

Dokumentation nr 598

Angelmans syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

ANGELMANS 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 Angelmans 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 Sara Lesslie, 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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Maria Forsgren, överläkare, Barnneurologsektionen vid Skånes
Universitetssjukhus i Lund

Suzanne Steffenburg, överläkare, Barnneuropsykiatri vid Drottning
Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg

Jan-Erik Broman, docent vid institutionen för neurovetenskap vid
Uppsala Universitet

Eva Holmqvist, specialistarbetsterapeut vid DART –
kommunikations- och dataresurscenter för personer med
funktionsnedsättning i Göteborg

Heidi Elisabeth Nag, specialpedagog vid Frambu kompetansesenter
for sjeldne diagnoser i Norge

Linda Rahm, leg. sjukgymnast på barn- och ungdomshabiliteringen i
Frölunda, Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Marianne Lillehagen, specialisttandläkare

Helmine Brattfors, logoped

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, koordinator och socionom

Jenny Ramfors, koordinator

Louise Jeltin, koordinator och assistanssamordnare

Bodil Mollstedt, specialpedagog

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinsk information om Angelmans syndrom	6
Bertil har Angelmans syndrom	10
Neuropsykiatri vid Angelmans syndrom	11
Sömnproblem vid Angelmans syndrom	14
Bertil är lättväckt	17
Kommunikation vid Angelmans syndrom	18
Bertil ljudar och säger några ord	22
Kommunikation och beteende	22
Motorik och aktivitet	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	28
Bertil går i särskolan	32
Syskonrollen	32
Bertil får ett syskon	36
Munhälsa och munmotorik	37
Samhällets stöd	41
Personlig assistans	47
Bertil har en personlig assistent	48
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	50
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	50

Medicinsk information om Angelmans syndrom

Ett barn med Angelmans syndrom känns igen på sin forskande och sökande blick och ger ofta ett glatt intryck med sina breda leenden och närhet till skratt. Vanliga symtom är ett litet sömnbehov och hyperaktivitet. Epilepsi är vanligt förekommande.

– En syndromdiagnos ställs genom att man ser samband mellan olika symtom. Därför går det att ställa diagnosen Angelmans syndrom bara genom kliniska kriterier, säger Maria Forsgren som är överläkare vid Barnneurologsektionen vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

De första dokumenterade fallen diagnostiserades av Dr Harry Angelman på 1960-talet. Han observerade en mängd likheter mellan tre barn i England. De hade bland annat en intellektuell funktionsnedsättning, epilepsi, språkstörning och ett speciellt ansiktsuttryck. Det föds omkring åtta barn med Angelmans syndrom varje år och sammanlagt lever 300-400 individer med diagnosen i Sverige.

Symtom

Barnen kan ha en vid och öppen mun och det är ofta glest mellan tänderna. De skrattar och ler mycket men det är viktigt att känna till att skratten inte alltid är av glädje. Angelmans syndrom kännetecknas av, en ofta svår, intellektuell funktionsnedsättning.

– En utvecklingspåverkan som blir tydligare ju äldre barnen blir, säger Maria Forsgren.

Det lilla barnet har en låg muskeltonus och ofta amnings- och sugsvårigheter. Under spädbarnstiden kan de oralmotoriska problemen leda till tillväxtproblematik. Då kan det i många fall finnas skäl till att ge mat genom magen istället för munnen.

– Gastrostomi är väldigt bra och enkelt att använda, säger Maria Forsgren. Det kan vara problematiskt att acceptera som förälder men om man gör det så underlättar det vardagen mycket att barnet får näring genom en knapp på magen.

Barn med Angelmans syndrom har en väl utvecklad visuell förmåga. Det är viktigt att utnyttja i samspel med omgivningen.

– Vi ser också en språkförsening. Barnen behöver ett alternativt kommunikationssätt och då är det viktigt att komma ihåg att den impressiva (förståelsen för det som kommuniceras) förmågan är

bättre än den expressiva. Det är alltså lättare för barnet att förstå än att uttrycka sig, säger Maria Forsgren.

Genetik

I 90 procent av fallen finns det en genetisk förklaring till Angelmans syndrom. Det orsakas av en störning i funktionen på genen UBE3A. Den hittas på kromosompar 15 (15q11.2-q13). Genen finns i ett område där funktionen styrs av så kallad genomisk prägling (imprinting). Det innebär att genen används olika beroende på vilken förälder den nedärvt ifrån. I fallet med gen UBE3A är den del av genkopian som nedärvs via pappan inaktiv och den som nedärvs via mamman fungerar inte som den ska. UBE3A kodar för tillverkningen av ubiquitin, som är ett protein som har betydelse för utvecklingen av nervsystemet.

– Jag brukar likna genetik vid ett kokboksuppslagsverk, säger Maria Forsgren. Ett enstaka stavfel, vi säger att det står solt istället för salt, innebär att vi inte kan hitta rätt. På samma sätt kan ett enda baspar orsaka problem i hela genen.

Det finns tre olika orsaker till den genetiska förändringen. Hos cirka 70 procent beror den nedsatta funktionen av UBE3A på en deletion, det vill säga att personen saknar en bit av kromosomen på mammans sida. Då kan även en pigmentgen som finns i närheten vara påverkad och personen får en ljusare hår- och hudfärg än övriga familjen. Deletionen kan vara större eller mindre, vid större deletion har man generellt också lite större problem.

Den genetiska förändringen kan också bero på att barnet vid befruktningstillfället har fått en dubbel uppsättning av kromosom 15 från pappan men inte från mamman. Detta kallas för uniparentell disomi, UPD, och är mer sällsynt. Eftersom genkopian som nedärvs från pappan är inaktiv så blir effekten av UPD och deletion på mammakromosomen densamma, nämligen förlust av en fungerande UBE3A.

En tredje orsak till den genetiska förändringen är en mutation, det vill säga en mindre bit av genen är förändrad.

– Hos cirka 10 procent av de som diagnostiseras med Angelmans syndrom hittar man inte några genetiska förändringar utan ställer diagnosen baserad på patientens symtom, säger Maria Forsgren.

Vanligast är att syndromet har orsakats av en nymutation och då är risken för att föräldrarna ska få fler barn med Angelmans syndrom väldigt liten.

Intellektuell funktionsnedsättning

Det finns alltid en intellektuell funktionsnedsättning hos barn med Angelmans syndrom. Genom bedömning av utvecklingsnivån kan barnen få rätt krav och förväntningar på sig. Det innebär också att barnen får rätt till stöd som tillgång till särskola och omfattas av Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS.

–Har man en intellektuell funktionsnedsättning har man rätt till samhällets stöd, säger Maria Forsgren.

Epilepsi

Upp till 90 procent av barn med Angelman får sitt första epileptiska anfall i tvåårs åldern. Det är viktigt att behandla och därför särskilja epilepsi från andra typer av anfall.

– Om ett barn får ett anfall av att ta på sig skorna är det i regel inte ett epileptiskt anfall, säger Maria Forsgren.

Läkaren ställer en epilepsidiagnos efter att ha bevittnat två kliniska anfall och gjort en EEG-undersökning. EEG-bilden har ett alldeles speciellt utseende vid Angelmans syndrom. De flesta har flera olika typer av epileptiska anfall. Stora toniskt-kloniska anfall, fokala anfall som pågår under längre tid, då barnet kan vara svårt att få kontakt med, och myoklonier som är korta ryckiga anfall vilka inte behöver bero på epilepsi.

– När hjärnan frikopplar sig ifrån motoriken kan det ske en urladdning vilken i sig inte är epileptisk. Det kan vi alla få på väg in i eller ut ur sömn, säger Maria Forsgren.

