbetar som arbetsterapeut, träffar barn med komplex kommunikationsproblematik. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilken bland annat finns beskriven i FN:s barnkonvention och konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning. DART bedriver också utbildning och forskning.

Detta är kommunikation

Tal är en liten del av språket. Språket är en större del. Men kommunikation är ännu större, och innefattar både gester, mimik, teckenspråk, och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation.

– Alla människor kommunicerar. Utvecklingen börjar redan när vi föds. Först utför barn spontana handlingar: de skriker för att de är hungriga, till exempel. Efterhand blir kommunikationen mer medveten – barn förstår att de kan styra andra genom kommunikation. Därefter kommer symbolkommunikation, att använda bilder, tecken, tal och symboler.

Förr var det vanligt att man introducerade kommunikationsstöd för att personer skulle kunna kommunicera sina behov: törstig, hungrig, trött.
– I dag vet vi att social närhet, småprat, är minst lika viktigt. Att få och ge information är också viktigt, för i det ligger till exempel att kunna berätta om något man varit med om. Sociala fraser kan också vara viktigt för att få till ett samspel, säger Eva Holmqvist.

När barn saknar konventionella sätt att kommunicera på, som tal eller teckenspråk, kräver det mer från omgivningen.

– Människor är sociala varelser och mår dåligt av att inte kunna kommunicera. Det är i mötet med andra människor vi blir någon. Det är viktigt att människor runt barnet anstränger sig för att förstå och på så sätt kan utveckla barnets möjlighet att göra sig förstådd.

Kommunikationshjälpmedel och Dravets syndrom

Alla symtom som är typiska för barn med Dravets syndrom kan påverka kommunikationen. Men behovet av kommunikationshjälpmedel hänger sällan ihop med en specifik diagnos. Varje barn har unika och olika förmågor.

– Autism kan exempelvis innebära svårigheter med det sociala samspelet. Men många med autism har lätt att lära sig symboler och tecken, säger Eva Holmqvist.

Det finns mycket man kan göra för att stimulera barnets möjligheter att kommunicera. Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av kommunikationsstöd.

AKK som stöd

AKK är en förkortning av *alternativ och kompletterande kommunikation*, som finns för alla som har svårt att förstå och/eller uttrycka sig med tal. Många habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen. Grundkursen heter Komlgång.

Det svåra med AKK är vanligtvis att veta vilka tecken eller bilder man ska börja med, och hur man bygger upp ett användbart ordförråd.

Pragmatic Organisation Dynamic Display (PODD) är kommunikationsböcker som kommer med ett färdigt ordförråd – ord som vi vet att barn ofta använder. PODD underlättar språkbudet med ett barn som inte kan prata.

Förutom bilder, tecken, symboler, pratapparater och datorer finns idag också appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

Kommunikationspass/RättVisat

Kommunikationspasset är en liten bok med en introduktion till individens sätt att kommunicera. Det kan barnet eller ungdomen visa upp i nya sammanhang. Typiska rubriker i boken kan vara "Om mig", "Om autism", "Om epilepsi", "Så här kan du prata med mig" och "Så här pratar jag". På DART:s webbplats finns en mall till kommunikationspass som alla kan ladda ner. Ett annat tips är appen RättVisat som fyller samma funktion: att snabbt skapa förståelse för personen och hur eventuella hjälpmedel kan användas.

Tecken som AKK

Tecknen som används i AKK är hämtade från teckenspråk. De betydelsebärande orden tecknas med händerna samtidigt som du talar. Fördelen med tecken är att de inte kräver någon utrustning. Nackdelen är att många inte kan tecken, så antalet personer man kan kommunicera med riskerar att bli begränsat.

Talande hjälpmedel

Några exempel på talande hjälpmedel är handdator, smartphone eller surfplatta med speciella appar, pekdatorer, dator eller särskilt utvecklade redskap med knappar.

– Talande hjälpmedel är lockande för många. De stimulerar språket och kan underlätta förståelsen av bildkommunikation. Om bilden kan prata blir det tydligare att jag kan prata med bilden. Det är också ett sätt för den som inte har eget tal att göra sin röst hörd.

Samtalsmatta

Samtalsmattan är ett viktigt redskap, en resurs för kommunikativa rättigheter och en metod som möjliggör att uttrycka åsikter och känslor med hjälp av visuellt stöd. Det är en matta där barnet själv, med hjälp av bilder eller ord med kardborreband på baksidan, har möjlighet att gradera sin inställning eller känsla till saker och ting. Samtalsämnena kan till exempel vara "Hur var din dag i skolan?" eller "Hur gick det att åka taxi?"

Visuellt schema

De flesta barn med kognitiva funktionsnedsättningar har behov av ramar, struktur och tydlighet. Ett enkelt sätt att göra barnet delaktigt i sin vardag är att göra scheman med bildstöd. Scheman gör världen mindre kaotisk, skapar sammanhang och ger stöd för både kommunikation och kognition. Man kan ha ett schema för allt som ska göras på morgonen, ett för veckan, ett för skoldagen. På bildstod.se finns inspiration och möjlighet att själv sätta samman scheman.

PECS och pekprat med bilder

PECS står för Picture exchange communication system. Tanken är att hjälpa barn att kommunicera med bilder genom en sorts bildutbyteskommunikation. Barnet kan till exempel lämna fram en bild på en smörgås, och få en smörgås i utbyte.

– I början behöver man inte förstå vad som är på bilden utan bara att bilden är en biljett för att få något. När barnet förstått detta introducerar man fler bilder för att barnet ska börja förstå att olika bilder betyder olika saker. Nästa steg är att gå över till samtalskortor med fler bilder för att barnet ska utvecklas.

Knippa

Knippor är buntar med laminerade bildkort eller små samtalskortor. I skolan kan de bäras med och användas hela skoldagen. Knippan blir skolpersonalens stöd i kommunikationen med barnet, men kan givetvis också användas hemma. Det kan kännas krångligt att bläddra och leta, men med tiden brukar det bli enklare. På bildstod.se kan man tillverka egna knippor.

TaSSeLs - Tactile Signing for Sensory Learners

Den som är på en tidig kommunikativ nivå och i behov av en förstärkt sensorisk kommunikation kan vara hjälpt av kommunikationsmaterialet *TaSSeLs*. Det beskrivs som "ett enkelt signalsystem med stöd av tecken i meningsfull kontext" och innefattar ungefär 50 tecken som används frekvent i vardagliga situationer.

