

Dokumentation nr 603

22q11-deletionssyndromet, vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

22q11-DELETIONSSYNDROMET, VUXENVISTELSE

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Ågrenska är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg och är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter som familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer och sex vistelser för vuxna, med sällsynta diagnoser. Varje gång det är vuxenvistelse kommer ett antal personer från hela Sverige, som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet 22q11-deletionssyndromet.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med aortadissektion ingår en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen. I sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser beskrivs hur det kan se ut mer generellt för deltagarna i gruppen. De personer som deltar i intervjuerna har i verkligheten andra namn.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Sólveig Oskarsdóttir, överläkare på Barnmedicin vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Jovanna Dahlgren, professor, Tillväxtenheten på Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus i Göteborg.

Kristofer Skoglund, överläkare HIA/sviktsektionen, Kardiologi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Lena Wallin, överläkare och forskare på Gillbergcentrum vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Anna Nielsen Magnéli, tandhygienist vid Mun-H Center i Göteborg.

Annette Carlsson, tandhygienist vid Mun-H-Center i Göteborg.

Medverkande från Ågrenska

Ann-Catrin Röjvik, verksamhetsansvarig.

Louise Jeltin, assistanssamordnare.

Linda Öhman, idrottslärare.

Marianne Lesslie, redaktör.

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinska aspekter vid 22q11-deletionsyndromet	6
Endokrinologiska aspekter	9
Hjärtsjukdomar hos vuxna med 22q11-deletionssyndromet	12
Livskvalité och psykisk hälsa	15
Katarina är 47 år och har 22q11-deletionssyndromet	17
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	19
Rörelse	23
Information och rådgivning om tand- och munhälsa	25
Samhällets stöd	27
Föreningsinformation	33
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	33
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	34
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	34

Medicinska aspekter vid 22q11-deletionsyndromet

En av 4000 personer beräknas ha 22q11-deletionssyndromet. Det borde därför finnas cirka 2500 personer med syndromet i Sverige, men långt ifrån så många har fått diagnosen.
 – Vi vet inte hur många som har fått diagnosen 22q11-deletionssyndromet i Sverige, men troligen är det inte fler än 500. Det finns således en hel del personer i Sverige som har 22q11-deletionssyndromet utan att veta om det, säger Sólveig Óskarsdóttir, överläkare på Barnmedicin vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

En förklaring till att inte alla får en diagnos är att symtombilden varierar mycket och att många inom vården inte känner till syndromet, säger hon.

Diagnosen ställs i olika åldrar och ibland först i vuxen ålder. Vanligast är dock att diagnosen ställs när man är barn. Hos barn med svåra hjärtfel ställs diagnosen tidigt i livet.

Numera konstateras 22q11-deletionssyndromet ofta redan i fosterstadiet under graviditeten. Det är då ett av symtomen, hjärtfelet upptäcks i samband med den obligatoriska ultraljudsundersökningen i vecka 18.

– Ett fåtal föräldrar får diagnosen 22q11-deletionssyndromet när de fått barn som har syndromet, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Inlärningssvårigheter och neuropsykiatriska problem är vanligt hos både barn och vuxna.

– De symptom och problem man får varierar mellan personer med syndromet säger Sólveig Óskarsdóttir.

Olika namn på diagnosen

22q11-deletionssyndromet har många namn, till exempel VCFS (velo-kardio-facialt syndrom) efter det som kan vara påverkat i kroppen, velo (gom) - kardio (hjärta)- facial (ansiktet). Det kallas också DiGeorge syndrom, efter barnläkaren Angelo DiGeorge som först beskrev syndromet. Benämningen CATCH 22 har också använts, men används inte längre. Det är en förkortning av en del av de vanligaste symtomen, Cardiac anomaly (hjärtfel), Thymic hypoplasia (underutveckling av brässen), Cleft palate (gomspalt) och Hypocalcemia, (låg kalciumnivå i blodet). 22 står för kromosomnummer 22. Nu kallas syndromet för det mesta 22q11-deletionssyndromet. Syndrom betyder att flera symptom tillsammans pekar mot en diagnos.

– Det som är speciellt med det här syndromet är att en del av symtomen ofta ligger i en gråzon, mellan friskt och sjukt. Personen som har 22q11-deletionssyndromet upplever ibland ett okunnigt bemötande inom vården och att de inte får den hjälp de behöver. Hen känner sig inte trodd och respekterad för de åkommor som ändå finns, eftersom de kan vara vaga och syndromet inte syns så tydligt utanpå, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Genetik och ärftlighet

Kroppen är uppbyggd av flera miljarder celler. Inne i varje cell finns en cellkärna där arvsmassan är lagrad i DNA-strängar som består av 46 kromosomer i 23 par, en från mamman och en från pappan. Tillsammans innehåller de cirka 22 000 gener. De första 22 genparen kallas för autosomer och är lika för män och kvinnor, medan det sista paret skiljer sig åt mellan könen. Kvinnor har normalt två X-kromosomer (XX), medan män har en X och en Y-kromosom (XY).

22q11-deletionssyndromet orsakas av en förlust, en så kallad deletion av en liten del av den långa armen (q) på en av kromosomerna i kromosompar 22. Det innebär att en del av arvsmassan saknas (cirka 50 gener) och att den normala funktionen av gener inom detta område är påverkat.

Hos 85-90 procent har syndromet uppkommit som en nymutation. Det betyder att förändring av arvsanlaget förekommer för första gången hos personen själv och inte är nedärvd från någon av föräldrarna. Vid en nymutation har förändringen skett när könscellerna bildas.

För övriga 10 till 15 procent har syndromet ärvts från en av föräldrarna. För personer med syndromet är sannolikheten att deras barn ärver kromosomavvikelsen 50 procent vid varje graviditet. Detta kallas för autosomt dominant nedärvningsmönster.

Några olika symtom i detalj

Att känna *trötthet* är allmänt förekommande i gruppen med 22q11-deletionssyndromet. Det kan bero på många saker, säger Sólveig Óskarsdóttir.

– Möjliga medicinska orsaker är långdragna infektioner som inte bryter ut ordentligt eller om sköldkörteln är påverkad.

I en studie i Belgien på 29 vuxna, fick personer som inte hade något känt syndrom och personer med 22q11-deletionssyndrom svara på frågor om trötthet. 80 procent av de med 22q11-deletionssyndrom uppgav att de var onormalt trötta. Man fann också hos dem ett samband mellan trötthet och depression.

– Det kan också finnas andra orsaker till trötthet. Hjärtat kanske inte fungerar som det ska. Därför är det viktigt att låta undersöka sig, så att allvarliga orsaker till tröttheten utesluts, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Personer som känner trötthet måste vila oftare än andra och de kanske inte orkar arbeta heltid.

– Om man upplever att man har den här tröttheten är det viktigt att acceptera det och inför sig själv tänka att det är så här jag är!

Brässen, thymus är ofta liten och undervecklad vid 22q11-deletionssyndrom. Brässen är ett viktigt organ i immunförsvaret. Sämre immunförsvaret kan leda till frekventa och långdragna luftvägsinfektioner. Det kan också ge en ökad risk för autoimmuna sjukdomar, som är vanligare i vuxen ålder.