Behandlingsmetod beror på anfallstyp. Barn med Angelmans syndrom svarar ofta bra på medicinering med till exempel Levetirazepam eller Valproat. I de fall då man testat två antiepileptika utan anfallskontroll ska man remitteras vidare till ett epilepsicenter för att diskutera andra behandlingar. Ibland kan behandling med ketogen kost eller mat med lågt glykemiskt index vara ett alternativ. Detta är en omfattande behandling och kräver tät kontakt med ett epilepsicentrum i början. Det är inte alltid man uppnår anfallsfrihet när man har en terapiresistent epilepsi. I dessa fall kan anfallsreduktion vara målet med behandlingen. Epilepsin brukar avta i de sena tonåren eller i vuxen ålder.

Motorik och ataxi

Tidigt i barnets utveckling blir det tydligt att motoriken är påverkad. Ataxi är en rörelserubbning som ger ryckiga och okoordinerade rörelser. Därför är det vanligt att barnen flaxar mycket med armarna. Ataxin yttrar sig först med att barnet har svårt för att lära sig sitta. De allra flesta barn lär sig att gå, fast lite senare. I vuxen ålder går 98 procent varav 64 procent självständigt. Det kan även vara problem med finmotoriken, med svårigheter att gripa efter små saker, vända blad i en bok eller äta utan att spilla.

Oralmotorik

Det finns olika mängd nervceller som styr olika motoriska delar av kroppen. Har man svårt med nervcellssignalering, vilket bristen på ubiquinin leder till, har man ofta svårt med munmotoriken på olika sätt. Eftersom även tarmarna styrs av nerverna är det inte ovanligt med magproblem av samma skäl.

– Förstoppning är snarare regel än undantag, säger Maria Forsgren. Men det finns medicinering som fungerar bra.

Dregling beror också på att man har svårt att sköta oralmotoriken men det går att behandla med Skopodermplåster och Sialanar. Gastroesofageal reflux innebär att magmunnen inte håller tätt och innehållet i magsäcken kommer upp i matstrupen. Det är också vanligt och märks ofta genom att barnen ligger och sväljer i sömnen eller kräks efter en måltid. Nexium kan användas för att minska saltsyreproduktionen i magsäcken så att maten inte är sur när den kommer upp och därmed inte fräter i matstrupen.

Sömnproblem

Alla med Angelmans syndrom har sömnproblem. Variationen är stor och man vet inte riktigt varför barnen sover så lite.

– Det kan vara bra att känna till att det oftast är jobbigare för familjen och föräldrarna än för barnet självt, säger Maria Forsgren. Vi behandlar sömnproblemen frikostigt för att vi vet hur viktig sömnen är för att vardagen ska fungera för både barn och föräldrar. Många barn medicinerar med melatonin. Problemen brukar bli bättre ju äldre barnen blir.

Forskning

Det pågår intensiv forskning kring Angelmans syndrom. En stor anledning är att olika patientföreningar i världen hjälper till med finansiering. Till exempel forskas det kring möjligheter att hitta molekyler för att aktivera genen så att UBE3A kan bildas. Även

forskning kring medicinsk cannabis kopplat till epilepsi pågår. De flesta studier befinner sig fortfarande i den första fasen.

– Det handlar inte om att bota Angelman. Det är viktigt att komma ihåg, men mycket av forskningen handlar om att göra symtomen lindrigare. Få lite bättre kognitiv funktion, lite bättre motorik, lite lindrigare neuropsykiatriska symtom och så vidare, säger Maria Forsgren.

Frågor till Maria Forsgren

Jag har tvillingar, hur kan den ena ha Angelmans syndrom men inte den andra?

– Vid enäggstvillingar har man identiskt genetiska material, men vid tvåägg-, som är vanligare, har man olika och då kan en nymutation uppstå på det ena barnet.

Finns Angelmans syndrom i olika grad?

– Ja det gör det. Svår eller medelsvår är vanligast.

Ingår generaliserad ångest i Angelmans syndrom?

– Ja det finns en orosproblematik och ofta kan det vara svårdiagnostiserat.

Hur ser språkcentret ut i hjärnan?

– Det är inte underutvecklat utan det är nervcellerna som är underutvecklade. Det finns många olika orsaker kring varför inte kommunikationen fungerar.

Vad ska vi som jobbar i skolan tänka på?

– Det är viktigt att alla är informerade kring epileptiska anfall och även ataxin, alltså förhindra att barnet skadar sig om det ramlar. Det är också viktigt att ni är uppmärksamma på barnets kommunikationssvårigheter och att det därmed inte kan uttrycka om det har ont någonstans.

Bertil har Angelmans syndrom

Bertil är sju år och kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin syster Olivia, fem år, mamma Maria och pappa Urban.

Graviditeten med Bertil var normal och han föddes fem dagar före utsatt ankomst med en bra förlossning. Första tiden efter födseln

var allt bra. Maria hade svårt att amma och fick ha en amningsnapp för Bertil fick inget bra grepp.

– Av alla tecken är det nog det som har kommit till mig sist, att han hade svårt att suga. Det är ju så vanligt ändå. Något annat som ingen kommenterade var att han hade tungan ute mycket, säger Maria.

När han var tre månader ställde Maria och Urban frågor på BVC om Bertils utveckling.

– Jag undrade varför han bara hade vänt sig en gång men aldrig igen och varför han inte kunde lyfta sitt huvud. Då fick jag som svar att alla är olika och det är inget fel på ditt barn, säger Maria

Maria slutade helt med amningen när Bertil var sex månader och inte fick i sig tillräckligt. Han åt bra i flaskan och var en nöjd bebis som skrattade mycket. På ettårsdagen kunde han fortfarande inte sitta upp utan stöd. Då kontaktade BVC barnmottagningen och efter det gick det fort.

– Vi fick komma och träffa en läkare som berättade om hela vår framtid trots att vi ännu inte hade fått någon diagnos. Sen tog det nästan ett helt år innan vi fick veta.

Bertil fick diagnosen Angelmans syndrom.

Neuropsykiatri vid Angelmans syndrom

– Många barn med Angelmans syndrom har också autism eller autismliknande problematik. Det tar sig olika uttryck hos olika personer, men svårigheterna kan avhjälpas om omgivningen har förståelse för vad det innebär.

Det säger Suzanne Steffenburg som är överläkare på, BNK Barnneuropsykiatriska kliniken på Drottning Silvias Barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Barn med Angelmans syndrom har alltid en intellektuell funktionsnedsättning. För att veta vilken grad av nedsättning barnet har görs en neuropsykiatrisk bedömning. När barnet kommer till BNK undersöker läkare, psykologer och pedagoger vilken utvecklingsnivå barnet befinner sig på. Då tittar man bland annat på IQ-nivå. Normalbegåvningsnivån ligger på 100 och ligger man under 70 innebär det en intellektuell funktionsnedsättning.

Bedömningar görs både genom standardiserade tester men också genom intervjuer med föräldrar och andra vuxna i barnets närhet

för att få en samstämmig bild kring barnets funktion. De flesta barn med Angelmans syndrom har en svår nedsättning och behöver mycket hjälp med det vardagliga.

– Det är inte bara teoretiskt. Det är viktigt att veta var barnet ligger för att kunna utreda andra problem och störningar. Genom att fastställa utvecklingsnivå har vi möjlighet att sätta rimliga förväntningar på barnen, säger Suzanne Steffenburg.

Autism och Angelmans syndrom

Många av barnen har också autism. Nyttan med att få en diagnos är att veta hur man kan jobba med till exempel kommunikation och beteendeproblem.

– I de flesta fall går det att ta ett blodprov för att diagnostisera Angelmans syndrom men det går inte att ta ett blodprov för att konstatera autism, säger Suzanne Steffenburg.

Bedömningen görs utifrån två områden. Förmågan att vara ömsesidig i sin kontakt och i sin kommunikation. En fungerande ögonkontakt är en stark indikator.

– Många barn med Angelmans syndrom använder inte ögonkontakt på ett ömsesidigt sätt. Det går lättare om barnet självt söker kontakt men svårare om någon annan tar initiativet, säger Suzanne Steffenburg.