Viktigt med *tidigt* stöd

Det finns många fördelar med att redan tidigt sätta in stödinsatser för kommunikation. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig kan man exempelvis minska frustration och utmanande beteende – vare sig det är självskadande eller utåtagerande. Alla människor kan utvecklas i sin kommunikation – hur långt beror bland annat på hur bra stöd personen får från sin omgivning.

Barn som har svårt att motoriskt producera tal behöver stimulans för att utveckla sitt språk. Detta underlättar för användningen av AKK, samt för tal-, läs- och skrivutveckling. Många barn förstår mer än de själva kan uttrycka, men andra kan behöva AKK-stöd även för förståelsen.

Hur mycket barnet förstår beror bland annat på dess erfarenheter, om hen har ett språk att formulera erfarenheterna med och i vilken miljö kommunikationen sker.

– Förmågan att förstå och kommunicera varierar också med dagsform, humör och sammanhang. Ett epilepsianfall kan orsaka trötthet resten av dagen vilket tillfälligt försämrar möjligheterna till

kommunikation. Men det som är svårt ena dagen kan fungera jättebra nästa, säger Eva Holmqvist.

Tips för att få AKK att fungera

- När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt i början. Det är bra att sätta igång i en situation som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya.
- Var lekfull. Leken stimulerar oss till att utvecklas.
- För att barnet ska förstå vad man ska använda olika kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Modell är den vuxne genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnen, exempelvis att peka på bilder.
- Ge barnet upplevelser att kommunicera kring. Hitta på saker som ni sedan kan prata om. Har ni varit på utflykt – se till att det finns stöd för pratstunden som mobilfoton och filmer.
- Tolka alla signaler från personen som kommunikation. Utnyttja spontana kommunikationstillfällen i vardagen och visa tydligt att du förväntar dig kommunikation från barnet.
- Låt det ta tid att lära sig nya kommunikationshjälpmedel. Det gäller både barnet och omgivningen.
- Sätt realistiska mål. Man måste kanske inte använda något en hel dag. Det kan vara lättare att välja 3-4 situationer där man alltid använder ett hjälpmedel. Det ska kännas roligt och motiverande.
- Ofta behöver omgivningen fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. En tumregel kan vara att använda sig av responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:
 1. *Titta och lyssna*: Se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.
 2. *Vänta och förvänta*: Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation.
 3. *Tolka och bekräfta* vad personen gör, inte bara vad den säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "spanar du efter katten nu?".

Kommunikation i vården

Patientlagen säger att alla har rätt att få information de förstår. Alla har också rätt att vara delaktiga i sin vård. En del vårdgivare skickar alltid med bildstöd i kallelser och informationsmaterial. DART har varit med och utvecklat bildstöd för flera vårdssituationer – ring gärna mottagningen och fråga om det finns något de kan ta fram. Det finns mycket färdigt material för vården på DART:s webbplats, även på andra språk än svenska.

Här hittar du appar och andra hjälpmedel

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

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

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

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

Bra länkar:

bildstod.se - bildstödsverktyg – registrera och logga in

appstod.se - info om appar för kommunikation och kognition

kom-hit.se - kommunikationsstöd i vårdssituationer

akktiv.se - föräldrautbildning

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

habilitering.se/stockk/information-och-material (SToCKK) -

diverse information, tips och material

[lul.se/Landsting--politik/Verksamheter/Halsa-och-](https://lul.se/Landsting--politik/Verksamheter/Halsa-och-habilitering/Verksamhet/Hjalpmedelscentralen/Center-for-kommunikativt-och-kognitivt-stod/)

[habilitering/Verksamhet/Hjalpmedelscentralen/Center-for-](https://lul.se/Landsting--politik/Verksamheter/Halsa-och-habilitering/Verksamhet/Hjalpmedelscentralen/Center-for-kommunikativt-och-kognitivt-stod/)

[kommunikativt-och-kognitivt-stod/](https://lul.se/Landsting--politik/Verksamheter/Halsa-och-habilitering/Verksamhet/Hjalpmedelscentralen/Center-for-kommunikativt-och-kognitivt-stod/) - diverse information, tips och material

Fråga till Eva Holmqvist

Har du tips på hur vi kan stötta vårt barn i att lära sig läsa och skriva? Läraren i vårt barns skola kommer bara med gamla skrivböcker, trots att vi vet att hon behöver bildstöd och annat.

– Det ska skolan se till att ordna. Många barn med kognitiv funktionsnedsättning har svårare att läsa och skriva. Man behöver börja tidigare och kanske jobba på andra sätt. Pedagogen kan gå en kurs som heter KomLoss, som handlar om just detta. Det finns också programvaror som går att använda i skolan, som utgår från bildstöd. Två exempel är Imprint och Grid. Föräldrar ska inte själva behöva översätta och anpassa skolmaterialet på ett sätt som passar barnet. Prata med skolan och habiliteringen om detta, så ni kommer vidare.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

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

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstas sina egna personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger socialpedagogen Sanna Olsson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

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

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell*

klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktions-nedsättning. 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.

– Den här veckan har vi till exempel haft koll på barnens kroppstemperatur, eftersom vi vet att det är viktigt, säger Sanna Olsson.

Att stärka barnens *självkänsla och sociala samspel* är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Allt detta ger också barnen *förutsättningar för delaktighet och förståelse i aktiviteterna*.

– Samling och vissa aktiviteter gör barnen tillsammans för att de ska få träna socialt samspel. Sedan kan de bli trötta och behöva göra något själva. Vi jobbar mycket utifrån individens förutsättningar, men strävar samtidigt mot gruppen. Personaltätheten är hög, så vi har möjlighet att anpassa oss från stund till stund, säger Sanna Olsson.

För att ytterligare stärka *självkänsla, sociala samspel och kamratrelationer* introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiv förstärkning.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att ge barnen möjlighet att träffa andra som är i samma situation. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att öka barnens kunskaper om den egna diagnosen och dess konsekvenser.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Många barn mår bra av en lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur. Det gäller även barn med Dravets syndrom.

– Vi har bland annat bildscheman över vad vi ska hitta på under dagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning.