– Majoriteten av de med syndromet har lätt till måttlig immunbrist. Infektionerna brukar minska med stigande ålder. Vuxna har vanligtvis inte mycket problem med infektioner. En liten andel vuxna har dock immunbristsjukdom som kräver behandling och regelbunden uppföljning, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Öron och hörsel är ofta påverkad hos personer med 22q11-deletionssyndrom. Öroninflammationer är vanliga. Hörselgångarna kan vara trånga, vilket också ger problem med vax. Även vätska i mellanörat är vanligt. Hörselnedsättning förekommer hos 40 procent av alla med 22q11-deletionssyndrom.

– Nedsättningen brukar vara lindrig till måttlig, men några kan behöva hörapparat, säger Sólveig Óskarsdóttir.

De som fortsätter att ha öroninflammationer får ibland hål på trumhinnan. Det hålet kan vara svårsläkt. Det kallas kronisk öroninflammation och personen kan behöva operera trumhinnan så att den läker ihop.

Bristande funktion i *bisköldkörtlar* kan ge kalkbrist. För lite kalk i blodet kan ge symtom i form av trötthet, svaghet, kramper, domningar och stickningar i musklerna.

Andra fysiska symtom som en del vuxna känner är huvudvärk, trötthet, samt muskel- och ledvärk. Det förekommer också psykiska symtom som ökad stresskänslighet, ångest, fobi, tvångssyndrom, depression och schizofreni.

Riktlinjer

Det finns internationella riktlinjer när det gäller vård av personer med 22q11-deletionssyndromet. De finns beskrivna i tidskriften

Genetics in Medicine från år 2015. Rubriken är ”Practical guidelines for managing adults with 22q11-deletion syndrome”. Några nationella riktlinjer i Sverige, för vuxna med 22q11-deletionssyndromet finns ännu inte, men det finns information om syndromet på Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser.

En hälsokontroll hos läkare vart till vartannat år rekommenderas. Helst ska det göras av en specialistenhet ett vårdenhetsteam, som känner till syndromet väl, men det finns inte specialistteam för vuxna med syndromet i Sverige. Kontrollerna görs vanligen på en vårdcentral. Många behöver också följas upp hos olika specialister beroende på vad man har för sjukdomar och problem

- Man ska bland annat ta blodprov och med det kolla kalknivån och sköldkörtelfunktionen, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Viktigt är också att övergången mellan barn- och vuxensjukvården går smidigt.

- Många med 22q11-deletionssyndrom är vid 18 års ålder inte mogna att styra upp allt själv. Det kan vara bra, att ha med sig en förälder som stöd vid åtminstone det första läkarbesöket säger Sólveig Óskarsdóttir.

Ett tips är att be läkaren skriva ner på ett papper, det man kommit överens om under läkarbesöket.

- Det är lättare då att minnas vad som sagts, säger Sólveig Óskarsdóttir.

Endokrinologiska aspekter

– Det är viktigt att kontrollera kalkhalten i blodet hos personer med 22q11-deletionssyndromet och det görs med ett blodprov. Det är vanligt med något låga nivåer. Det berättar Jovanna Dahlgren, professor i pediatrik endokrinologi och överläkare på Tillväxtenheten vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Vid 22q11-deletionssyndromet kan funktionen av hypofysen vara påverkad. Hypotalamus styr hypofysen som styr kroppens olika körtlar och hormonproduktionen. Några av körtlarna som bildar hormon är sköldkörteln, bisköldkörtlarna, bukspottskörteln, binjurar, äggstockar och testiklar.

- Hormoner är viktiga ämnen som bildas och som transporteras med blodet till en annan del av kroppen, säger Jovanna Dahlgren.

Om kroppen ska kunna fungera på bästa sätt, ska den vara i hormonell balans.

– När det blir för mycket hormoner i sköldkörteln till exempel signalerar kroppen till hypofysen att det räcker, förklarar Jovanna Dahlgren.

Kalkomsättningen

Vid 22q11-deletionssyndromet har 30 till 60 procent av alla med syndromet något låga kalknivåer.

– Kalk behövs för att bygga upp skelett och tänder. Men också för att muskler och nerver ska fungera, säger Jovanna Dahlgren.

För lite kalk orsakar sämre bentäthet, trötthet, svaghet, kramper, domningar och stickningar i musklerna och sämre tandemalj.

Upptaget av kalk i tarmen styrs med parathormon, som bildas från de fyra bisköldkörtlarna. De är placerade vid sköldkörteln, som sitter vid struphuvudet i halsen. Genom parathormonet tillsammans med naturligt D-vitamin styr bisköldkörtlarna kalkbalansen.

– Eftersom det inte finns tabletter med parathormon, ska låga värden av kalk behandlas med D-vitamin, Etalpa. Ibland med tillägg av kalktabletter om man får i sig snålt med kalk i maten, säger Jovanna Dahlgren.

Behandling med mer starka D-vitamintabletter såsom Kalcitriol är mer effektiva än Etalpa men kan ge ökade utflöden av kalk i urinvägarna. Det kan bildas kalkgrus eller kalksten i njurbäckenet. Vid behandling ska njurbäckenet kontrolleras med röntgen ungefär vart femte år.

Naturligt D-vitamin får vi från solens strålar och i mindre mängder från viss mat såsom fet fisk, ägg eller berikade mjölkprodukter på vinterhalvåret. Utan D-vitamin blir skelettet poröst och man får benskörhet eller som det också heter osteoporos. D-vitamin är viktigt för immunförsvaret och för hjärnan. Nya rön pekar på att för lite D-vitamin kan sänka immunförsvaret, ge ökad risk för hjärt-kärlsjukdom och Alzheimers sjukdom hos personer som genetiskt är benägna för detta.

– Förutom extra D-vitamin är regelbunden motion nyttigt. Att belasta skelettet motverkar benskörhet. En daglig promenad, lyfta tyngder eller att hoppa och studsa lite då och då tvingar skelettet att fylla på bentätheten, råder Jovanna Dahlgren.

Tillväxtfaktorer

Om ett barn med 22q11-deletionssyndromet är kortvuxet kontrolleras IGF1 som är en tillväxtfaktor och ett indirekt mått på eventuell tillväxthormonbrist. Cirka 25 procent av alla barn med 22q11-

deletionssyndromet är små vid födseln, men bara 5 till 10 procent har för lite tillväxthormon. De barnen behöver dagliga injektioner av tillväxthormon, som finns i vätskeform.

– Som vuxen behövs en tredjedel av det tillväxthormon man behövde som barn vilket förklarar att nästan alla patienter som behandlades som barn slipper behandling som vuxna, säger Jovanna Dahlgren.

Ämnesomsättningen

Patienter med 22q11-deletionssyndrom har en ökad risk för över- eller underfunktion av sköldkörteln och bör kontrollera ämnesomsättningen en gång om året, med ett blodprov (TSH-Tyreoida Stimulerande Hormon), säger Jovanna Dahlgren.

– Den som har en underfunktion, så kallad hypothyroidism, behöver medicinera med tablett Levaxin. Det är fyra gånger så vanligt hos flickor från tonåren. Ett symptom på underfunktion är att man är jättetrött, har spröda hårstrån och sköra naglar, säger Jovanna Dahlgren.