Kommunikationen är också en viktig indikator. Många barn saknar sätt att förmedla sig på, men även där det finns ett språk används det inte på det förväntade sättet. Autism är också kopplat till vissa beteenden som fixeringar för sådant som glittrar, känslighet för förändringar, ljud, ljus och beröring.

Förmågan till kommunikation

Det är viktigt att försöka hjälpa barnen med att kommunicera. Om de har en metod för att göra sig förstådda och möjlighet att förstå vad som ska hända under dagen mår de oftast bättre. Majoriteten utvecklar bara ett mycket begränsat tal, men barnen förstår bättre vad de ser än vad de hör. Därför är det ofta en fördel att kommunicera med bilder.

– Det är viktigt att vara konkret och tydlig i umgänget med barnen och gärna använda bilder eller gester. Att barnen är duktiga visuellt, nyfikna och envisa bör utnyttjas på ett positivt sätt, säger Suzanne Steffenburg.

Att bryta negativa beteenden

Om barnet saknar förmåga att kommunicera vad de vill eller hur de mår kan det reagera med ett utbrott eller genom att skrika eftersom det är de uttrycksmedel de har. Men beteendeproblematik kan också bero på helt andra saker än kommunikationssvårigheter. För att kunna bryta beteenden som ställer till problem är första steget att analysera varför de uppkommer.

– Många negativa beteenden är en omedelbar reaktion på ljud, ljus eller förändring. Eller när man byter aktivitet. Det gäller att hitta den utlösande orsaken, säger Suzanne Steffenburg.

Ibland kan självdestruktiva beteenden vara en inre stimulans när hjärnan signalerar till olika system. Endorfiner kan till exempel påverka beteenden och det är vanligt att barnets beteende trappas upp som i en spiral. Hyperaktiviteten brukar bli bättre med åldern. Utbrott handlar ofta mer om yttre stimulans till exempel att rutiner saknas eller bryts. Det kan också handla om att barnet inte vet vad som ska hända eller är rädd för något.

– Om man vet att barnet alltid får utbrott i affären kanske föräldrarna får acceptera att det inte går att ha med barnet där, säger Suzanne Steffenburg.

Det är viktigt att göra en kartläggning av orsaker till beteenden så att man vet vad man kan ha för förväntningar på barnet.

– Då kan vi till exempel lära oss att se när ett utbrott är på väg och på så sätt kunna avleda och distrahera med något annat, säger Suzanne Steffenburg.

Frågor till Suzanne Steffenburg:

Vad kan vi göra åt att vårt barn ger ifrån sig höga ljud?

– Det är vanligt med den typen av problem. Barnet tål sina egna åstadkomna ljud men är mer känsligt för andras. Det hör antagligen inte ljuden på samma sätt. Det kan till exempel vara bra att träna skillnaderna mellan att det är tyst och bullrigt.

När ska man bryta ett negativt beteende?

– Det gäller att leta efter mönster, när händer det? Vad pågår runt omkring? En del av det hela kan vara en dålig vana. Beteendet kanske känns bra för barnet. Ibland är det rätta att bara låta det vara och inte göra en för stor affär av det.

Kan man medicinera mot hyperaktivitet?

– Det handlar framförallt om svårigheter att styra sin egen aktivitetetsgrad. Vissa barn med Angelmans syndrom har glädje av ADHD-medicinering. Graden av impulsivitet och överaktivitet kan hjälpas med medicinering som exempelvis med Ritalin, Concerta eller Elvanse.

När ska en neuropsykiatrisk utredning göras?

– Det bör åtminstone göras före skolstart, kanske när man är i sex-års åldern.

Sömnpromblem vid Angelmans syndrom

– Sömn och vakenhet är som två sidor av samma mynt. Yin och yang. Det ena kan inte fungera utan det andra. Men det är många saker som måste fungera för att det ska bli bra, säger Jan-Erik Broman som är docent vid Institutionen för neurovetenskap vid Uppsala Universitet.

Den normala sömnen följer en dygnsrytm där sömn och vakenhet är beroende av varandra. År 1729 funderade en astronom över orsaken till att mimosaväxtens blad är utfällda på dagen men slockar på natten. Växten tycktes ha en egen inneboende klocka.

– Man har låtit människor vistas i en miljö där det inte går att avgöra vilken tid på dygnet det är. Då visar det sig att människan har en dygnsrytm på 25 timmar ungefär. Med tanke på att dygnet bara har 24 timmar har vi alltså en tendens att hela tiden vilja skjuta på dygnet, säger Jan-Erik Broman.

Vi behöver ljus för att vår biologiska klocka ska gå rätt och vi ska må bra. Kroppen får information via receptorer i ögat som inte är till för synen utan de tar upp ljus och skickar signaler till hjärnan om vilken tid det är på dygnet. Melatonin är ett hormon som styr klockan och dygnsrytmen i alla organ. Insöndringen i blodet börjar ett par timmar före vi ska sova och försvinner en tid före uppvaknandet. Det är inget egentligt sömnmedel utan ställer vår sömnklocka i fas med solen. Jetlag är ett bra exempel på hur vår inneboende dygnsrytm påverkar oss. Snabba förskjutningar över tidszoner kan påverka sömnen mycket.

Vad händer när vi sover?

Vi har tre olika medvetandetillstånd. *Vakenhet* är det första. Sen delas sömnen in i *REM-sömn* och *icke-REM* sömn. Under icke-

REM sömnen, eller djupsömnen, återhämtar sig kroppen. Vi sover djupt och tillväxthormoner fylls på. När vi sover djupt är hjärnaktiviteten låg. Under natten sover vi i 90-minuters cykler och det är normalt med några korta uppvaknanden där emellan. I början av natten behöver kroppen djupsömn för att återhämta sig. Sedan går vi alltmer in i REM sömnen. Under REM sömnen (Rapid Eye Movement) är hjärnan minst lika vaken som när kroppen är vaken. Det sker en utrensningsprocess och vi drömmer.

Vad är sömnstörningar?

Sömnstörningar är vanliga och kan ha en stor negativ inverkan på livskvalitén. De brukar delas in i fyra huvudgrupper.

Insomnier, innebär att man har svårt att somna och att somna om. Det leder till trötthet på dagen och att man inte fungerar som man ska. Uppskattningsvis lider 40 till 50 procent av befolkningen av insomnier. Det går att behandla i första hand med kognitiv beteendeterapi, KBT.

Hypersomnier, innebär att man har svårt att hålla sig vaken. Man kan somna vid fel tillfällen. Narkolepsi är en typ av hypersomnier. Ibland kan det behandlas med centralstimulerande medicinering och beteendeterapi.

Dygnsrytmstörningar är förskjutningar av dygnet. Vanligast är en försenad sömnfas med stora svårigheter att vakna och komma upp på morgonen samt svårigheter att sedan somna på kvällen. För en del personer kan det vara mycket svårt att anpassa den egna dygnsrytmen till omgivningens.

Parasomnier, är störningar och tillstånd som bara finns i sömn eller som förvärras under sömn. De är vanligast hos barn och exempel på detta är sömngång och nattskräck.

Sömn och Angelmans syndrom

Forskningen fastslår att det finns sömnproblem hos individer med Angelmans syndrom. Studier som gjorts är inte på så stora grupper utan ofta fallbeskrivningar av enstaka personer.

– Forskningen visar på att de vanligaste symtomen är väckningar på natten, en uttalad sömnighet och en kort nattsömn. Men det finns ingen tydlig bild om vad det är för sömnstörningar som förekommer, säger Jan-Erik Broman.

Vid en studie från 2008 konstaterades att om barnen får melatonin resulterar det i en halvtimmes tidigare insomning och barnen får nästan en timmes längre nattsömn. Studien innefattade dock bara fyra individer.

– Det ligger i sakens natur att det vid sällsynta diagnoser är svårt att få större underlag. Resultatet var ändå entydigt, säger Jan-Erik Broman.