Barnen har en samling varje morgon och veckans dagar har alla fått en egen färg och en egen doft, som barnen får lukta på i en doft-flaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan, säger Sanna Olsson.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Både *grov- och finmotoriska förmågor* tränas under lekar och aktiviteter.

Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bildscheman och tidshjälpmedel hjälper till att skapa tydlighet. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe.

– Vi brukar också försöka se till att även vardagssituationer, som påklädning och liknande, blir bra och värdefulla stunder för barnen. Inte bara ett nödvändigt ont. I bästa fall kan till exempel påklädning bli en möjlighet för barnen att träna grov- och finmotorik eller kommunikation, säger Sanna Olsson.

Personalen är noga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs. Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet.

För att stimulera och stödja *språk och kommunikation* är personalen på Ågrenska lyhörd, ger barnen tid och inväntar bekräftelse. De använder tydliga ord, ljud och tecken och konkret material som *förstärker och stimulerar alla kroppens sinnen*. Det kan till exempel handla om talande böcker och andra inspelningsbara hjälpmedel, fotmassage eller föremål som är roliga att känna på.

– Den här veckan har några barn åkt ut med motorbåten. Det brukar vara en uppskattad upplevelse där barnen får se och känna vattnet och vinden, höra nya ljud och få känslan av att färdas fort.

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.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

mtm.se – Myndigheten för tillgängliga medier (talböcker, punktskrift och lättläst material)

Fråga till Sanna Olsson

Många av oss har barn som inte får vara med på aktiviteter. Hur tycker du vi ska prata med skolan om det?

– Det är viktigt att skolan får kunskap om vilken betydelse aktiviteterna har för barnet. Här på Ågrenska pratar vi mycket om den *goda cirkeln* – stimulerande upplevelser och erfarenheter väcker lust att ta egna initiativ. Ökad aktivitet har en positiv inverkan på hela individen. Kanske kan du ta med våra pedagogiska mål och visa för skolan, det kan funka som inspiration.

Arbetsterapi och fysioterapi vid Dravets syndrom

– Fysisk aktivitet, rörelse och en välfungerande vardag är viktigt för alla människor. Erbjud intressanta och motoriskt utmanande, lustfyllda och säkra miljöer, som passar barnet.

Det säger Lena Bengtsson, fysioterapeut, och Ellen Odéus, arbetsterapeut, som arbetar i epilepsiteamet på Drottning Silvias barn och ungdomssjukhus i Göteborg.

Fysioterapeuter och arbetsterapeuter träffar barn med funktionsnedsättningar och gör olika typer av bedömningar. Fysioterapeuten bedömer barnets motoriska förmåga och fysiska begränsningar och tar ställning till barnets behov av träning eller hjälpmedel för att utvecklas vidare. Fysioterapeuten hjälper även barnet att hitta rörelseglädje och uppmuntrar till fysisk aktivitet.

Arbetsterapeutens roll är att kartlägga hur barnet fungerar i vardagen och hjälpa familjen med strategier och hjälpmedel för ett bra liv.

– Det kan handla om allt från bostadsanpassning till att få kvällsrutinen att fungera, säger Ellen Odéus.

Vad är motorik?

Motorisk utveckling är en process där barnet utforskar och lär sig nya rörelsemönster och färdigheter. Processen pågår hela tiden i interaktion med den fysiska miljön och den socialkulturella miljö som barnet växer upp i.

Den motoriska utvecklingen ser inte likadan ut för alla. Vi är födda olika, och motoriken utvecklas i samspelet mellan barnets egenskaper och den miljö de befinner sig i.

Motorik behövs för att barnet ska kunna utveckla sina fysiska förmågor. Det kan handla om muskelstyrka och fysisk uthållighet, skeletthälsa, kondition med mera. Men det behövs också för att barnet ska kunna utvecklas psykomotoriskt. Genom motoriken lär sig barnet att tolka och förstå sin omvärld. Motoriken är också viktig för att barnet ska kunna vara delaktigt i socialt samspel, lek och aktiviteter. Även kommunikation hänger ihop med motorik.

Motorik vid Dravets syndrom

Alla symtom som är vanliga vid Dravets syndrom – epilepsi, intellektuell funktionsnedsättning och svårigheter inom autismspektrat – kan innebära fin- och grovmotoriska svårigheter, liksom balanssvårigheter och nedsatt koordination. Barnen kan vara långsamma i utförandet av olika saker och ha en lite lägre reaktionshastighet än jämnåriga.

En belgisk studie från 2019 visar att barn med Dravets syndrom lär sig sitta och gå senare än normalt. Av 43 barn som ingick i studien var alla barn sena i sin motoriska utveckling efter två års ålder. Studien visade också att skakighet, koordinationsrubbnings och ryckigt rörelsemönster var vanligt. Många hade svårt med koordinationen mellan hand och ögon.

– Något annat som är vanligt vid Dravets syndrom är ett okoordinerat och brett gångmönster och gångsvårigheter, säger Lena Bengtsson.

Crouch gait

Många barn med Dravets syndrom drabbas av något som kallas Crouch gait. Symtomen kommer ofta tidigast i sexårsåldern. Crouch gait innebär en framåtlutad hållning som framför allt märks när personen går. Det beror på en felställning i fötter och ben, som ihop med ökad böjning i höft, knän och anklar böjer kroppen framåt.

– En teori är att det beror på genmutationens påverkan på nerverna ut till musklerna. En annan teori är att barnen har låg muskelspänning, vilket gör att kroppen "säckar ihop" lite, säger Lena Bengtsson.

Crouch gait kan leda till nedsatt rörlighet, fler felställningar, skelettavvikelse och skolios.

– Barnet riskerar också att bli tröttare och få minskad uthållighet. Det är jobbigt att gå hopböjd. Musklerna jobbar inte i sitt optimala läge. Blir man trött snabbt, så rör man sig mindre. Det blir en ond cirkel.

Fysisk aktivitet vid Dravets syndrom

Generellt visar forskning att fysisk aktivitet inte ökar risken för epilepsianfall. Men typiskt för barn med Dravets syndrom är att höjd kroppstemperatur kan trigga igång anfall, och fysisk aktivitet leder ofta till att kroppen blir varm.

– Det är förstås en stor rädsla, att anfallen ska komma när barnet blir varmt. I kombination med de gångsvårigheter jag nämnde tidigare finns det en stor risk för att barn med Dravets syndrom inte rör på sig tillräckligt mycket, säger Lena Bengtsson.