Överfunktion av sköldkörteln heter hyperthyroidism eller giftstruma.

– Då klappar hjärtat fort, man känner sig stirrig och stressad och ibland kan man känna en ”bulle” på halsen. Det är sköldkörteln som är förstorad och behöver opereras bort. Behandlingen består också av lågdos cellgifter fram till den inflammatoriska processen släcks ut. Efter det sätts Levaxin in eftersom behandlingen leder till hypothyroidism, säger Jovanna Dahlgren.

Andra ovanliga autoimmuna sjukdomar, som kan ingå i syndromet är:

Vitiligo, en hudsjukdom som gör att pigmentet försvinner och huden blir vit.

Glutenintolerans som innebär att inte tåla gluten, som finns i vetemjöl.

Ögoninflammation (Irit) som innebär inflammation i regnbågshinnan.

Kronisk artrit, inflammation i leder med värk.

Frågor till Jovanna Dahlgren:

Får man till sig D-vitamin om man har solskydd?

– Väldigt lite. Man bör ha solskydd på de utsatta delarna av kroppen, till exempel näsan, axlar och öronen. För att få in D-vitamin i kroppen bör man sola huden, när solen inte bränner det vill säga på

eftermiddagen. En kvart om dagen i solen räcker för dagsbehovet av D-vitamin.

Jag har problem med svullna fingrar på sommaren. Har det med ämnesomsättningen att göra?

– Ibland kan det ha det. Man kan ha svullnad i händer och fötter av låg ämnesomsättning. Men många gånger när det bara är på sommaren så beror det snarare på att det är varmt, att kärlen slappnar av och blodet rinner ut i fingrar och tår. Trötthet, svullnad, naglar som brister och risigt hår är annars andra typiska tecken på fel på ämnesomsättningen.

Hjärtsjukdomar hos vuxna med 22q11-deletionssyndromet

Ungefär hälften av alla med 22q11-deletionssyndromet har ett medfött hjärtfel. Framförallt handlar det om missbildningar som påverkar utflödet av blodet från hjärtat.

– Hjärtfelet märks i regel tidigt och behandlas ofta redan de första veckorna efter födseln. Med ny teknik går det att operera ett hjärta som inte är större än en liten tumme, säger **Kristofer Skoglund** som är vårdenhetsöverläkare på HIA/sviktsektionen på kardiologen vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

De vanligaste missbildningarna är:

Missbildningar av kroppspulsådern, aortacoarctation, CoA eller förträngning av aorta. Hål mellan hjärtats kammare eller VSD, ventrikel septumdefekt. Missbildningar av lungpulsådern pulmonalisstenos eller Fallots tetrad.

Missbildningar av kroppspulsådern

Aortan är det stora blodkärlet i kroppen som för ut syrerikt blod i kroppen från hjärtat. Missbildningen kan vara som en liten avsmalning på kroppspulsådern. Ibland kan den vara helt avbruten. Innan föräldrarna åker hem med barnet undersöker förlossningsläkaren barnet, kollar blodtryck, lyssnar på hjärtat och känner på pulsen i ljumsken. Är det stopp i kroppspulsådern känns inte pulsen i de nedre delarna av kroppen. Är det också ett blåsljud på hjärtat och högt blodtryck blir det aktuellt med operation, säger Kristofer Skoglund.

Om detta missas på BB brukar barnet bli väldigt sjukt efter cirka tre veckor. Gör sjukvården inget då finns det risk att barnet inte klarar sig.

– Men å andra sidan har jag träffat på 80-åringar som levt med detta hela livet utan att ha opererat det. Då bildas det extra kärl så att kroppen försörjer sig med en del syrerikt blod och hankar sig fram. Människan blir trött och lever hela livet med väldigt högt blodtryck, säger han.

Vanligtvis är medianlivslängden 32 år vid en obehandlad förträngning av kroppspulsådern. Dödsorsakerna är aortadissektion, hjärnblödning, hjärtsvikt, kranskärllssjukdom och så vidare.

Förstahandsbehandling är operation. Det trånga området skärs bort och sys ihop igen. Eller så kan man gå in och vidga öppningen med en ballong och sätta ett nät som håller ihop det hela.

– Då blir blodflöde normalt, säger Kristofer Skoglund.

Hål mellan hjärtats kammare, VSD

En tredjedel av alla hjärtfel är VSD, ventrikelseptumdefekt. Det betyder att det syrerika blodet tar ett extra varv tillbaka till lungorna och vänster kammare blir belastat.

– Det upptäcks tidigt. Vid undersökning av hjärtat brukar det höras ett kraftigt blåsljud. Om hålet sitter mitt i hjärtmuskeln växer det ofta igen av sig själv, säger Kristofer Skoglund.

75 procent av VSD åtgärdas dock med kirurgi under barndomen.

– Barnet opereras när det är ett halvår ungefär, säger Kristofer Skoglund.

Att göra ingreppet via ljumsken fungerar inte ännu. Än så länge måste barnets bröstorgå öppnas vid operationen. Prognosen är mycket god. Efter operationen mår barnet lika bra som om de inte hade haft ett hjärtfel, säger Kristofer Skoglund.

Missbildningar av lungpulsådern

Lungpulsådern är den åder som går från hjärtat till lungorna, för att blodet ska bli syrerikt.

– Missbildningen kan göra att det blir trångt på olika ställen, till exempel inne i hjärtat, i klaffen och utanför hjärtat i pulsådern. Till skillnad mot de andra två hjärtfelen har man ofta inte några symptom vid födseln, säger Kristofer Skoglund.

Det kanske inte ens upptäcks, men har en tendens att bli värre i takt med att förträngningen blir trängre.

– Ibland upptäcks det inte förrän personen är vuxen, säger Kristofer Skoglund.

Vanligast är att förträngningen är i själva klaffen.

– Då går läkaren in från ljumsken med en ballong som blåses upp i klaffen och vidgar förträngningen. Efter ingreppet blir personen helt återställd, säger Kristofer Skoglund.

Blue baby eller Fallots tetrad

15 procent av alla medfödda hjärtfel vid 22q11-deletionssyndromet utgörs av Fallots tetrad. Den blå färgen på babyn kommer av att det är för mycket syrefattigt blod i kroppen. Namnet Fallots tetrad kommer från barnläkaren Lois Fallot som upptäckte tillståndet på 1700-talet. Orsaken är en kombination av fyra missbildningar bland annat VSD (se ovan). Barnet opereras tidigt, redan i sex månaders ålder. Operationen ser olika ut för varje individ, beroende på hur många hål det är och hur stora de är.

– Ibland måste man göra om operationerna flera gånger i livet för att hjärtat ska fortsätta vara i bra skick, säger Kristofer Skoglund.

95 procent av de som föds med något fel på hjärtat blir vuxna och lever ett normalt liv.

– Ofta har man ett högt blodtryck kvar efter operationen som man behöver medicinera.

Från barn-till vuxensjukvård

Så fort man kommer in i vuxensjukvården blir allt krångligare, tycker många av de vuxna på vistelsen och det är de inte ensamma om att tycka.