År 2018 kom en studie som visade att hos personer med Angelmans syndrom är melatonininkurvorna avvikande. De avviker dock på olika sätt mellan olika personer. Det finns ingen brist på melatonin men det utsöndras vid fel tidpunkter på dygnet vilket har effekt på sömnen. Studien gjordes på nio individer. Sömnbristen hos barn med Angelmans syndrom kan förvärra tillstånd som epilepsi. Anfall förekommer ofta, eller kan bli värre, om barnet är trött. Sedan ger anfällen i sig upphov till mer sömnbrist.

– Det blir en ond cirkel som kan vara besvärlig att komma tillrätta med, säger Jan-Erik Broman.

Andningsstörningar såsom sömnapné och snarkning påverkar också sömnen. Kraftiga snarkningar är ett tecken på att luftvägen inte är fri.

– Det är viktigt att följa upp sådana tillstånd för det påverkar sömnen och går att behandla, säger Jan-Erik Broman.

Sömnhygien

En god sömnhygien innebär åtgärder för att underlätta insomningen och en fortsatt sammanhållen sömn under natten.

– Det är något som kan betraktas som en bas som ska fungera för att underlätta annan behandling, säger Jan-Erik Broman.

En god sömnhygien innefattar regelbundna tider för sänggående och uppstigande och nedvarvning i god tid. Miljön kring sovplatsen är också viktig. Det ska vara tyst, eller möjligen svaga monotona ljud. Det ska vara mörkt, eller en svag belysning och varken för kallt eller för varmt.

– Det kan vara bra att ha en avgränsad plats för sängen så att barnet vet att det är här det ska sova. Ha inte för många leksaker i sängen utan kanske ett gosedjur eller en filt för att skapa trygghet. En spjålsäng kan vara en god idé även längre upp i åldrarna, säger Jan-Erik Broman.

Enklare massage eller smekningar och tyngdtäcken har också visat sig fungera vid insomningen för många barn.

Frågor till Jan-Erik Broman:

Har barn och vuxna med Angelmans syndrom ett mindre sömnbehov?

– Sömnen är olika hos olika individer men forskningen tyder inte på att själva behovet är mindre hos personer med Angelmans syndrom.

Handlar sömnsvårigheterna om barnets melatoninrubbingar? Går det att ställa till rätta?

– Det är inte hela lösningen men det är en viktig del. Utifrån de små studier som har gjorts om detta så behöver vi veta mer och det är mer på gång.

Bertil är lättväckt

När Bertil var sju månader började han sova dåligt. Innan dess hade han sovit i sin säng men nu fick Maria och Urban ligga kvar med honom i sängen.

– Jag minns att jag tog över honom till vår säng på natten till julafton. Sen dess har han sovit hos oss. Ett tag kunde vi inte röra oss utan att han vaknade. Han somnade och sov en timme och sen fick vi byta av varandra hela natten. Varje kväll var förstörd, säger Urban.

Det största problemet är att Bertil är väldigt lättväckt. Han har provat Melatonin men eftersom problemet inte är insomnandet utan att han vaknar så har det inte fungerat särskilt bra. De senaste åren har han fått Theralen och numera sover han i sin egen säng. I somras sov Bertil elva till tolv timmar varje natt.

–Vi upplever att Bertil sover bättre när det är sommar. Kanske beror det på att vi är ute mer och får mer solljus. Nu när det är höst blir problemen värre. Han vaknar nästan varje natt och ropar på oss. Då går vi in och lägger oss på madrassen bredvid hans säng och sover där resten av natten, säger Maria.

Kommunikation vid Angelmans syndrom

– **Kommunikation ska vara motiverande. När ni ska börja föra in ett kommunikationshjälpmedel gör det i en situation som barnet tycker är kul. Då har ni bra förutsättningar att lyckas, säger Eva Holmqvist som är arbetsterapeut och jobbar på DART, kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.**

DART arbetar med att hjälpa personer med kommunikations-svårigheter att hitta rätt metod och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. De arbetar patientnära men också med utbildning, utveckling och forskning inom området.

Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilken bland annat finns beskriven i flera av FN:s konventioner. I barnkonventionen och konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vad är kommunikation?

Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation.

– Alla människor kommunicerar. Redan som nyfödda börjar vi söka ögonkontakt. Bebisar kommunicerar också när de gråter, säger Eva Holmqvist.

Vi söker kontakt för att få närhet, behov uppfyllda, vara delaktiga, lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Barn kan visa att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

Vad vill barnet kommunicera?

När vi pratar med små barn ställer vi ofta frågor för att få svar på vad barnet vill ha. Det är viktigt att vi utvidgar barnets kommunikation längre än att kunna svara på frågor.

– När jag började jobba handlade det mycket om att kunna begära saker och ting. Fast väldigt ofta handlar kommunikation om att kunna kommentera, fråga och vara med i det sociala sammanhanget, säger Eva Holmqvist.

När barnet inte svarar som förväntat på kontakt, på grund av till exempel sin funktionsnedsättning, har vuxna en tendens att bli lite försiktiga.

– Istället behöver vi ösa på med mer kommunikation. Vi behöver jobba aktivt med att både prata och att lyssna. Ge barnet tid och ha en positiv förväntan. Försök att alltid vänta på respons i minst 20 sekunder. Gärna längre, säger Eva Holmqvist.

AKK som stöd

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

– Man ska inte vara rädd för att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Det förvirrar inte barnet – tvärtom kommer barnet självt att välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. Att presentera flera alternativ innebär att barnets möjligheter blir större. Så blanda gärna, säger Eva Holmqvist.

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

– Det är bra om alla i omgivningen är engagerade och pratar ihop sig om ett gemensamt kommunikationssätt. Då kan det underlätta att göra en kartläggning av de AKK som kan fungera för barnet och omgivningen, säger Eva Holmqvist.

AKK hindrar inte talutvecklingen, utan stimulerar den.

– Barn ska inte behöva bevisa att de förstår bilder eller hur ett hjälpmedel fungerar för att få tillgång till det. Oftast behövs lång tid för att behärska ett kommunikationssätt. Tänk på att till ett litet barn talar vi i tolv timmar varje dag och det dröjer ändå minst ett år innan barnet säger sitt första ord, säger Eva Holmqvist.

Hur ska man börja?

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

peka på bilder. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för barnet. En tumregel kan vara att använda sig av en responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:

1. Titta och lyssna: Se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.

2. Vänta och förvänta: Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.

3. Tolka och bekräfta: Tolka och bekräfta vad barnet *gör*, inte bara vad det säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel ”ah, du leker med bilen” eller ”spanar du efter katten nu?”. Detta är också kommunikation.

En typ av hjälpmedel som man kan göra hemma och som kan vara väldigt viktig i barnets möte med nya personer är ett kommunikationspass. Det är en beskrivning i jag-form som handlar om barnet. Vad hen gillar och inte gillar och lite mer information om vilket kommunikationssätt barnet bäst behärskar.

– Det kan vara bra i nya miljöer. Barnet får möjlighet att berätta lite om sig själv, kanske också om sin diagnos och vad det behöver lite extra hjälp med, säger Eva Holmqvist.

Tips på hemsidor:

www.bildstod.se

www.dart-gbg.org

www.dart-gbg.org/delaktigiogonblicket

<https://appstod.mfd.se/> (en webbsida för att få information om appar för kommunikation eller kognitionsstöd. Det finns till exempel sökfunktion för vilken teknik som används – ios eller android, och vilken typ/funktion man önskar i appen, vilket pris man kan tänka sig att betala etcetera.)

Frågor till Eva Holmqvist:

Måste man använda bildstöd först för att kunna använda talande hjälpmedel?

– Nej, att använda ett talande hjälpmedel förstärker bilden. Man hör och ser samtidigt och kan få en reaktion på det som sägs. Genom bilder kan vi förstärka det som en pratapparat säger till exempel.