Den allmänna rekommendationen om rörelse för barn med sjukdomar är att barnet ska vara "så aktivt som tillståndet medger". Fysisk aktivitet främjar muskelstyrkan, skeletthälsan och hjärt-kärlsystemet.

– Men det handlar också om delaktighet och mental hälsa. Vi människor mår bra av att röra oss, säger Lena Bengtsson.

Lena Bengtsson rekommenderar fysisk aktivitet på barnets villkor, gärna från tidig ålder så den goda vanan etableras.

– Erbjud intressanta och motoriskt utmanande, lustfyllda och säkra miljöer, som passar barnet. Det får gärna vara en aktivitet som också främjar social interaktion och bidrar till rörelseglädje. En utflykt till skogen är ofta jättebra, det har alla pusselbitar, säger Lena Bengtsson.

Valet av aktivitet är individuellt. Gymnastik, bollspel, fiske, ridning, cykling – det finns många aktiviteter som kan passa. Om aktiviteter i idrottsföreningarnas standardutbud inte fungerar, rekommenderar Lena Bengtsson Parasportförbundet.

– De erbjuder många aktiviteter, lite beroende på var i landet man bor. I Göteborg vet jag att de har idrottsskolor där man provar olika aktiviteter under terminen, för att barnet ska hitta sin grej.

Vad kan fysioterapeuten hjälpa till med?

Fysioterapeuten på habiliteringen eller sjukhuset kan hjälpa till med individuellt anpassad fysisk aktivitet eller utforma ett träningsprogram som barnet kan göra självt eller med en förälder/assistent. Många verksamheter erbjuder styrke- eller balansträning, i grupp eller individuellt.

Fysioterapeuten kan också behandla felställningar i leder, eller muskler som blivit stela och korta. Olika typer av insatser kan vara aktuella, inte bara rörelseträning.

– Ett exempel är skenor som man antingen kan ha som stöd för benen, eller använda för att stretcha långvarigt under natten. Här samarbetar vi ofta med ortoped, säger Lena Bengtsson,

Hos fysioterapeuten går det också att diskutera hjälpmedel.

– En del kan vi förskriva, annat kan man behöva köpa själv.

Arbetsterapi vid Dravets syndrom

Arbetsterapeutens arbetsområde är vardagen och hur den fungerar. Ofta besöker familjen arbetsterapeuten för att kartlägga vad barnet behöver hjälp med, hur det kan lösas och vilka intyg som behövs.

Arbetsterapeuten kan också göra motoriska bedömningar, oftast på finmotorisk nivå.

Klinisk erfarenhet

När det gäller Dravets syndrom fokuserar arbetsterapeuten minst lika mycket på de intellektuella funktionsnedsättningarna och eventuell neuropsykiatrisk problematik, som på epilepsin. Ellen Odéus erfarenhet är att de flesta av familjerna med Dravets syndrom upplever att vardagen blir påverkad. Många av barnen är känsliga för stök i omgivningen och familjerna kan ha svårt att uppnå balans i vardagen.

Bedömning hos arbetsterapeut

Många arbetsterapeuter använder bedömningsinstrumentet COPM. Barn, föräldrar och arbetsterapeut går igenom en vanlig dag och pratar både om vad som funkar bra, och vad som är svårt. Barnet och familjen får välja ut några aktiviteter som känns viktiga att jobba med. Det finns andra kartläggningar som också kan vara effektiva, ett exempel är Day Cape. Det viktiga i alla kartläggningar och bedömningar är att fokus blir på vad barnet och familjen upplever som viktiga delar av vardagen.

Efter bedömningen funderar man tillsammans på om det finns anpassningar att göra.

– Ett exempel kan vara påklädning. Om det alltid är en problematisk aktivitet kan man kanske göra den enklare. Går det att lägga fram kläderna dagen innan? Är det motoriskt svårt, behöver barnet träna mer på det? Kanske krävs ett schema med bildstöd som visar i vilken ordning man ska ta på sig, eller en hylla där alla läggs i rätt ordning? Detta kan låta enkelt, men har man många sådana här problem kan det vara skönt att få bolla med någon som har erfarenhet, säger Ellen Odéus.

Hjälpmedel

I varje region eller landsting har arbetsterapeuterna rätt att förskriva hjälpmedel ur ett visst sortiment. Detta varierar mellan regionerna. I 1177 ska man kunna se vad som är möjligt att få förskrivet i regionen där man bor.

Ett vanligt hjälpmedel för barn med intellektuella funktionsnedsättningar och autism är *bildstöd*. Mycket finns gratis, men det finns produkter som förskrivs. Andra hjälpmedel handlar om *tid*: timers, tidsräknare och annat som kan bidra till en ökad tidsuppfattning. Med en vanlig *mobiltelefon* kan man komma långt. Trots att det finns massor av appar för olika ändamål visar studier att grundfunktionerna är det som används mest. Ellen Odéus har träffat

många som fotograferar dörren för att komma ihåg att de har låst den eller lägger in alarm för att minnas tider. En del lägger in kvällsrutinen som alarm i telefonen: borsta tänderna, gå på toaletten, lägga sig i sängen. Lite mer avancerad är appen HållKoll. Det är som en Google-kalender där man också kan bjuda in personer och lägga in listor kopplade till aktiviteter – till exempel vad man behöver packa inför utflykten till badhuset.

En del familjer har bra erfarenheter av kylvästar och kylkepsar.
– Det är inte lätt att få sådana saker förskrivna, eftersom det saknas evidens för att det fungerar. Man kan alltid ta upp frågan med sitt barns ansvariga arbetsterapeut, säger Ellen Odéus.

När det gäller bostadsanpassning är det kommunen som utför anpassningen, men arbetsterapeuten skriver intyget.
– Det kan handla om allt från trappgrindar till ledstänger och handtag i duschen. Här finns det ingen lista på vad man kan få för anpassningar, utan allt utgår från individen, säger Ellen Odéus. Speciella anpassningar av bilen faller inte under arbetsterapeutens ansvar. I stället kan man vända sig till Mobilitetscenter för att få stöd.

Olle får ketogen kost

Olle får ketogen kost sedan nio månaders ålder. Det innebär att specialmat ska med till skolan varje dag, att Olle får speciell mat hemma, och att matsituationerna är krångliga:
– Det blir svårare ju äldre han blir. Det han inte vill äta själv får vi ge med sond, säger Anna.