– Många klagar på att de får nya läkare hela tiden och måste förklara sitt tillstånd om och om igen. Nu arbetar vi med att samla ihop vissa symtom på ett ställe. Cancersjukvård på ett ställe, tarmsjukvård på ett annat till exempel. Tanken är att det snart bara ska vara ett telefonnummer att ringa. Man kan absolut vara optimistisk inför framtiden, säger Kristofer Skoglund.

Frågor till Kristofer Skoglund:

Vad är det som gör att det är risk för hjärtsvikt vid graviditet och CoA?

– En graviditet är cirka 40 veckor och de första 20 veckorna ställer kroppen om sig och det bildas en större blodvolym eftersom barnet ska växa. Hjärtat måste i vila pumpa dubbelt så mycket, som det gjorde innan graviditeten. Det kan bli en för stor ansträngning för hjärtat vid 22q11-deletionssyndromet och det är viktigt att prata om det med sin doktor innan graviditet. Läkaren gör sedan en individu-

ell bedömning. Men jag har träffat två kvinnor som opererats i vuxen ålder och sedan kunnat bli gravida.

Måste man göra fler operationer vid VSD?

– Det är nästan alltid så att man opereras en gång och sedan är man helt bra.

Livskvalité och psykisk hälsa

När det gäller behandling av adhd/add, autism, depression och ångest är den likadan för den som har 22q11-deletionssyndrom som för alla andra.

– Skulle man känna av något symtom ska man inte tveka att söka hjälp. Det kan handla om behandling med medicin, med att minska stress och stöd i att hitta balans i livet, säger överläkare Lena Wallin, på Gillbergscentrum vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Den som har adhd, attention deficit hyperactivity disorder, har svårt med uppmärksamhet, koncentration och är ofta överaktiv.

– Det kan vara ansträngande att komma ihåg vad någon har sagt, personen blir lätt uttröttad, rastlös och gör saker utan att tänka efter innan. Ofta har man nytta av att någon utomstående skriver upp vad som ska hända och att göra en sak i taget. Vid adhd är det viktigt att arbetsgivare och omgivningen är tydliga när de ger instruktioner, säger Lena Wallin.

Ibland kan det vara svårt att komma igång och göra klart uppgifter.

– Då har man också nytta av att någon hjälper en så att man kommer vidare. En person med adhd har svårigheter med att få energin att räcka till, säger Lena Wallin.

Att begränsa intrycken och att försöka lägga in pauser under dagen brukar underlätta för den som har adhd. Det finns också centralstimulerande läkemedel, som gör att man orkar fokusera lite längre.

– Medicinen gör att man har lättare att koncentrera sig och får en ökad vakenhet. Den tas på morgonen, verkar under dagen och försvinner sedan ur kroppen.

Add, står för attention deficit disorder och är en variant av adhd

Personer med add har framförallt svårigheter med uppmärksamhet och saknar till skillnad från den som har adhd, överaktiviteten och impulsiviteten.

Autism

Diagnosen autism uppträder olika för olika personer. Generellt påverkar tillståndet ens förmåga att vara social och att kommunicera med andra. Många med autism är intensivt intresserade av ett speciellt ämnesområde. De har också svårt att förstå andra och tycker att det är viktigt att göra saker på ett visst sätt. De kan också vara känsliga för ljus och ljud.

– Det är viktigt att det finns en förståelse från omgivningen. Miss-tänker man att man har autism är det bra att undersöka det och göra en utredning. Om man förstår svårigheterna är det lättare att ge rätt anpassning och stöd i vardagen, exempelvis i hemmet, i skolan, och på arbetet, säger Lena Wallin.

Ångest

Att känna oro och rädsla är en naturlig del av livet. Ibland är det relevant att känna av att något är farligt och ska undvikas. Men när oron och ångesten tar över helt och begränsar vardagen, då är det något som är fel.

– Jag brukar ibland kalla det fellarm. När hjärnan reagerar utan att det är farligt. Då är det viktigt att ta hjälp för det finns bra och effektiv behandling, säger Lena Wallin.

Det finns olika typer av ångest, till exempel *generaliserad ångest*. Då är personen orolig för det mesta i livet, har svårt att kontrollera oron och är ständigt beredd på hemska saker. *Panikångest* ger hjärtklappning, yrsel, illamående och andfåddhet. Personen blir rädd och tror att hen ska förlora kontrollen. *Social ångest* är när man är rädd för att vara utsatt för andra människors uppmärksamhet. *Separationsångest* är när det är svårt att vara ensam och personen blir orolig när den ska skiljas från andra.

– Ju mer man försöker undvika ångest desto starkare blir den. Att möta ångesten är det effektivaste botemedlet, säger Lena Wallin.

Depression

Den som är deprimerad känner sig ledsen, irriterad, värdelös och har ångest. Tänker negativt, tappar lusten och blir självkritisk. Är trött, förlorar aptiten, sover för lite, får ont och känner sig spänd kroppsligt. Drar sig undan, slutar göra sådant den gillar, har svårt att koncentrera sig och att fatta beslut. Ibland får personen tankar om döden och att begå självmord.

Vad går att göra?

Söka stöd och hjälp. Prata med någon man litar på. Minskad stress leder till mindre ångest, minskad nedstämdhet och bättre sömn (de flesta behöver mellan sex och nio timmar). Ta hand om kroppen äta ordentligt och röra på sig flera gånger i veckan är bra botemedel.
 – Genom att ändra de dagliga vanorna går det att öka motståndskraften mot stress, ångest och nedstämdhet. Små förändringar gör skillnad, säger Lena Wallin.

Behandling

En väg till ett bättre mående är att lära sig om hur ångest och depression fungerar och hur det påverkar ens beteende. Sunda levnadsvanor med bra sömn, regelbunden fysisk aktivitet och bra matvanor är en bra väg till ett bättre mående. Räcker inte det så är antidepressiva läkemedel kombinerat med psykologisk behandling en utväg. Kognitiv beteende terapi, KBT är ett sätt att komma tillrätta med både depression och ångest.

Katarina är 47 år och har 22q11-deletionssyndromet

Katarina föddes med läpp- och gomspalt, som opererades. Efter det tyckte föräldrarna att det var andra saker som inte stämde med ett barns utveckling. Katarina var till exempel mycket sen att tala.

– De var hos olika läkare och fick till svar att det inte var något och att de var för observanta!

Det skulle dröja många år innan Katarina fick sin diagnos.

Under uppväxten var Katarina extremt infektionskänslig. Hon hade mycket öroninflammationer, fick vatten i mellanörat och inopererat rör i trumhinnan. Röret trillade ut och trumhinnan var svårsläkt. De ständiga inflammationerna har gett henne nedsatt hörsel. Från och med sjuan gick hon i hörselklass.

Katarina har dessutom haft dåligt med kraft och energi och varit extremt långsam i rörelserna.

– Jag har i hela livet känt mig trött.

Tröttheten och att hon var långsam gjorde att omgivningen uppfattade henne som lat och ovillig, framförallt i skolan.

– Jag var annorlunda och ett tacksamt mobboffer, eftersom jag inte var som de andra. Hade inget att skylla på heller och trodde själv att det var mitt fel att jag var som jag var.

Det var först när hon fick sitt andra barn, en pojke som dog strax efter födseln i ett svårt hjärtfel, som hon fick förklaringen.