Vår son tar bättre till sig riktiga fotografier än ritade bilder, kan vi använda det istället?

– Har jag ett foto på en bil så är det ju den bilen, medan en ritad bil är en bil generellt. Därför kan det vara bra att använda ritade bilder. Men använd fotografier också. Ju mer desto bättre.

Vi vill att även andra ska förstå vår son, han använder främst kroppsspråket, vad ska vi börja med?

– Skapa gärna lite konsensus kring barnet så att alla i omgivningen tolkar honom på samma sätt. Försök att föra in lite bildkommunikation, använd nyckelorden i det du säger och börja med att ta steget att du som vuxen använder hjälpmedlet. Välj ut ett par situationer varje dag och börja så att det inte blir övermäktigt. Ett kommunikationspass kan vara bra för att förklara för andra hur han kommunicerar.

Hur är tillgången till pratapparater i olika regioner i Sverige?

– Det är lite olika regler i olika regioner men det finns pektdatorer som möter många olika behov. Inom vissa landsting går det bra att få en app förskrivna medan i andra är det begränsat. Fråga barnhabiliteringen om vad som gäller för din region.

Hur länge ska vi fortsätta prova alla hjälpmedel när de inte ger något resultat?

– Det är svårt att säga och det beror ju lite på hur ni använder hjälpmedlet. Försök välja ett sätt som fungerar bra för er. Det är viktigt att ni är bekväma med det. Och sluta inte, det tar tid men plötsligt kan ni få respons.

Hur fungerar ögonstyrda kommunikationshjälpmedel?

– En liten kamera sitter under bildskärmen på en dator. Man kalibrerar utifrån personens ögon och när hen tittar på skärmen känner den av var på bildskärmen personen tittar. Med en ”talsyntes” pratar då datorn och därmed kan personen kommunicera.

Bertil ljudar och säger några ord

Bertil pratar inte men säger ett par ord till exempel mamma och pappa. Maria och Urban har fått hjälp av habiliteringen med att testa olika hjälpmedel, som bildkartor och PECS, som är ett bildkommunikationssystem.

– Bertil ljudar mycket, vi tolkar hans kroppsspråk och det fungerar ganska bra. Vi vet ju att vi måste jobba med fler hjälpmedel. Det händer ofta att Bertil kommunicerar med oss och vi inte förstår vad han menar, säger Urban.

Bertil kan bli ganska frustrerad om han inte får som han vill och då visar han det tydligt. Men det blir sällan några utbrott.

– I en period ägnade han sig åt självskadebeteende. Han klämde sina fingrar under bordet, men efter en tid slutade han. Han har också haft en del skrattanfall men det har kommit och gått, säger Urban.

Bertil är väldigt kärleksfull och har en stor empatisk förmåga. Han visar det genom att vilja vara nära och gosa på morgonen och på kvällarna. Han kan också bli väldigt rädd och orolig och då ”klyker” han sig (får kväljningar men kräks inte).

– En gång satt jag och var ledsen och försökte att inte visa för barnen att tårarna rann. Då tog Bertil ett par servetter och gav till mig. Han läser av ens känslor väldigt väl. En annan gång när vi var stressade kom ”klykningarna” för att han så tydligt kände av stämningen, säger Maria.

Kommunikation och beteende

– Ofta tänker vi att beteende är någonting negativt, men i själva verket är beteende kommunikation. Vi måste se på det som något nödvändigt, säger Heidi Elisabeth Nag, som är specialpedagog vid Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser i Norge.

Frambu är en systerorganisation till Ågrenska som ligger i närheten av Oslo. Det är ett kompetenscenter för sällsynta diagnoser, som samarbetar med Ågrenska inom en del områden.

Beteenden hos personer med Angelmans syndrom

Typiska uppföranden hos personer med Angelmans syndrom är en ovanlig ögonkontakt, upprepade ”flappande” handrörelser och ett

avvikande socialt beteende, som ofta tolkas som ovanligt positivt. I två olika brittiska studier har man tittat på beteenden hos personer med intellektuell funktionsnedsättning kopplat till olika diagnoser. De visar att hos 70 procent av individerna med Angelmans syndrom finns uppföranden som är typiska för svårigheter inom autismspektrat.

– Det finns en risk för att beteendet kan feltolkas och diagnostiseras som autism. Konsekvenserna av det kan bli att man bortser från personens sociala och kommunikativa potential, säger Heidi Elisabeth Nag.

I studierna tittar man bland annat på förekomsten av vissa beteenden och dess omfattning bland personer med olika typer av diagnoser. I gruppen, personer med Angelmans syndrom, är det vanligt med ett utåtagerande beteende (70 procent). Det är relativt få personer, jämfört med andra diagnoser, som ger uttryck för självska debeteende (40 procent), hög grad av impulsivitet (30 procent) och hyperaktivitet (13 procent).

Det finns en stor variation kring aggressivitet hos personer med Angelmans syndrom. Det skiljer så mycket som mellan sex och åttio procent mellan olika studier.

– Det stora glappet kan bero på hur begreppet aggression definieras. Barn med Angelmans syndrom har ett, ibland våldsamt sätt, att ta kontakt med andra. Det kan uppfattas som aggression i vissa studier men inte i andra, säger Heidi Elisabeth Nag.

I en leksituation kan till exempel ett barn reagera våldsamt på förändring. Om den vuxne väljer att avbryta leken kan barnet visa sitt missnöje genom att slåss. Då är det viktigt att förstå hur och varför barnets aggression uppkommer.

– Om en person slår dig gör det inte mindre ont om vi vet varför. Men det är viktigt att veta för att rätt kunna bemöta personen. Aggressionen betyder i det här fallet att barnet vill leka mer, säger Heidi Elisabeth Nag.

Vad betyder barnens leenden?

De flesta barn med Angelmans syndrom uppfattas som glada på grund av att de ler mycket och ofta. Men det är viktigt att lära sig att tolka barnens leenden för vad de är. De skrattar både när det är roligt och när de inte mår bra.

– Man har sett att skratt och leenden ökar när barnen har ångest. I en sådan situation är det viktigt att veta hur barnet ser ut när skratt

är bra och när skratt inte är bra. Det är en signal på någonting och den vuxne måste lära sig att tolka det, säger Heidi Elisabeth Nag.

Hur kan vi ändra på ett beteende?

Vid en analys av orsaker till beteenden bör man *alltid* i första hand utröna om problemet är medicinskt. Alltså att utesluta att personen upplever smärta eller obehag. Har barnet kommunikationsproblem är det svårt för det att berätta att det har ont och var det har ont. Andra orsaker kan vara *sensoriska*, det vill säga att personen får för mycket sinnesintryck. Negativa beteenden kan också utlösas av *ångest, frustration* eller *sömnpblem*. För att kunna ändra på ett beteende måste vi veta hur det har uppkommit.

– Uppförandet kan också vara relaterat till barnets intellektuella funktionsnedsättning. Hur väl barnet förstår och kontrollerar sina egna känslor och hur det uttrycker dem. Det är viktigt att hjälpa barnet att sätta ord på känslorna, säger Heidi Elisabeth Nag.

Ibland går det att stoppa ett negativt beteende innan det eskalerar. Det är dock bara möjligt om man kan upptäcka signaler på att det är på väg. Det kan vara bra att arbeta systematiskt med loggbok och anteckna händelseförloppet. Detta är inget som föräldrar ska göra ensamma utan ta hjälp av alla som jobbar runt barnet.

– Det går inte att lära sig något under det utåtagerande skedet. Se istället till att jobba med beteenden innan de sker, snarare än att analysera konsekvenserna av dem, säger Heidi Elisabeth Nag.