Nu, när anfällen är under kontroll, funderar de på att testa att ge annan mat. Samtidigt vågar de inte riktigt.
– Man vet ju aldrig, det kan vara kosten som gör att det funkar bra. Men jag är otroligt trött på det, säger Per.

Anna och Per har fått lära sig att livet fungerar olika bra i olika perioder. För ett år sedan var livet jobbigare än det är nu.
– Vi har haft så lite ork. Vi har faktiskt isolerat oss ganska mycket, tackat nej till kalas och sånt, det har känts för stökigt för både Olle och oss. Men nu tycker jag vi vågar mer, säger Per.
– Fast vi är fortfarande trötta. Vi har ju inte bara Olle, utan två andra barn med fotbollsmatcher och läxor. Jag brukar beskriva oss som ett litet företag där du och jag står längst ner på lönelistan, säger Anna. Samtidigt har de bra stöd från nära och kära. Per är särskilt tacksam över sin förstående arbetsgivare.

– Jag började på det jobbet en månad innan Olle föddes. De har haft enormt tålamod med mig och alla sjukhusvistelser, läkarbesök och all vab. De har också stöttat Dravets-föreningen, säger Per.

Syskonrollen

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

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

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. Det är viktigt att de får lov att känna alla känslor – och gärna sätta ord på dem, säger Linda Kjellgren Öhman, pedagog i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

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 Kjellberg 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.

– Jag har hört barn säga ”jag sparkade honom i benet och sedan fick han cancer” – barn kan tänka helt osannolika saker som de kanske inte vågar säga. Det är viktigt att de får veta att det inte är deras fel.

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.

– En egen stund i bilen på väg någonstans, att bara sitta och prata. Önskan om att ha egen tid, om så bara en liten stund, med föräldrarna – den är väldigt stark hos många syskon.

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. Även i ung ålder kan man känna av att det är stökigt i familjen och känna ett behov av att hjälpa till.

– Det är bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'krampen' istället för epilepsi – att ha något man tillsammans kallar sjukdomen, säger Linda Kjellberg Öhman.

I nio-tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– En del tycker det är tufft att se sitt syskon vara ensamt på skolgården. Några tycker det är skönt att gå på en annan skola. I den här åldern börjar många barn tycka det är intressant att prata med andra i samma situation, säger Linda Kjellberg Öhman.

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

– Även sorg är vanligt: man kan vara jätteglad över att ha det syskon man har, men också sorg över att inte kunna utveckla en "vanlig" kompisrelation till sitt syskon. Skam är en annan jobbig fråga – kanske vill syskonet inte ta hem kompisar om det är stökigt med assistenter hemma till exempel. Det är jätteviktigt att försöka ta sig tid att prata om de här svåra frågorna, säger Linda Kjellberg Öhman.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

– Vi är inte psykologer – men vi erbjuder ett rum där man får säga precis vad man vill och behöver, med oss som samtalsledare. Många har aldrig satt ord på sina känslor tidigare. Det kan vara en enorm lättnad, säger Linda Kjellberg Öhman.

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. – Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjuk och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

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 Kjellberg Öhman.

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

– Det kan exempelvis handla om att man har ett syskon som är argt och utåtagerande. Det ingår kanske i diagnosen och man kan inte hjälpa sitt syskon – men det påverkar en, det blir jobbigt och man har inte så många att prata med det om.

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

– Vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om.

Vad säger syskonen?

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

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

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

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

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på **syskonkompetens.se**. 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 artrogypos, och hans syskon Lilly och Leon. *”Älskar ni honom mer än mig?”* undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Olle åker på semester

Dora var två år när hon fick sin lillebror. Sara var sex år. Ingen av dem har starka minnen av tiden innan Olle blev sjuk.

– Oftast är Olle inte på så bra humör. Han kan vara ganska arg. Men ibland är han glad och då brukar jag leka med honom, säger Dora. Föräldrarna har varit tydliga från början med att systrarna inte har något ansvar för sin lillebror.

– De får gärna känna sig delaktiga, men de måste inte, säger Anna.

Några klassiska familjesemestrar har Olles familj inte varit på sedan Olle föddes. Det har känts för svårt med epilepsin. Däremot älskar hela familjen att åka och bo på hotell, gärna med pool.

– Barnen tycker om att bada och att ligga i hotellsängen och bläddra bland tv-kanalerna. När vi är på hotell känns det som att vi har det väldigt bra, hela familjen, säger Anna och ler.

Det bästa Olle vet är maskiner och fordon. I framtiden tror föräldrarna att han kommer jobba med trädgårdsmaskiner, om det går. Men de försöker att inte tänka så mycket på framtiden, säger Per.

– Nej, den vill vi inte tänka på. Vi orkar inte det. Vi kan inte förändra den ändå.

Munhälsa och munmotorik

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

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

MHC-basen

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

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

Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov

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. Tandvården rekommenderar att barn och unga får hjälp med tandborstningen två gånger om dagen.

Vid undersökningar på tandklinik är det viktigt att personalen får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, för att kunna göra en så bra bedömning som möjligt. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra, förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder.

Alla bör använda en tandkräm som innehåller fluor. Det finns tandkrämer utan smak- och skummedel för de som behöver det, liksom tandkräm med bakteriedödande effekt. För barn som äter ketogen kost finns också särskild tandkräm som inte innehåller några sockerarter.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande i samråd med vårdnadshavarna. Tandvården hjälper till med utprovning av lämpliga hjälpmedel för att underlätta munhygien.

Munhälsa vid Dravets syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Dravets syndrom.

- tandgnissling
- tandskador till följd av olycksfall
- gingival hyperplasi (överväxt av tandkött)

– Vi har också märkt att en del barn har ganska smala tänder. Men det är oftast ingen nackdel, det kan faktiskt underlätta för att hålla rent mellan tänderna, säger Emma Brandquist.

Tandgnissling

Många barn och ungdomar gnisslar tänder. Det kan leda till omfattande slitage på tänderna. I vissa fall leder det till ömma käkmuskler och så omfattande slitage att någon tand behöver tas bort.