– Läkarna konstaterade att han hade CATCH 22, som det kallades då. Idag heter det 22q11-deletionssyndromet. De tog prover på mig och det visade sig att jag hade det också, säger Katarina.

I samband med det fick hon reda på att hon hade ett missbildat hjärta, som inte gick att operera.

– Sedan dess kontrollerar jag hjärtat en gång om året på Kardiologen, säger hon.

Katarinas första barn, en flicka som idag är 19 år, är helt friskt.

Efter pojken som dog, fick hon ytterligare en flicka och en pojke.

Hon visste att de kunde ärva sjukdomen, men hon chansade, som hon säger. Båda barnen ärvde 22q11-deletionssyndromet.

– De föddes med olika hjärtfel och har add och autismspektrumdiagnos, säger hon.

Båda har gått i särskola och går nu på sär-gymnasium. Katarina har varit ensamstående med de tre barnen som nu är 14, 16 och 19 år och skulle inte ha klarat det utan föräldrarnas hjälp.

– En av barnens pappor bor utomlands och den andre har vi ingen kontakt med. Mina föräldrar är och har varit mitt största stöd! De bor i närheten och pappa är god man för mig.

Det värsta är den stora tröttheten och att utomstående missbedömer henne och tycker att hon är lat, när hon inte orkar som andra.

– På förmiddagarna fungerar jag bra, men på eftermiddagen orkar jag ingenting. Klockan tre är jag helt färdig trots att jag försöker bli piggare med kaffe och druvsockertabletter. Innan jag fick veta att det handlade om hjärtat trodde jag att jag var dum i huvudet. Det har tagit lång tid för mig att acceptera att jag är som jag är och att jag har 22q11-deletionssyndromet.

Hon gör så gott hon kan. Krafterna går till barnen och att hålla hemmet igång med hjälp av hemtjänst. Hon tvingar sig att gå till daglig verksamhet på dagarna, men trivs inte riktigt eftersom de som arbetar där inte förstår hennes situation.

– Tidigare hade jag praktik som frukostvärdinna på en skola. Det tyckte jag var roligt och det passade mig. Jag fick positiv respons från barnen jag arbetade med och från de som var mina arbetskamrater. Riktigt så är det inte idag.

Katarina är bekymrad inför framtiden, tycker inte att det finns tillräckligt med kunskap om 22q11-deletionssyndromet och är rädd för att det kommer att drabba hennes två barn som har syndromet.

– Jag tycker inte att jag blir behandlad på ett bra sätt inom sjukvården. Det syns ju inte utanpå mig att jag har svårigheter och läkare på vårdcentralen vet inget om 22q11-deletionssyndromet.

Barnen har haft samma läkare i alla år fram till nu.

– Läkaren har varit vår trygghet, men nu går hon i pension. Jag är orolig för barnen som snart ska över i vuxensjukvården. Hur ska det gå för dem?

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under tre vistelser på Ågrenska för vuxna med 22q11-deletionssyndromet, deltar 25 personer; 15 kvinnor och 10 män, i åldrarna 18 till 47 år, i ett erfarenhetsutbyte med specialpedagog AnnCatrin Röjvik från Ågrenska.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnar. Diskussionerna handlar om upplevelse av skolan, arbetsliv, boende, socialt liv, släkt och vänner, kontakter i samhället och inom sjukvården.

Skolan

Deltagarna har haft varierande grad av inlärningssvårigheter under skoltiden. Många har gått i särskola. De som gått i särskolan var nöjda med sin skolgång där. Grupperna var mindre, missförstånden mindre och kunskapen om funktionsnedsättningen större.

Det stöd och den hjälp man fått i skolarbetet har varierat mycket och delvis berott på när man fått sin diagnos. De som fått diagnosen sent, i sena tonåren eller som unga vuxna, har mött mycket liten förståelse under skoltiden och ofta missuppfattats. De som fått diagnosen tidigt har mött större förståelse och mer hänsyn.

– Jag gick i vanlig skola och hade elevassistent i mellanstadiet. När en vuxen var med mig gick det lättare att koncentrera sig. Det har varit så och så med koncentrationen under åren.

Några som fått sin diagnos sent och inte haft den under skoltiden fick negativa reaktioner på bland annat sitt utseende och sitt nasala tal av skolkamrater och en del har mobbats av klasskamraterna.

– De mobbade mig under rasterna. Det var hemskt. Mamma sa till och då minskade det tillfälligt.

De flesta som hade fått diagnosen tidigt, det vill säga kände till den under sin skoltid, hade informerat personal och klasskamrater på skolan om sin funktionsnedsättning och det hade fungerat bra.

Gymnasiet fungerade bäst av alla stadier. Då slutade mobbningen.

– Det var ett paradiset. Där fick jag hjälp av specialpedagog och assistent och skrivhjälp.

Arbets sättet på folkhögskola tycks ha passat bra för flera av deltagarna, framför allt har det berott på att man inte läste så många ämnen på samma gång och att man inte heller måste läsa alla ämnen.

Struktur, förutsägbarhet, anpassad information, mycket repetition, noggranna förberedelser och ett steg i taget vid nya uppgifter underlättade mycket för många.

Idrott

Många har dålig erfarenhet av idrottslektionerna. De flesta kunde inte springa lika fort som klasskamraterna och blev inte räknade med.

– Kom alltid sist och blev vald sist.

– Jag orkade inte lika mycket som de andra och fick anpassa mig.

Men jag var med på gymnastiken.

En av dem fick cykla på motionscykel på gymnastiken. En annan simmade i handikappbassäng och det har han fortsatt med.

– Jag fick VG i idrott på grund av att jag var bra på att simma.

– Jag har simmat från det jag var åtta år till 20, tack vare att jag fick börja med det på idrotten i skolan.

Yrkesliv

De som arbetar finns bland annat inom olika servicenäringar till exempel inom skola, vård och omsorg, arbetar i butik och på café. Några enstaka har mer specialiserade yrkesinriktningar.

Vanligtvis har de som arbetar deltidstjänster, till exempel arbete 50 procent och sjukskrivning eller sjukersättning 50 procent. Andra försörjningsstöd som förekommer är aktivitetsstöd, som beviljas upp till 30 års ålder.

Viss anpassning av arbetsplatserna förekommer, men det är absolut inte regel. Det är viktigt med rutiner och de flesta har svårt för förändringar. Vid förändringar är det viktigt med utökad och anpassad information samt extra inkörningstid.

Flera tar upp minnesproblem, speciellt när det blir för mycket information som dessutom inte är anpassad.

Det kan kännas jobbigt att behöva visa att man inte förstått, till exempel på ett informationsmöte, för alla på arbetsplatsen.

Några har även svårt att välja vid för många alternativ.

Fysiska aspekter, som påverkar i arbetslivet för flera, är värk i kroppen och trötthet, med behov av att vila även mitt på dagen

Några har även svårigheter med finmotoriken och är orolig för att utmärka sig på grund av det, att till exempel spilla kaffe.

Flera av deltagarna har berättat för sin arbetsgivare om sin diagnos och sett till att arbetsgivaren fått ta del av föreningens hemsida.

Några befarar negativ särbehandling om man berättar för mycket om sin sjukdom. I värsta fall kan det leda till att man blir av med jobbet

De flesta är överens om att det skulle vara bra om arbetsgivarna hade mer kunskap för att kunna göra de anpassningar av arbetsplatsen som behövs.