En önskan att kommunicera

Negativa beteenden eskalerar för att personen inte kan uttrycka sin frustration på något annat sätt. Därför bör fokus läggas på språkmiljön och kommunikationsträning; att lyssna på vad personen har att säga. Till hjälp finns AKK, *alternativ och kompletterande kommunikation*. Det är aldrig för sent att börja använda kommunikationshjälpmedel, men det kräver att den vuxne har tålamod.

– Om du vill att barnet lär sig franska och du bara pratar svenska så kommer barnet aldrig att lära sig franska. Då måste man fortsätta prata franska med barnet. Till slut kan det lossna. Det finns möjligheter. Jag har sett personer med Angelmans syndrom använda avancerade kommunikationshjälpmedel som PODD*, säger Heidi Elisabeth Nag.

*PODD är en kommunikationsbok som är uppbyggd efter den språkliga utvecklingen och ger möjlighet till avancerad kommunikation.

Frågor till Heidi Elisabeth Nag:

Vårt barn blir ledset om någon annan är ledsen, hur ska vi reagera på det?

– Det är inte så ovanligt att barn med intellektuell funktionsnedsättning är bra på att visa empati och iklä sig andras känslor. Det är ett väldigt bra läge att lära, visa och förklara. Sätt ord på känslorna.

Hur ska jag få barnet jag jobbar med att börja svara på när jag använder kommunikationshjälpmedel?

– Ibland når vi aldrig längre än att det är vi som använder tecken och bilder och att barnen inte svarar. Men de förstår, och det är viktigt att fortsätta. Du ska vara modell. Prata och visa på det språk som barnet ska svara på. Om barnet inte gör det betyder det inte att barnet inte förstår.

Andra vuxna reagerar ofta på när personen med Angelmans syndrom som jag jobbar med skrattar. Då kan beteendet eskalera, hur ska vi göra?

– Ett bra råd är att ha med en lapp där det står att den här personen har Angelmans syndrom och skrattar både när hen är glad, orolig och stressad.

Motorik och aktivitet

–Vi som är fysioterapeuter inom habiliteringen försöker få era barn att bli så duktiga motoriskt som möjligt. Det gör att de får mindre svårigheter och smärtproblematik i framtiden, säger Linda Rahm som är fysioterapeut på Barn- och ungdomshabiliteringen i Västra Frölunda.

Vid ett besök på habiliteringen görs en grovmotorisk kontroll som behandlingen sedan utgår ifrån. Fysioterapeuten tittar då till exempel på hur väl barnet kontrollerar huvudet, rullar, sitter, kryper, står och går. De allra flesta besitter kroppens alla motoriska funktioner redan i femårsåldern. De färdigheterna utvecklas sedan med tiden.

Fysioterapeutens bedömningar görs på olika nivåer. Hen tittar på kroppsfunction och kroppsstruktur, men också på aktivitet och delaktighet.

– En intellektuell funktionsnedsättning innebär ofta motorik nedsättningar i varierande grad. Därför är det viktigt med rätt förväntningar. Det gäller att se på det som en helhet, säger Linda Rahm.

För barn med Angelmans syndrom bör man göra en rörlighetskontroll av lederna. Det är något som också ska följas upp regelbundet, åtminstone vartannat år. Förutom motorik-kontroller följer fysioterapeuten upp barnens aktivitet i hem- och förskolemiljö.

Träningen ska vara funktionell

– Idag arbetar vi med funktionell träning, alltså att barnet övar i vardagliga aktiviteter utefter sina individuella förutsättningar, säger Linda Rahm.

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

– Jag försöker leka in träningen med barnet, därför är det viktigt att föräldern berättar för oss vad barnen tycker om att göra. Det är precis som för oss vuxna, det går inte att träna om det inte är roligt, säger Linda Rahm.

Barn med Angelmans syndrom har ofta svårt med grov- och finmotoriken, koordinationen och balansen.

– Ridning är en väldigt bra träningsform för barn som är muskelsvaga. Hästens rörelser stimulerar normala gångrörelser och muskelspänningen tränas när man försöker hålla sig kvar på hästen, säger Linda Rahm.

Bad- och bassängträning är ett annat exempel. I vatten tränar man inte bara musklerna utan även vattenvana. Överaktiva barn mår bra av att träna avslappning i vatten vilket också kan vara bra för sömnproblematik. Lungkapaciteten är också bra att träna upp genom att öva på att andas mot ett motstånd. Långsamt blir lungorna, genom träning, bättre på att transportera upp slem och snor.

– I vatten kan man till exempel träna lungkapaciteten genom att låta barnet stänga munnen och blåsa bubblor under vattnet, säger Linda Rahm.

Positionering som aktivitet

Utöver rörelseträning är det också bra för barn som är hypotona att stretcha musklerna. Om barnet sitter mycket i rullstol kan det få för korta muskler på baksida lår. Ortosbehandling kan vara ett sett att genomföra långvarig töjning.

– Det är viktigt att tänka på hur barnet sitter, står och ligger under hela dygnet, säger Linda Rahm.

Ståträning är också bra även för barn som kan gå men sitter mycket i rullstol då det stärker höftmuskulaturen. Det hjälper kroppen att träna både muskler och skelett, samt är bra för mag-och tarmaktiviteten. Ståträning kan också ha positiv effekt mot skolios.

– Vi är gjorda för att stå och gå och att komma upp, det påverkar hjärtat positivt. Det är viktigt att kombinera ståträningen med något roligt, som att pyssla, säger Linda Rahm.

Ett barn som är hypotont i bålen kan ha fördel av att ha en korsett när det sitter i skolan. Eftersom det går åt mer energi att hålla kroppen uppe om man är muskelsvag, så kan det extra stödet innebära att barnet kan vara mer aktivt med händer och huvud.

Rörelse i vardagen

Den bästa träningen är den som blir av. Genom att anpassa sina vardagsituationer kan man skapa utmanande aktiviteter som stimulerar barnet till mer rörelse. Träning kan till exempel vara att ta trapporna istället för hissen, parkera bilen längre ifrån förskolan eller att gå ut i naturen på helgerna.

– Se också till att de som jobbar med avlastning för familjen är aktiva under tiden de är med barnen, säger Linda Rahm.

Alla barn behöver ha en rolig och motiverande fysisk aktivitet minst en timme om dagen. Vi vuxna behöver gå tiotusen steg om dagen men barn behöver gå femtontusen steg.

Hjälpmedel för ökad aktivitet

De hjälpmedel som barn med funktionsnedsättning har tillgång till utvecklas hela tiden. Målen med hjälpmedlen är att kompensera för de motoriska svårigheterna och träna barnens färdigheter, öka deras delaktighet och välbefinnande samt att förbättra och vidmakthålla barnets kroppsliga funktioner.

Ett hjälpmedel skrivs ut efter att fysioterapeut eller arbetsterapeut har kartlagt och bedömt barnets behov och därefter anpassat produkten. Gång- och ståhjälpmedel ligger inom fysioterapeutens

område och arbetsterapeuten skriver ut rullstolar, toalettstolar och kommunikationshjälpmedel. Ortopediska hjälpmedel som ortoser, korsetter och inlägg får man oftast hjälp med på ortopedtekniska mottagningen.

Frågor till Linda Rahm:

Hur ska man göra för att få igång träning kopplat till aktiviteter?

–Sätt på barnet en stegmätare och kolla av vardagsmotionen. Parkera längre bort och ta trapporna istället för hissen. Leta efter motiverande vardagsmotion och försök att engagera hela familjen i aktiviteter. Se också till att assistenter eller avlösare är aktiva när de är med era barn. Försök aktivera förskolor och skolor i träningen.

Hur kan man förhindra att barnet sitter mycket i skraddare?

–Det behöver inte vara skadligt eller finnas någon smärtproblematik med skraddarställning. Positionering är viktigt och ibland kan man behöva ta till en skena för att få det bra.

Vår son har en gästol men släpar efter med foten? Hur ska vi göra?

–Det kan behövas en skena på foten för att få hjälp med ett bättre gångmönster.