– Oftast hinner tandnerven dra sig undan successivt, så att det trots slitaget inte blir smärtsamt i tänderna, säger Emma Brandquist. Vid behov kan en bettskena, ett slags tandskydd i plast, användas för att skydda mot slitaget. Bettskenan kanske inte får barnet att sluta gnissla, men det kan minska. För att göra en bettskena behövs ett avtryck av tänderna göras, antingen i samband med en sövning i sjukvården, eller vid ett vanligt besök i tandvården. Ibland är det dock svårt för barnet att acceptera en bettskena.

– Då får vi försöka hitta någonting annat som kan avleda eller skydda, säger Emma Brandquist.

Det är svårt att få någon att sluta gnissla tänder och gnisslandet går ofta i perioder. Personen som gnisslar upplever lustkänsla och gör det ofta för att lugna sig själv. Avledning eller massage kan hjälpa för stunden, precis som vibrationer från eltandborste eller något annat hjälpmedel över käklederna.

Tandskador

Om barnet har skadat sina tänder vid ett olycksfall eller i samband med ett epilepsianfall är det bra att kontakta tandvården för en kontroll. Barn som har ett stort överbett, vilket är vanligt hos barn som har svag muskulatur kring munnen, löper ofta större risk att skada tänderna om de ramlar och slår i ansiktet. Ibland går det att tandreglera överbettet för att skydda tänderna.

Om barnet slår sig så att tänderna blir lösa är rådet att undvika belastning på tänderna en period, till exempel genom att erbjuda mjuk mat och undvika att använda napp.

Om tänder slås ut helt och hållet kan det bli aktuellt att uppsöka sjukvården för undersökning innan man besöker tandvården för kontroll efter ett olycksfall.

– Mjölktänder ska man inte sätta tillbaka i munnen. En permanent tand som är hel och ren kan man försöka sätta tillbaka, och sedan åka till tandvården. Om den inte går att sätta in kan man förvara den i mjölk, saliv eller fysiologisk koksaltlösning under resan till tandvården.

Läkemedelsbiverkningar

En del läkemedel, bland annat vissa epilepsimediciner, ökar risken för gingival hyperplasi – att tandköttet växer till sig kring tänderna. Det kan göra det svårare att hålla tänderna rena och kan göra att barnet behöver särskilda munvårdshjälpmedel.

– Det viktigaste är att barnet mår så bra som möjligt i sin epilepsi. Om tandköttet växer till sig som en bieffekt av medicineringen är det viktigt att vi hjälper till att optimera munhygien, till exempel genom att prova ut hjälpmedel för att underlätta så mycket som möjligt, säger Emma Brandquist.

En bristfällig munhygien ökar nämligen risken för att tandköttet ska växa till.

Vissa mediciner kan ge muntorrhet, framför allt om barnet får flera mediciner samtidigt. Det är inte säkert att varken barnet eller vårdnadshavaren märker att barnet är torr i munnen, särskilt inte om det samtidigt finns ett salivläckage. Även här är det viktigt att optimera munhygien och kostvanorna för att minska risken för hål i tänderna om man misstänker muntorrhet. Tandvården kan hjälpa till med bedömning och råd kring bland annat salivstimulerande medel.

Tandsten

Tandsten bildas ofta snabbt hos personer som inte äter och tuggar med munnen och det kan bildas stora mängder tandsten på kort tid.

– Ibland har vi möjlighet att ta bort tandsten när barnet är sövt för något annat ingrepp. Annars avlägsnas lite tandsten åt gången vid besök i tandvården, säger Emma Brandquist.

Hjälpmedel för egenvård

Det finns en mängd olika hjälpmedel för att upprätthålla en god munhygien. Om det är svårt att nå ända in till kindtänderna, eller om barnet inte vill eller kan hålla munnen öppen en längre tid, finns det bitstöd och spatlar som barnet kan vila käken på under tiden. De kan bland annat köpas på Mun-H-Centers webbplats.

Det finns också olika tandborstar att prova. Eltandborste kan vara ett alternativ. Ett annat är collis curve, en tandborste som borstar på och runt tänderna på samma gång. Den kan vara bra om barnet har kväljningar eller kort uthållighet vid tandborstning.

Fluorsköljning är bra att använda för att motverka hål i tänderna. Ett tips om barnet inte själv kan skölja är att doppa en muntork i fluorsköljning och badda barnets tänder med den.

Att tänka på för barn med Dravets syndrom

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på bildstod.se, och kom-hit.se)
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.
- Vissa mediciner kan ge muntorrhet.

Munmotorik vid Dravets syndrom

Munmotoriken hos barn med Dravets syndrom kan vara påverkad, med talsvårigheter, ätsvårigheter och nedsatt salivkontroll som följd. När det gäller munmotorik hos barn med Dravets syndrom visar Mun-H-Centers erfarenhet och databas att över 50% har talsvårigheter i form av svårförståeligt tal eller helt avsaknad av tal. Drygt 35% har ät- och dricksvårigheter. Salivläckage är mindre vanligt, även om det förekommer.

Vad gör logopeden?

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

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

Viktigt med ett fungerande ätande

Tuggandet är viktigt för ett säkert ätande, eftersom det gör att vi bearbetar maten rätt och inte sätter i halsen. Viljan att äta påverkas

av aptit, illamående, andning, allmäntillstånd och hur personen upplever mat och ätande. Förmågan att äta kräver god oralmotorisk funktion för att kunna tugga, suga, svälja och dricka. Logopedens åtgärder för ett förbättrat ätande kan vara medicinsk, kompensatorisk eller innebära träning av själva funktionen.

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

– Förutom att träna oralmotoriken, anpassa kosten och se över matningsteknik och sittställning finns även läkemedel som kan hjälpa, säger Agneta Rubensson.

En del barn med Dravets syndrom har gastrostomi ("knapp på magen"). Det är viktigt att komma ihåg att sköta munhälsan precis som tidigare även om barnet inte äter genom munnen, liksom att stimulera munnen för att motverka överkänslighet i munhålan.

– Det är viktigt att barnet får smakupplevelser via munnen även om de inte sväljer maten. Det kan till exempel vara att slicka på en isglass eller tugga på en tuggpåse, en så kallad *safe feeder*, med en apelsinklyfta i, säger Agneta Rubensson.

Salivläckage/dregling

Orsaken till dålig salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på försvagad muskelstyrka i ansiktsmuskulaturen, eller på sittställning och huvudhållning. Nedsatt känsel i munhålan kan också påverka negativt.