Stöd och anpassningar i vardagen

Alla utom en beskriver att de behöver lite hjälp med att sköta ekonomi och papper, vilket de får av hemtjänst, make/sambo eller föräldrar. Det gäller framför allt att veta att allt som har med ekonomin att göra blir rätt utfört, till exempel att få hjälp med att fylla i krångliga blanketter.

Flera klarar det praktiska vardagslivet bra, inklusive att hålla reda på tider för läkarbesök och tycker att det är stärkande för självkänslan att klara sig bra själv.

En kille har boendestöd måndag till fredag. Han handlar, lagar mat och städar med dem. En kvinna med tre barn i tonåren får hjälp att göra scheman och strukturera tillvaron av föräldrarna. Hon har hemtjänst måndag till fredag och får hjälp med städning och tvätt och matlagning.

Två deltagare som har barn klarar allt praktiskt själva, medan andra antingen har eller önskar få stöd. Det många behöver hjälp med när man har barn är att planera och få struktur på vardagen, hinna med allt som behöver göras, klara av matlagning och inköp och så vidare.

En familj, som har två barn med diagnosen får hjälp från habiliteringen med struktur, till exempel att göra veckoscheman och matsedlar, vilket underlättar för hela familjen i ett ansträngande vardagsliv.

Någon har fått stödfamilj till dottern, som också har diagnosen.

Ytterligare en tycker det är svårt att precisera hur hjälpen ska se ut, vet bara att det behövs hjälp.

Två hjälpmedel i vardagen, som några nämner, är bank på internet, som ger bra överblick och självscanning av varor i livsmedelsbutiken. Man scannar och packar allt eftersom och betalar sedan bara vid utgången. Då slipper man stå i lång kö och slipper oroa sig för att andra blir irriterade.

Sömn och återhämtning

Fem av deltagarna har inga problem alls med sömn eller återhämtning. Några sover en eller två timmar efter jobbet och tycker det är bra återhämtning. Några tycker det är bra att kunna vila cirka en halvtimme mitt på dagen, för att få ny kraft för resten av dagen.

Fyra stycken beskriver svårigheter med att varva ner och komma till ro. När man väl somnat, sover man ett tag och vaknar, somnar om, vaknar igen och så vidare. Det innebär att man aldrig känner sig riktigt utvilad. Om man försöker kompensera med lite sömn mitt på dagen, kan det innebära svårigheter att somna till natten. Några sover bra men känner sig ändå inte utvilad på morgonen. En av deltagarna beskriver sig som aldrig riktigt pigg. Det är ett slags allmän trötthet, som inte har med att göra med vad man utträttat, utan finns oberoende av om man arbetat eller inte.

Vänner och familj

Relationerna med föräldrar, syskon och eventuella svärföräldrar fungerar bra för många. Man har kontakt, umgås och får förståelse. Hälften av deltagarna beskriver att de inte har så mycket vänner och känner sig rätt ensamma ibland. Om man inte har jobb, så går man också miste om sociala kontakter, som man annars får den vägen.

Den andra hälften av deltagarna tycker att de har rätt gott om vänner, flera via nätet, men vänskapen är sällan särskilt djup

För några som har familj och barn tar umgänget och skötseln av dem den mesta tiden och man har varken tid eller ork för annat.

Några i gruppen tycker att anhörigas behov glöms bort. Det kan till exempel vara en sambo, som får ta hand om det mesta. De som är ensamma får ta ansvar och organisera allt runt familjen och skulle behöva stöd. En kvinna med en hörselnedsättning, har svårt att träffa många personer på en gång.

– Fler än fem personer går inte. Då blir det för mycket prat och jag kan inte delta, säger hon.

Fritid och egen tid

I gruppen finns flera olika fritidsintressen representerade. Några är intresserade av djur, några av rollspel, andra läser gärna böcker. Resor, handarbete, trädgårdsarbete, matlagning, musik, ridning, film, dans, sport och motion är andra aktiviteter som nämns.

För en del personer, framförallt de som har barn, finns inte mycket tid över till egna fritidsintressen.

Även för dem, som inte har barn, kan ibland det praktiska vardagslivet vara ansträngande och ta mycket tid och kraft.

Kontakter i sjukvården

De fysiska symtomen och behovet av sjukvårdsinsatser varierade.

Vanliga symtom/problem var ledproblem, kalkbrist, nedsatt sköldkörtelfunktion och problem med immunförsvaret.

De flesta hade regelbunden kontakt med sjukvården för kontroller för sin medicinering. Flera uppgav att de helt saknade sjukvårdskontakt och att de gärna hade en sådan.

Fler än hälften av deltagarna hade stora, eller mycket stora problem med värk i kroppen. En del tyckte att värken ökade vid väderomslag och kyla. Hälften av gruppen tyckte också att de hade mycket lätt för att få blåmärken.

Ett par fick illamående och migrän, när det blev för mycket att göra eller hålla reda på.

Tre hade även fått adhd- diagnos, varav två med hypoaktivitet.

En beskrev långvariga depressioner, ytterligare några beskriver nedstämdhet i perioder och låg självkänsla. En deltagare anser sig inte ha några fysiska symtom alls, eller mycket lindriga symtom

Av de som hade kontakt med sjukvården var erfarenheterna antingen ganska bra eller rätt dåliga. Flera anser att läkarna inte förstår sammanhanget och helheten och hur olika symtom kan hänga ihop vid 22q11-deletionssyndromet.

Några anser att sjukvården inte förstår sig på tröttheten och den bristande stresstoleransen, de neuropsykiatriska svårigheterna och framför allt problem med uppmärksamhet, koncentration, rastlöshet och tidsuppfattning.

Några av deltagarna tycker att de har mötts av total okunskap i vårdapparaten.

Kontakten med försäkringskassan och arbetsförmedlingen var för de allra flesta mycket dålig, i vissa fall obefintlig.

Rörelse

Mot slutet av den andra dagen på vistelsen för vuxna med 22q11-deletionssyndromet är det dags att röra på kropparna. Idrottsläraren på Ågrenska Linda Öhman håller i de anpassade övningarna. Varje delmoment är med musik.

Sitt på en stol eller yogamatta. Gör de övningar som känns bra i din takt. Varje rörelse görs ett antal gånger. Det skall vara en skön och avslappnande stund. Välj själv om du ska blunda eller titta när du gör övningarna.

Nacke, axlar

Börja med att sitta ner och andas, in genom näsan och ut genom munnen.

Titta upp i taket, sedan ner i golvet

Titta åt ena sidan och åt andra sidan

Dra upp axlarna mot öronen, släpp ner dem.

Dra upp axlarna mot öronen, rulla bak axlarna och dra ihop skulderbladen.

Luta huvudet mot ena axeln, lägg en lätt hand på huvudet och stretcha nacken. Samma på andra sidan. Hakan mot bröstet, stretcha bak i nacken. Håll en liten stund.

Armar

Armarna på varsin sida av kroppen, hängande ner. Upp över huvudet, handflatorna möts, ner framför kroppen, upprepa Armarna böjda i brösthöjd. Bak med ena armen, tummen upp, titta på handen, tillbaka till utgångsposition. Upprepa med den andra sidan.