Hur kan man avhjälpa att barnet går mycket på tå?

– Försök att bryta så tidigt som möjligt. Det behöver inte vara någon fara med tågång och det kan lösa sig av sig själv. Prova skenbehandling eller seriegipsning med hjälp av Ortopedtekniska.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland Angelmans 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 Angelmans syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har

veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

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

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar 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.

– Barn med Angelmans syndrom har inte bara olika symptom, de förekommer också i varierande svårighetsgrad. Vi behöver ha kunskap om diagnosen rent allmänt men också specifik kunskap om individen för att hitta aktiviteter som fungerar bra, säger Bodil Mollstedt.

Delaktighet

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

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.

– Vi är noga med att tydliggöra våra aktiviteter och välja sådana där alla kan delta på sina egna villkor. Den här veckan har det varit extra mycket sång och musik, säger Bodil Mollstedt.

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.

Särskilda mål

Många barn med Angelmans syndrom mår bra av en lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur. Därför är en målsättning att *utifrån barnets förutsättningar ge möjlighet till delaktighet i aktivitet.*

– 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, hur mycket som är kvar av veckan, och stimulerar dessutom den kognitiva förmågan, säger Bodil Mollstedt.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Det gör att både *grov- och finmotoriska förmågor* tränas under lekar och aktiviteter. Gruppen är både inomhus och utomhus, på stranden, lekplatsen eller i skogen. De jobbar med skapande aktiviteter då barnen får måla. Lek och rörelsesånger är ett viktigt inslag. Individuellt anpassade arbetsuppgifter och tidshjälpmedel hjälper till att skapa tydlighet. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. Personalen är nogga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

– När koncentrationen och möjligheten att fånga fokus är kort är snabba aktiviteter viktiga. Genom att erbjuda aktiviteter som barnen känner igen, men också att våga utmana genom aktiviteter som stimulerar och väcker lust ser vi en positiv inverkan på hela individen, säger Bodil Mollstedt.

En utmaning hos barn med Angelmans syndrom är *språk och kommunikation*, eftersom flertalet saknar tal. För att stimulera och uppmuntra kommunikation är personalen på Ågrenska lyhörd, ger barnen tid och inväntar bekräftelse. De använder kroppsspråk, bildstöd och tecken som stöd för att kommunicera med barnen. – Samma personal är med barnet hela veckan för att lära känna barnets sätt att kommunicera. Vi är måna om att invänta och ge bekräftelse på barnets signaler, säger Bodil Mollstedt.

Att stimulera alla kroppens sinnen är ett viktigt komplement till kommunikationen. Musik och olika rytminstrument är viktiga inslag under veckan. Barnen får gå in i upplevelserummet där både syn och hörsel stimuleras. Det kan också handla om talande böcker

och andra inspelningsbara hjälpmedel eller föremål som är roliga att känna på.

–Varje morgon träffar barnen Kalle kanin. Barnen får knacka på väskan och Kalle kommer fram. Första dagen är Kalle så nervös att han knappt vågar titta men han hälsar på alla barnen. Kalle har med en aktivitet varje dag. Till exempel fiska sånger, säger Bodil Mollstedt.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

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

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

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

Habiliteringen, Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning. Myndigheterna ska arbeta för att främja ett gott samarbete med barnets föräldrar.

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)

Bertil går i särskolan

Bertil gick kvar ett extra år på förskolan innan han började på särskolan där han går nu. Det gjordes en neuropsykiatrisk utredning innan men för Maria och Urban var särskolan ett givet val.

– Det behövde vi aldrig diskutera, utan det kändes självklart. Bertil hade det rätt jobbigt i början på förskolan så vi ville att han skulle få en lugnare miljö, säger Urban.

Bertil trivs bra både i skolan och på fritids. Ett par dagar i veckan är han lite längre på fritids vilket har underlättat mycket för familjen.

– Då kan de träna med Bertil och vi kan bara vara när alla kommit hem. Då behöver jag inte ha dåligt samvete för att jag inte hinner med, säger Urban.

Bertil är en social kille. Han gillar att vara med andra barn och att titta på när de leker. Det går fyra barn i Bertils klass och av dem är han piggast och rörligast. Därför är han med på idrotts- och musiklektionerna med andra klasser.

– Eftersom han gillar musik och att vara med andra barn får han extra musiklektioner i skolan, säger Maria.

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. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.

- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och 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 systemns eller broderns funktionsnedsättning.

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

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

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

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

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

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

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

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga ’min brorsas svaga muskler’ eller ’kramp’ istället för

epilepsi.

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

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

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt 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 Samuel Holgersson.

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 handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med

sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

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

– Det är deras egen bok, som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Men vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal 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. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

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

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

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

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. 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 webbplatsen finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. ”Älskar ni honom

mer än mig?” undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

***agrenska.se/syskonkompetens/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/***

Bertil får ett syskon

Sex veckor efter att Bertil fick diagnosen Angelmans syndrom skulle lillasyster Olivia födas. Då hade Bertil börjat förskolan.
– Det var ett aktivt val att försöka få ett syskon och jag tror att hon kom vid precis rätt tillfälle. Vi har haft så stor glädje av Olivia, särskilt Bertil, säger Maria.

Hon och Urban gjorde ingen fosterdiagnostik. Bertils syndrom orsakades av en nymutation och risken att få ett till barn med samma diagnos var väldigt liten men det visste dem inte då.
– Vi tänkte att blir det en till Bertil så blir det ändå helt fantastiskt. Jag hade nog haft det tuffare om vi hade väntat med att skaffa ett syskon, säger Maria.

När Olivia föddes hade Bertil inte fått någon diagnos.

De första åren gick Bertil och Olivia på en vanlig förskola. Bertil hade en resurs, men Maria och Urban upplevde att resursen ofta gick åt till annat och skillnaden mellan Bertil och de andra barnen blev större och större. När Bertil var fem år flyttades syskonen till en anpassad förskola. Att Olivia flyttades med berodde mest på praktiska skäl.

– Där är mindre barngrupper och mer personal med erfarenhet av olika funktionsnedsättningar, säger Urban.

Urban jobbar heltid. Det har varierat lite under åren hur mycket Maria har jobbat men nu jobbar hon 60 procent och hon och Olivia har en ledig förmiddag i veckan ihop.

– Det har varit viktigt att ge Olivia lite egen tid. I perioder är det mycket möten och habiliteringsbesök kring Bertil och då är det svårt att räcka till, säger Maria.

Munhälsa och munmotorik

– **Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårds-specialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.**

Det säger övertandläkare Marianne Lillehagen och logoped Helmine Bratfoss, som arbetar på Mun-H-Center i Göteborg.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta medicinska och odontologiska tillstånd. 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 medicinska och odontologiska tillstånd som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna under Ågrenskas familjevistelser gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via webbplatsen ***mun-h-center.se***, samt via MHC-appen och på Mun-H-Centers facebookside och youtube-kanal.

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. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen

tipsar Marianne Lillehagen om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta.

Alternativt kan man låta barnet ligga ner på en säng.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för skador på tänderna. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktigt att utföra, förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munhälsa vid Angelmans syndrom

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

- Nedsatt munmotorik på grund av hypoton muskulatur
- Ät och dricksvårigheter
- Stort tugg- och bitbehov
- Tandgnissling
- Rikligt salivläckage (ökad risk för karies vid medicinering)
- Många saknar tal och har behov av alternativ kommunikation

Under veckan undersöks barnens tänder och munnar både för att stötta barnets munhälsa men också för att bidra med information om munrelaterade symtom hos barn med Angelmans syndrom.

– Idag har vi sett välskötta munnar. Vi har också sett förekomst av glesställda tänder, underbett och att vissa har haft svårigheter att delta i tandvårdssituationer, säger Marianne Lillehagen.