– Att se över sittställningen och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man ta till medicinering, men det är viktigt att se över så att det inte stör de mediciner barnet redan har.

Bitovanor

Att bita på exempelvis kläder eller händer, är relativt vanliga.

– Det lilla barnet upptäcker världen med munnen, som är ett viktigt centrum för sinnesupplevelser, säger Agneta Rubensson.

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

Talsvårigheter

Att prata kräver mycket av oss människor. Oralmotorik, hörsel, andning och artikulation är bara några av delarna som måste fungera för att vi ska få ut oss ord, läten och meningar.

För barn med Dravets syndrom finns det flera faktorer som försvårar talet, bland annat intellektuella funktionsnedsättningar i varierande grader samt försvagad muskulatur.

– Talmotoriken utmanas när den motoriska förmågan blir nedsatt. Kognitiva svårigheter, koncentrationssvårigheter och svårigheter inom autismspektrat kan också påverka talet, säger Agneta Rubensson.

Mun-H-centers register över barn med Dravets syndrom visar att över hälften av barnen har talsvårigheter. I registret finns 27 undersökta barn.

- 6 av 27 saknar tal
- 12 av 27 har svårförståeligt eller mycket svårförståeligt tal
- 4 av 27 har något otydligt tal
- 5 av 27 har inte svårigheter med sitt tal

Om barnet har svårt att prata kan logopeden göra en utredning av barnets tal- och språkförmåga. Utifrån utredningens resultat kan logopeden föreslå olika behandlingar och insatser.

Kommunikationsträning och alternativ kompletterande kommunikation (AKK) är två av insatserna. En annan är oralmotorisk träning. När barnet är i skolåldern krävs ofta särskilt anpassad läs- och skrivinlärning.

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

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

mun-h-center.se

Samhällets stöd

– Både på sjukhus och habiliteringen brukar det finnas kuratorer som kan hjälpa en med bland annat krissamtal och att hitta rätt bland samhällets olika stödinsatser. Det säger Ann-Louise Jonasson är kurator och arbetar på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

På Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg arbetar kuratorerna med krissamtal, stöd och vägledning. Familjen kan nöja sig med något enstaka samtal, eller behöva ha kontinuerlig kontakt med kuratorn under en lång period.

När det finns ett sjukt barn i familjen finns det många stödinsatser att ta ställning till och söka vid behov. Här informerar Ann-Louise Jonasson om de vanligaste.

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

Försäkringskassan

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

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

SIP – samordnad individuell plan

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

LSS

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

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

...med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.

...med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom

...med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

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

SoL

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

Exempel på insatser inom LSS/SoL*Korttidsvistelse / stödfamilj*

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

Avlösarservice i hemmet

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

Kontaktperson

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

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen ska kommunen erbjuda stöd till anhöriga, 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.

Bostadsanpassning

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Ansökan görs till kommunen.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

- Habilitering/kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- Anhörigstödjare i kommunen.
- Brukarstödcenter.
- Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Fonder

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

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

fk.se - Försäkringskassan

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

skolverket.se – Skolverket

notisum.se – Lagar på nätet

boverket.se – Boverket
bostadscenter.se – Bostadscenter
1177.se – Sjukvårdsupplysningen
spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
mfd.se – Myndigheten för delaktighet
csdsamverkan.se – Centrum för sällsynta diagnoser
stiftelser.lansstyrelsen.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas
ournormal.org – För att hitta andra familjer i liknande situation.
assistanskoll.se – Assistanskoll
hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla
parasport.se – Om idrott för personer med **funktionsnedsättning**
anhoriga.se – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

Frågor till Ann-Louise Jonasson

Vår habilitering fungerar väldigt dåligt. Kan man byta eller söka stöd någon annanstans?

– Om du kom till mig i min roll som kurator skulle jag säga: "vill du att jag kollar upp det, eller vill du kolla det själv"? Jag är faktiskt inte säker på svaret. Jag tycker du ska ringa chefen för habiliteringen och berätta hur du känner.

Hur länge kan man vabba?

– Tillfällig föräldrapeng för vård av barn kan man normalt sett ansöka om tills den dag barnet fyller 12 år. Om man har ett särskilt läkarintyg går det att ansöka om vab tills barnet fyller 15. För barn som är inlagda på sjukhus går gränsen vid 16 år, eller 18 om barnen är allvarligt sjuka. Om barnet tillhör LSS kan gränsen för vanlig vab gå vid 21 eller 23 års ålder. Med andra ord: det är lite olika.

Jag är personlig assistent åt vårt barn. Kan min fru ansöka om omvårdnadsbidrag?

– Ja, men ange in ansökan vad som är viktigast för er. Man kan inte ha två ersättningar för samma sak.

Vi har personlig assistans men vi vill gärna vara med vårt barn. Kan man inte få hjälp med till exempel städning i stället?

– Nej, tanken är att samhället ska stödja barnet. Många efterfrågar det men här är kommunerna ganska strikta.

Personlig assistans

– För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar.

Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som ätande, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är oftast inte tillräckliga skäl för att få assistans.

Sedan juli 2020 anses andning och sondmatning vara grundläggande behov som kan ge rätt till assistans.

För att *kommunikation* ska anses utgöra ett grundläggande behov krävs att det behövs en tredje person för att kommunikation ska vara möjlig. Den tredje personen behöver ha ingående kunskaper om individen, funktionsnedsättningen och sättet att kommunicera.

Tillsyn räknas som ett grundläggande behov bara om personen har en psykisk funktionsnedsättning, eller om det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller beteendeproblematik. Det räknas också om tillsynen har karaktär av övervakning.

Om man har tillräckligt med grundläggande behov för att omfattas av insatsen bedöms också Andra personliga behov vilket kan handla om att träffa vänner, göra fritidsaktiviteter, kunna arbeta eller att vara förälder. Det kan också handla om ytterligare behov kring måltider, hygien mm som inte bedömts som grundläggande.

Det krävs alltid läkarintyg som styrker personens behov. En diagnos är i sig aldrig ett skäl att få assistans – allt handlar om den enskilda individens situation och behov.

Vad räknas till föräldraansvaret?