Händerna på axlarna. Rita en cirkel med armbågarna framåt, sedan bakåt.

Armarna ner utefter sidorna. En arm böjd över huvudet. Tänj ena sidan. Byt arm och sida.

Armarna sträckta upp vid öronen. Sänk axlarna. Fläta ihop händerna. Vaja lite åt vänster, åt höger. Håll om, om det känns bra.

Rygg, brösttrygg

Sitt och ha en hand på varje knä. Rör dig från sida till sida.

En hand på varje knä, kuta med ryggen, fram med bröstet. Upprepa.

Knäpp händerna, handflatorna bort från dig, raka armar, dra isär skulderbladen. Händerna mot hjärtat – upprepa.

Sätt ihop händerna bakom ryggen, sträck på armarna och fram med bröstet.

Sitt på rumpan, vrid kroppen genom att sätta händerna på ena sidan av rumpan sedan andra.

Stå upp; ben, balans

Tåhävningar.

Balans: stå först på ena benet sedan det andra.

Benböj: stå brett med benen, armarna hängande rakt ner på varsin sida. Försök att vara rak i ryggen, tänk att du ska sätta dig på en stol.

Efter den första omgången gör vi alla tre övningarna igen.

Trasdockan: stå brett isär med fötterna. Håll med en hand på varje armbåge, böj ner huvudet mot golvet och häng en stund.

Koordination

Sitt ner, fötterna i golvet. Ro, luta dig fram och tillbaka.

Benen i ett V, motsatt hand mot motsatt fot.

Benen i ett V, 2-takt händerna i marken på var sin sida av ena benet, sedan andra, sedan stark arm och sträck ut. Upprepa på andra sidan.

Handled, stretch av olika delar

Knuten hand. Rulla åt ena hållet sedan andra.

Rak arm, visa stopp med handen, lägg den andra på och tänj ut. Samma med andra.

Spreta med fingrarna i snabb takt.

Öra mot axel, en hand på huvudet, stretcha nacken. Byt.

Arm framför bröstet. Dra försiktigt armen ”framåt”. Sträck ut skulderbladen.

Böjd arm över huvudet mellan skulderbladen, en hand på armbågen, det drar bak på armen.

Kuta ryggen, kryp in med händerna under benen, sträck ut ryggen.

Vi lyssnade sedan på en avslappning cirka 10 min då ni kunde sitta eller ligga och följa en röst som talade om vilka delar av kroppen ni skulle försöka slappna av i.

Passet avslutades med en dikt.

Fortsätt

Fortsätt att tro, i med- och motgång.

Fortsätt att stå upp rakryggad för din sak.

Fortsätt att gå, en dag i taget.

Fortsätt att älska genom murar av missförstånd.

Fortsätt att ge bort det mest värdefulla du har.

Fortsätt att ha tillit till jordens förmåga att omfamna oss.

Fortsätt att göra ditt bästa, även när du haltar och tvivlar.

Fortsätt att lyssna inåt, innan du går utåt.

Fortsätt att göra världen till en bättre plats, än den var när du kom.

Sluta aldrig att vara den du är.

Dikten är skriven av: *Sofia Sivertsdotter*

Information och rådgivning om tand- och munhälsa

Vi rekommenderar regelbunden kontakt med tandvården. Det säger tandhygienisterna Anna Nielsen Magnéli och Annette Carlsson från Mun-H-Center, som informerade om olika mun-

vårdsprodukter, hjälpmedel och vilket stöd som finns att få inom tandvården.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön och på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn och vuxna med sällsynta diagnoser. 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 kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och har kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Under vuxenvistelsen får deltagarna fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa. Uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Deltagarna vid Ågrenskas vuxenvistelser bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen.

Munhälsa vid 22q11-deletionssyndromet

Symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid 22q11-deletionssyndromet är:

Muntorrhet

Gingvit (tandköttsinflammation)

Karies

Avvikelser i tändernas mineralisering i form av fläckar eller gropar i tandemaljen.

Avvikelser i tändernas form, så kallad tapptand och avsaknad av tandanlag till enstaka tänder.

Försenad tandutveckling.

Ökad förekomst av geografisk tunga, lingua geografica.

Tand- och munvård

Det är viktigt med förebyggande tandvård, både hemma och på tandvårdsklinik, för att undvika sjukdomar i tänder och slemhinna. Det finns ett flertal olika munvårdshjälpmedel och munvårdspreparat att tillgå. Tandvårdspersonalen hjälper till att välja ut det som

passar. För att motverka muntorrhet finns munfuktgeler eller munfuktspray. Även rapsolja eller solrosolja kan användas. För att stimulera salivproduktion finns sockerfria sugtabletter eller fluor-tabletter/tuggummi.

– Alla bör använda fluortandkräm vid tandborstning morgon och kväll. Sedan är det bra att komplettera med andra fluorprodukter, efter rekommendation av ansvarig tandläkare eller tandhygienist. Om man har svårighet att hålla i tandborste eller mellanrumsborstar med handen finns det förstorade grepp som man kan sätta på.

Läkarkontakt rekommenderas före tandbehandling vid medicinska tillstånd till exempel hjärtfel.

Särskilt tandvårdsstöd

Särskilt tandvårdsbidrag, STB, riktar sig till personer som har funktionsnedsättningar, som medför en ökad risk för försämrad tandhälsa. Det är förebyggande tandvård som kan hjälpa dessa personer att behålla en god tandhälsa. Tandläkaren eller tandhygienisten bedömer om patienten har rätt till bidraget. Bidraget är 600 kronor per halvår utöver det allmänna tandvårdsbidraget.

Det finns ytterligare ersättningsmodeller som i förekommande fall kan vara aktuella. Ett råd är att tala med ansvarig läkare och tandläkare om vilka möjligheter det finns.

Tips: Gå in på 1177 på tandvård för att läsa vidare om tandvårdsstöd.

Samhällets stöd

– **En del stödinsatser kan vara aktuella för personer som har 22q11-deletionsyndromet, säger Louise Jeltin, assistanssamarordnare och koordinator på familje-och vuxenverksamheten på Ågrenska.**

Hälso-och sjukvårdslagen

Sedan den 1 januari 2015 finns en patientlag, som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett annat landsting, till exempel habilitering eller specialist i annat landsting. Det är också lättare att få en ny medicinsk bedömning.

– Lagen har också ökat patientens inflytande över sin egen vård. Patienten har rätt att få information om sin vård på ett sätt som den förstår, säger Louise Jeltin.

Läs mer på nfsd.se och 1177.se

Sjukpenning kan beviljas av Försäkringskassan i olika omfattning beroende på hur mycket arbetsförmågan är nedsatt på grund av sjukdomen.

Sjukpenning lämnas enligt följande förmånsnivåer:

Hel sjukpenning lämnas när den försäkrade helt saknar arbetsförmåga. Tre fjärdedels sjukpenning lämnas när den försäkrades arbetsförmåga är nedsatt med minst tre fjärdedelar men inte saknas helt. Halv sjukpenning lämnas när den försäkrades arbetsförmåga är nedsatt med minst hälften. En fjärdedels sjukpenning lämnas när den sjukskrivnes arbetsförmåga är nedsatt med en fjärdedel.