Att tänka på för barn med Angelmans syndrom:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets syndrom.
- Förbered barnet på tandvårdsbesöket, gärna med hjälp av bildstöd (Användbara bilder finns på bildstod.se, och kom-hit.se)
- Förebyggande tandvård – egenvård. Använd gärna speciella hjälpmedel såsom tandborsten Colis curve och bitstöd.
- Använd tandkräm med fluor. Det finns smakfri-, bakteriedödande- och tandkräm med extra flourid.
- Om barnet behöver narkos vid tandläkarbesök så finns möjligheten till samplanering med andra medicinska undersökningar. Detsamma gäller för sövningar av medicinska skäl, där behov av tandundersökning/ behandling finns. Kontakta din tandläkare om barnet ska sövas.

Munmotorik vid Angelmans syndrom

När det gäller barn med Angelmans syndrom har personalen på Mun-H-Center sett att ungefär 80 av de 96 barn och vuxna som observerats har öppen mun i vila. Många har låg tonus i läppar och tungan. Det innebär också att barnen har en nedsatt rörlighet i tungan och därför svårigheter att styra munnens rörelser.

– Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven. Hos barn som har motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad, säger logoped Helmine Bratfoss.

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.

– Att se över sittställningen och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man ta till mediciner.

Vad gör logopeden?

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

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. Man ska aldrig nöja sig med förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen', säger Lisa Helmine Bratfoss.

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 känslighet i munnen.

– Det kan i sin tur underlätta för möjligheterna att ta hand om tänderna, som ju ska hålla hela livet. Det kan bli lättare att borsta tänderna och att besöka tandvården, säger Helmine Bratfoss.

Viktigt med ett fungerande ätande

Tuggandet är viktigt för ett säkert ätande, eftersom det gör att vi sväljer lagom stora bitar 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 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.

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

Olika hjälpmedel 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.

– Förutom att träna oralmotoriken, anpassa kosten och se över matningsteknik och sittställning finns även läkemedel, exempelvis mot reflux, som kan hjälpa. För vissa personer kan kirurgiska ingrepp också bli aktuella.

En del barn med Angelmans 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.

– Många barn uppskattar att få smakupplevelser 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 Helmine Bratfoss.

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. Att fortsätta med sådana vanor upp i

äldre åldrar är något vanligare hos den här gruppen än hos andra, säger Helmine Bratfoss.

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.

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

Louise Jeltin arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser och med personlig assistans. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

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.

Nytt är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning. Förut blev ju merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

Ibland kan det finnas behov av att ansöka om *tillfällig föräldrapenning (TFP)* Det kan en förälder få om barnet är sjukt

och man måste avstå från arbete. Det går att ansöka om TFP fram till dess att barnet fyllt 12 år. Det finns också särskilda bestämmelser kring TFP för barn med funktionsnedsättning. Då går det att få TFP även när barnet har fyllt 12 år. Om barnet omfattas av LSS går det att få även när barnet fyllt 16 år.

Skollagen 1 kap 4

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Enligt skollagen ska skolan ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges *stöd* och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska sträva efter att *uppväga skillnader* i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Anpassningar i förskola och skola

Exempel på Anpassningar i förskola och skola:

- Särskilt schema över skoldagen
- Extra tydliga instruktioner
- Stöd att sätta igång arbetet
- Anpassade läromedel
- Någon extra utrustning
- Enstaka specialpedagogisk insats
- Särskilt stöd
- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/”assistent”
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- Regelbunden specialpedagogiska insatser
- Anpassad studiegång

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

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

Förbered mötet!

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till Skolverket:

skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst: telefonnummer 08 - 527 332 00.

Undantagsbestämmelsen

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i 10 kap 21 § (tidigare kallad Pysparagrafen). Den ger elever med funktionsnedsättning rätt att undanta vissa delar i kunskapskraven och ändå få godkänt betyg. Formuleringen lyder: ”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

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 uträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

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.

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.

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).

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 upplever att man behöver en samordning mellan olika instanser.

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. Det

gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis datorer.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Besluten kan inte överklagas. 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. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

ournormal.org – För att hitta andra familjer i liknande situation.

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

notisum.se – Lagar på nätet

fk.se - Försäkringskassan

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

bostadscenter.se – Bostadscenter

boverket.se – Boverket

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

mun-h-center.se – Mun-H-Center

assistanskoll.se – Assistanskoll

hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla

kunskapsguiden.se – Kunskapsguiden

parasport.se – Om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se/ - Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

stiftelser.lst.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

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.

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 finns även *andra personliga behov* som en person som fått rätt till assistansersättning för grundläggande behov har rätt till. Det gäller hjälp med att kunna delta i samhällslivet genom till exempel skola, fritidsaktiviteter eller arbete.

Ibland kan det vara aktuellt med *dubbelassistans*. Det kan man få rätt till för insatser som kräver att två personer behöver hjälpa till som resor eller förflyttningar. Men också vid andra tillfällen om båda assistenterna behöver aktivt utföra ett kvalificerat arbete.

Vad räknas till föräldraansvaret?

De grundläggande behoven räknas som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte som föräldraansvar.

Kommunikation räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet är nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret tills barnet är fem år.

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

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

Assistans i skolan och förskolan

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.

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

Bertil har en personlig assistent

Maria och Urban tycker att det har varit svårt att hitta assistenter som stannar. Just nu har Bertil en assistent som jobbar på timmar och ganska oregelbundet. Hos kommunen tycker Maria och Urban att de har fått bra stöd och framförallt en bra handläggare. Nu när Bertil är lite äldre funderar de på helgavlastning eller korttidsboende. Det skulle ge familjen fler möjligheter.

– Inte bara för vår skull utan också för Bertils. Då kan vi skämma bort Olivia och ge henne lite egen tid, Kunna träffa vänner, för Olivias skull, annars blir vi ju alldeles säregna, säger Urban.

Det har varit tuffa år för familjen. När Bertil fick sin diagnos kände Maria ett stort behov av att få hjälp och prata men det ville inte Urban.

– Redan då hamnade vi olika i processen och det hänger fortfarande kvar. Min bearbetning har kommit längre. Men det senaste året har Urban kommit långt. Det är viktigt att ha med sig i bakhuvudet att man ligger i olika faser. Det går upp och ner hela tiden. Vi växeldrar, säger Maria.

Maria och Urban har gått på många samtal med psykolog och kurator ihop. De har bland annat pratat om varför de fortfarande håller ihop.

– Det har hänt mycket sen det var som värst. Nu är det inte som värst längre, men vi har haft det skittufft i perioder. Hade vi haft det så tufft utan Bertil hade vi kanske gått isär. Samtidigt är det syndromet som gjort att vi haft det så tufft. Det tär mycket men det binder också ihop, säger Urban.

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 15 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 politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser 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. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom.

De 12 000 medlemmarna representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig, menar Elisabeth Wallenius.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se*

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 medier (Facebook, Twitter och LinkedIn).

Angelmans syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 598

De vanligaste symptomen hos personer med Angelmans syndrom är intellektuell funktionsnedsättning, ett speciellt beteende och motoriska svårigheter. Sömnbehovet hos barnen är litet, de har svårt att somna och vaknar lätt. De är känsliga för sinnesintryck, har svårt att koncentrera sig och skrattar ofta.

Personer med Angelmans syndrom kan ofta inte uttala mer än ett par ord, men förstår många fler.

Det föds uppskattningsvis åtta barn med Angelmans syndrom i Sverige varje år. Man känner till 300-400 barn och vuxna med diagnosen.

Behandlingen inriktas på habiliterande insatser, att stödja barnen och underlätta för funktionsnedsättningarna. Fasta rutiner och regelbundna vanor fungerar bäst. Specialpedagogiskt arbete kan ofta minska barnets beteendeproblem. Frustrationen över att inte kunna göra sig förstådd kan bidra till att öka oron. Därför är det viktigt att stimulera språket och använda alternativa kommunikationsvägar

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA
agrenska.se

