

Crouzons syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 662



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2023 | agrenska.se

Crouzons syndrom

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

”

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Eva-Lena Stattin, docent och överläkare på Klinisk genetik vid Akademiska sjukhuset i Uppsala

Giovanni Maltese, överläkare på Enheten för plastikkirurgi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Anna Larsson, specialist i käkkirurgi på Käkkirurgen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Lars Rasmusson, käkkirurg vid Sahlgrenska universitetssjukhuset och professor vid Sahlgrenska Akademin i Göteborg

Sara Rizell, över tandläkare och specialist i ortodonti på Specialistkliniken för ortodonti vid Odontologen i Göteborg

Justin Weinfeld, logoped på Logopedmottagningen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Marizela Kljajic, överpsykolog på Enheten för plastikkirurgi vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Clara, vuxen med Crouzons syndrom

Medverkande från Mun-H-Center

Danijela Toft, över tandläkare

Lisa Bengtsson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Anna-Karin Björnström, koordinator

Åsa Sunesson, koordinator

Cecilia Stocks, socionom

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	5
Frågor till Eva-Lena Stattin.....	11
Hugo har Crouzons syndrom	13
Plastikkirurgi	14
Fråga till Giovanni Maltese.....	16
Hugo har en hörselnedsättning	17
Käkkirurgi.....	18
Frågor till Anna Larsson och Lars Rasmussen.....	20
Mycket blev bättre efter operationen	20
Hur utvecklas bettet och vad händer med tänderna?	21
Frågor till Sara Rizell.....	23
Munhälsa och munmotorik	24
Fråga till Danijela Toft och Lisa Bengtsson	28
Hugo spelar tv-spel och innebandy	29
Talspråksmässiga aspekter	30
Frågor till Justin Weinfeld.....	32
Att vara vuxen med Crouzons syndrom	32
Syskonrollen	35
Hugo har två syskon	37
Psykologiska aspekter vid annorlunda utseende.....	37
Frågor till Marizela Kljajić	41
Hugo vet att han ser annorlunda ut.....	42
Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder	43
Samhällets stöd	45
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	51

Medicinsk information

– Barn med Crouzons syndrom föds med en annorlunda huvudform. Den beror på att suturerna i skallbenet sluts för tidigt. Vilka symtom barnen får varierar stort, men för de flesta innebär syndromet flera operationer under barndom och tonår, säger Eva-Lena Stattin som är överläkare i Klinisk genetik på Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Crouzons syndrom är ett tillstånd som tillhör grupperna medfödda kraniofaciala missbildningssyndrom och *FGFR*-kraniosynostossyndrom. Kraniosynostos är ett samlingsnamn på olika tillstånd där en eller flera sömmar –suturer – som förbinder skallens olika ben har slutits för tidigt. Varje år föds cirka 4 barn med Crouzons syndrom i Sverige, vilket motsvarar en förekomst på 4 av 100 000 nyfödda.

Ordet syndrom är grekiska och betyder ”springa samman”. Det innebär att en person har en grupp av symtom som förklaras av tillståndet. Vilka symtom en person har och svårighetsgraden varierar stort mellan olika individer.

Barn som föds med kraniosynostoser utreds och behandlas vid ett av två center för Nationell Högspecialiserad Vård, i Göteborg eller Uppsala. Teamen vid centren är multidisciplinära, vilket innebär att bland annat sjuksköterska, plastikkirurg, öron-näsahals-läkare, ögonläkare, tandläkare, psykolog, kliniska genetiker och käkkirurger samarbetar.

Genetik

Crouzons syndrom orsakas av en genetisk förändring, mutation, i en av två gener. Vanligast är förändringar i genen *FGFR2*, som finns på kromosom 10, eller mer sällsynt i genen *FGFR3*, som finns på kromosom 4. Generna är mallar för tillverkningen av fibroblast-tillväxtfaktor-receptorer. Dessa är av stor betydelse för bland annat skelettutvecklingen under fostertiden. Vid Crouzons syndrom får receptorerna en ökad aktivitet. Detta medför att förbeningen skyndas på och sömmarna mellan skallens ben, suturerna, sluts redan under fosterutvecklingen eller snart efter födseln.

Det finns flera olika syndrom som beror på förändringar i samma gen som kan ge en liknande symtombild, bland annat Aperts syndrom och Pfeiffers syndrom.

Varje individ har fått hälften av sina arvsanlag från mamma och hälften från pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns cirka 20 000 gener förpackade på hoptvinnade DNA-spiraler. Om man drar ut spiralerna är de över två meter långa. DNA-spiralerna bildar 46 kromosomer i 23 kromosompar, varav ett par är könskromosomerna. Kvinnor har två X-kromosomer och män har en X- och en Y-kromosom. – En gen kan liknas vid ett recept för olika proteiner, man säger att en gen kodar för ett protein. Receptet består av olika aminosyror som sätts ihop till proteiner vilka i sin tur bildar olika vävnader, säger Eva-Lena Stattin.

Varje aminosyra har en egen kod i vår arvs massa och dessa koder består av små byggstenar som kallas nukleotider. Det finns fyra olika typer av nukleotider i arvs massan, som benämns A, C, G och T (adenin, cytosin, guanin och tymin). En kombination av tre av dessa nukleotider (till exempel CGA) utgör en mall för en speciell aminosyra.

Om det uppstår ett stavfel vid celldelningen, det vill säga om en mutation uppstår, blir det fel i kodningen. Det kan medföra att ett felaktigt protein, eller inget protein alls bildas, vilket i sin tur medför symptom. När förändringarna ger upphov till symptom brukar man tala om genetiska sjukdomar. Alla människor har förändringar i arvs massan, men det är bara en liten del som är kodande, det vill säga bildar protein.