Till grund för utlåtandet om personens arbetsförmåga, måste Försäkringskassan ha ett skriftligt läkarutlåtande. Läkaren ska beskriva nedsättningen.

– Eftersom det ibland blir avslag på grund av ofullständiga läkarutlåtande har Försäkringskassan ett exempel på läkarintyg på sin hemsida under rubriken 'Vad ska ett läkarintyg innehålla'. Det är bra att informera den läkare som ska skriva intyget om det, säger Louise Jeltin.

Sjukersättning är en ersättning för personer mellan 30-64 år som troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning.

– Arbetsförmågan ska vara nedsatt med minst en fjärdedel, i alla arbeten på hela arbetsmarknaden, säger Louise Jeltin.

Personen kan själv ansöka om sjukersättning eller så kan Försäkringskassan besluta att byta ut en sjukpenning mot sjukersättning.

– Viktigt är att alltid ska skicka med ett läkarintyg i ansökan, säger Louise Jeltin.

Aktivitetsersättning gäller för den som är mellan 19 och 29 år och som inte kan jobba på grund av sjukdom eller funktionsnedsättning under minst ett år.

Merkostnadsersättning heter det numera istället för handikappersättning. Det är ett bidrag som går att ansöka om, om kostnaderna för funktionsnedsättningen överstiger 11 635 kronor per år.

Avslag

Vid avslag kan alla ärenden omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet.

– För den som får avslag även där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och sist i Högsta Förvalt-

ningsdomstolen. De avgör om prövningstillstånd lämnas eller inte. Förvaltningsrätten kan bli den sista instansen, säger Louise Jeltin.

Arbete och sysselsättning

Arbetsgivaren kan få *lönebidrag* om en person med funktionsnedsättning anställs. *Anpassad arbetsträning* kan bli aktuellt, med handledare. Likaså *praktik*, det vill säga att prova på jobb med handledning. *Arbetshjälpmedel* har man rätt att få utprovade genom arbetsförmedlingen. Läs mer på arbetsformedlingen.se

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.

Boendestöd

Boendestöd - är en insats enligt SoL

Boendestödet innebär att man får hjälp i hemmet med sitt vardagliga liv – antingen genom motiverande stöd eller praktisk hjälp. Sedan 2011 är boendestödet den vanligaste insatsen via Socialtjänstlagen för personer under 65 år med funktionsnedsättning.

Ledsagarservice

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

Bostad med särskild service – är också en insats enligt SoL, men kan även vara en insats enligt LSS.

Trygghetslarm

Insats enligt SoL

Hemtjänst

Insats enligt SoL

Ledsagarservice

Insats enligt SoL och LSS

Kontaktperson

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

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

Daglig verksamhet

Insats enligt SoL

Personlig assistans

För att omfattas av insatsen personlig assistans krävs det att man har omfattande och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar.

Vidare måste man ha vad Försäkringskassan eller kommun bedömer som *grundläggande behov* alltså behov av hjälp med att äta, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien.

Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering och påminnelser räknas inte som grundläggande behov men kan beviljas som *Andra personliga behov*.

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 psykisk funktionsnedsättning eller att det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller utbrott till exempel.

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. Men det handlar också om ytterligare behov kring måltider, hygien med mera som inte bedömts som grundläggande

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. Väljer man som anhörig att vara assistent är det viktigt att vara professionell och gå in i assistentrollen.

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för de som vill överklaga

Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det kan finnas jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos.

Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp: LaSSe

Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen), 031-841850

BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), 08-54488660

Anhörigstöd

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

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

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. Från den 1 juli 2018 gäller en ny bostadsanpassningslag. Största skillnaden jämfört med tidigare är att den som har behovet ska söka själv. Man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses av hjälpmedel, exempelvis ingen taklift beviljas om det går att använda golvlift. En annan nyhet är att regler vid om- och nybyggnation lättas. Det blir enklare att få bistånd även om tillgänglighetskraven inte följts vid om- och nybyggnad. Detta gäller om det inte är den sökande själv som gjort byggnationen. Mer information om hur man går till väga finns på Boverkets hemsida.

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).

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

mun-h-center.se – Mun-H-center

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/ovanliga-diagnoser/

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

fk.se - Försäkringskassan

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

skolverket.se

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

notisum.se – Lagar på nätet

assistanskoll.se

bostadscenter.se och boverket.se

stiftelser.lst.se – länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

kunskapsguiden.se

parasport.se

anhoriga.se/ anhörigstöd

anhoriga.se/ - nationellt kompetenscentrum för anhöriga

ournormal.org hitta andra familjer

hejaolika.se

Föreningsinformation

Föreningen 22q11 är en ideell förening som drivs av föreningsmedlemmar som har barn eller familjemedlemmar med 22q11-deletionssyndromet. Föreningen startades år 2000 och arbetar bland annat för att myndigheter ska få kännedom om personer med 22q11-deletionssyndromets speciella behov. Föreningen medverkar till en aktiv forskning kring 22q11-deletionssyndromet och samverkar med 22q11-föreningar i andra länder för att utbyta information och erfarenheter. Föreningen ingår i Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Läs mer på: 22q11.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 20 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva frågor som berör personer med sällsynta diagnoser, och att påverka och påtala att dessa måste uppmärksammas och forskas kring.

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är ett förbund för personer med sällsynta funktionsnedsättningar. De drygt 15 000 medlemmarna är fördelade på 63 diagnosföreningar (april 2018). Tillsammans verkar de för att personer som har en sällsynt diagnos ska få bättre levnadsvillkor, genom förbättrad vård och stöd.

Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker. Det är sällsynthetens dilemma som förenar, inte sjukdomen eller syndromet i sig.

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet, i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, ovanligadiagnoser@gu.se.

Läs mer på: socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/ovanliga-diagnoser.

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen och har arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

NFSD arbetar idag huvudsakligen med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser genom sin webbplats nfsd.se och på sociala media (Facebook, Twitter och LinkedIn).

Läs mer om NFSD:s verksamhet på: nfsd.se

22q11-deletionssyndromet, vuxenvistelse

En sammanfattning av dokumentation nr 603

22q11-deletionssyndromet är ett ovanligt syndrom där många olika organ kan påverkas. Vanliga symtom är medfödda hjärtfel, gomavvikelse och underutveckling av brässen, thymus och sköldkörteln. Kalkbrist kan förekomma, inlärningssvårigheter och vissa fall neuropsykiatriska problem.

22q11-deletionssyndromet upptäcks hos mellan 25 till 30 barn varje år, cirka 500 har diagnos i Sverige idag. Det är lika vanligt bland flickor som pojkar.

Diagnosen ställs i olika åldrar och det finns många som inte får diagnosen förrän i tonåren eller i vuxen ålder. Det finns också en hel del personer i Sverige som har 22q11-deletionssyndromet och som inte vet om det. En förklaring till att inte alla får en diagnos är att symtombilden varierar mycket och att många inom sjukvården inte känner till syndromet.

Personer med diagnosen har ofta behov av många kontakter inom sjukvård, habilitering och skola under sin uppväxt och i vuxenlivet för undersökningar, uppföljningar och stöd.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se