Det varierar med olika behov och åldrar. Kommunikation räknas till exempel inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år, förutom kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet fyllt nio år. Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret tills barnet är fem år och faller helt utanför föräldrarnas ansvar efter tolv år. Efter nio års ålder räknas inga grundläggande behov som föräldraansvar.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöks assistansersättning från *Försäkringskassan*. Läkarintyg krävs.

Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos *kommunen*.

Assistans i skolan

I vissa fall finns skäl till att ett barn har en personlig assistent även i skolan eller förskolan. Det gäller till exempel i situationer...

... där barnets funktionsnedsättning skapar särskilda svårigheter att *kommunicera* med andra än den personliga assistenten,

... när det med hänsyn till personens *hälsotillstånd* är viktigt att den personliga assistenten finns till hands.

... där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat* antal personer knutna till sig.

... där personen behöver tillgång till någon som har *ingående kunskap* om honom eller henne och hälsotillståndet.

– Personer med svår epilepsi behöver ofta ha tillgång till assistenter med stor kunskap och insyn i sjukdomen, kanske särskilt i skolan där föräldrarna inte är med. Det är en viktig faktor för att vardagen ska kännas trygg. Men återigen – det handlar om den enskilda personens behov, inte diagnosen, säger Louise Jeltin.

När man ansöker om assistans i skolan är det bra om man har skolan med sig i ansökan. Det är framför allt skolan som behöver se behovet av assistans för att ansökan ska beviljas.

Dubbelassistans

Det krävs ganska mycket för att man ska ha rätt till dubbelassistans. Ett exempel kan vara när barnet blir äldre och vill kunna göra saker utan sina föräldrar, men det krävs två personer för att göra förflyttningar eller aktiviteter med barnet. I vanliga fall utreds bostadsanpassningar och hjälpmedel innan man får dubbelassistans.

Anhöriga som assistenter

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. Men det finns jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos.

Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp:

- LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen),
telefonnummer: 031-841850
- BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm),
telefonnummer: 08-54488660

Att välja personlig assistent

När du fått ditt beslut väljer du själv om du vill att kommunen ska ordna assistenter, anlita ett företag eller kooperativ, eller vara assistent själv. Även om personlig assistans är en väldigt bra möjlighet, som ofta blir ett positivt tillskott i familjens liv, finns det finns utmaningar runt att ha och hitta personliga assistenter. Ett tips är att välja en anordnare som stöttar en med det man har behov av – som rekrytering, rekrytering och arbetsledning.

Var gärna med och utforma annonsen och beskriv vad som skulle fungera i er familj. Det handlar inte bara om personkemi, utan fundera på vilka krav er familj har. Assistenten behöver kanske ha vissa erfarenheter eller ha goda referenser. Kanske är det roligt om assistenten har spännande intressen som kan vara berikande för ditt barn?

Tänk på att man också kan erbjuda sina personliga assistenter utbildning så de blir ännu bättre.

Föreningen DSAS - Dravet Syndrome Association Sweden

– Ett av föreningens viktigaste syften är att se till att familjer som lever med Dravets syndrom får träffas. Det säger Johanna Engström, ordförande för Dravet Syndrome Association Sweden.

Föreningen Dravet Syndrome Association Sweden bildades 2013 efter en familjevistelse på Ågrenska. Föreningen har 45 medlemsfamiljer och 11 enskilda medlemmar. Nio personer sitter i styrelsen.

Syftet med DSAS är att samla barn, unga och vuxna som har Dravets syndrom och liknande tillstånd. Förutom att föreningen är riksomfattande och ideell, är den också religiöst och partipolitiskt obunden.

Föreningens mål är att:

- Informera allmänhet och myndigheter om problem och behov som kan uppstå till följd av tillståndet.
- Främja en förbättrad vård och rehabilitering.
- Motverka fördomar.
- Påverka samhällsplaneringen så den bättre tillgodoser de drabbades sociala situation.
- Verka för vetenskaplig forskning och utveckling.
- Bryta isolering som Dravets syndrom och liknande tillstånd kan leda till, genom att ordna träffar och studieverksamhet.

– Framför allt vill vi att familjer ska få träffas, för vi vet att det är värdefullt. En gång om året brukar ses vi en fredag-söndag och bara umgås och byta erfarenheter, säger Johanna Engström.

På föreningens webbplats, dravetssweden.se, finns information om hur man blir medlem.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundet bildades för mer än 20 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom.

Förbundets vision är att alla som lever med en sällsynt diagnos och deras närstående ska kunna uppnå bästa möjliga livskvalitet under hela livet. Förbundet driver framför allt intressepolitiska frågor som rör personer som lever med sällsynta diagnoser, och påtalar bland annat att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas mer inom vård, omsorg och forskning.

Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras diagnos.

De 16 000 medlemmarna representerar över 120 sällsynta hälsotillstånd, ett 70-tal olika diagnosföreningar och ett hundratal individer som inte har några föreningar. Sinsemellan är alla väldigt olika, men gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Våra medlemmar har mycket gemensamt även om de har olika symtom och funktionsnedsättningar. Det som förenar är bland annat omgivningens låga kunskapsnivå och tillgången till effektiv

behandling, trots att tillstånden ofta är så allvarliga. Detta kallar vi för sällsynthetens dilemma, säger Maria Montefusco, ordförande för Riksförbundet för sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

I databasen hittar du 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 oss gärna via e-post sallsyntahalsotillstand@agrenska.se eller telefon 031-750 92 00.

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

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska
agrenska.se/informationscentrum

DRAVETS SYNDROM

En sammanfattning av dokumentation nr 617

Personer med Dravets syndrom har en mutation på en gen som heter SCN1A. Mutationen orsakar epilepsi, men också andra symtom. 85 procent av barnen med Dravets syndrom uppfyller kriterierna för intellektuella funktionshinder. Uppemot hälften har autism och många har också motoriska utmaningar. Typiskt för Dravets syndrom är att barnen har en normal utveckling fram till ett-två års ålder. De första epilepsianfallen är ofta utlösta av feber. Även i fortsättningen har många barn en hög känslighet för värme, ibland också för ljus och andra starka sinnesintryck.

Behandlingen utgörs av läkemedel för epilepsin, och olika insatser för att lindra de övriga symtomen.

I Sverige finns ett 50-tal barn med diagnosen Dravets syndrom. I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinska och neuropsykiatriska aspekter, kommunikation och motorik, samt få en inblick i hur det är att ha ett barn med Dravets syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2020 | agrenska.se