– Arvs massan går att likna vid ett bibliotek. Bokhyllorna motsvarar kromosomerna och böckerna är som gener. I boken letar vi efter ett enda stavfel som kan förklara en sjukdom, säger Eva-Lena Stattin.

Diagnostik

Vid misstanke om Crouzons syndrom kan man göra riktad diagnostik då genetikern specifikt undersöker *FGFR2* och *FGFR3*-generna. Vanligare är att göra en genpanel, då genetikern tittar på ett större antal gener som är kopplade till olika sjukdomar där kraniosynostos är en del i symtombilden.

Symtom

Det är en stor variation mellan olika personer med Crouzons syndrom, även inom en familj med samma genförändring. De vanligaste symtomen är kraniofaciala avvikelser, andningspåverkan och neurologisk påverkan.

Svårighetsgraden varierar från små utseendemässiga särdrag till allvarigare symtom som andningssvårigheter, förhöjt tryck i huvudet och påverkan på syn, hörsel samt uppfödningssvårigheter.

Hos det lilla barnet sker en kraftig tillväxt av hjärnan under de första två åren. Därför är suturerna öppna och sluts i normalfall först efter ett par år. Vid Crouzons syndrom får fibroblast-tillväxtfaktor-receptorerna 2 och 3, som påverkas av genförändringen, en ökad aktivitet. Detta medför att barn föds med en eller flera suturer slutna redan från fostertiden, eller att de sluts strax efter födseln. Det ger en annorlunda huvudform och ett underutvecklat mellanansikte. Andningspåverkan beror i huvudsak på de trånga förhållanden som uppstår runt andningsvägarna på grund av den tidiga suturslutningen. En eventuell neurologisk påverkan beror på att hjärnan inte har fått tillräckligt med utrymme att växa och att ett förhöjt tryck kan hindra hjärnvätskan från att cirkulera.

– Den betydligt mer sällsynta varianten av Crouzons syndrom som orsakas av en mutation i *FGFR3*-genen kan även ge ökad pigmentering i hudveck, säger Eva-Lena Stattin.

Kraniofaciala symtom

Det är vanligt att skullformen blir hög och avlång och att barnet får en bred och hög panna. Vanligast är att de koronala suturerna, sagitala suturen och lambdoidal suturen är slutna. Det innebär mindre plats för hjärnan att växa.

– Skullformen blir olika beroende på vilken eller vilka suturer som är slutna. Det är inte alltid det är så tydligt i början, men i takt med att barnet växer blir den annorlunda huvudformen tydligare, säger Eva-Lena Stattin.

Eftersom även suturerna i skullbasen sluter sig tidigare blir mellanansiktet underutvecklat. Det får konsekvensen att ögonhålorna blir grunda. För barnet kan det innebära att det är svårt att sluta ögonen, vilket kan leda till torra och inflammerade hornhinnor. Skelning är vanligt, liksom nystagmus, ofrivilliga

ögonrörelser. Det är vanligt med brytningsfel som kan behandlas med glasögon. Trånga förhållanden i hörselgångarna kan ge problem med vätska i mellanörat och upprepade öroninflammationer. Även missbildningar i mellanörat eller innerörat förekommer. Det tillbakasatta mellanansiktet ger en ofta framskjuten underkäke och hög gom. Det kan göra det svårt för det lilla barnet att suga. En liten överkäke leder till underbett som kan innebära svårigheter med att bita och tugga samt tandträngsel.

Läs mer om tänder, bett och munhälsa senare i dokumentationen

Symtom på andningspåverkan

På grund av den tidiga slutningen av skallben och skallbas blir det trångt i övre luftvägar, svalg och näsa, vilket kan påverka andning, sväljförmåga och talförmåga. Symtomen varierar mellan olika personer, från ingen andningspåverkan alls till stora behov av andningsstöd.

Många har svårt att andas med stängd mun och snarkar. Andningsuppehåll under sömnen (sömnapné) är vanligt och behöver utredas med sömnregistrering. För en del barn är andningssvårigheterna så pass svåra att man behöver göra en öppning på halsens framsida för att skapa fri luftväg (trakeostomi).

– Det kan också finnas en blockerad passage, eller missbildningar av struphuvudet, som innebär att barnet inte kan andas genom näsan. Det behöver åtgärdas med kirurgi och därför är utredning av andningssvårigheter viktigt, säger Eva-Lena Stattin.

Neurologiska symtom

De allra flesta barn med Crouzons syndrom har en normal kognitiv utveckling. Det finns risk för neurologisk påverkan ifall hjärnan inte har utrymme nog att utvecklas normalt. Vid förhöjt intrakraniellt tryck är det vanligt att cirkulationen av vätskan som finns runt hjärnan inte fungerar som den ska (hydrocefalus). Trycket kan även påverka synnerven och därför undersöks ögonbottenarna regelbundet för att upptäcka tecken på högt tryck. Ibland behövs även en tryckmätning av hjärnan.

– Hydrocefalus behandlas med en shunt som är en liten slang som leder bort vätskan ner i bukhålan för att minska på trycket, säger Eva-Lena Stattin.

Chiari-missbildning är ett tillstånd då lillhjärnan pressas nedåt på grund av det trånga utrymmet i skallen. Det kan ge symtom som huvudvärk, nackont, illamående och central sömnapné. Corpus callosum, hjärnbalken, är en struktur som kopplar ihop de båda hjärnhalvorna med varandra. Avvikelse i den kan påverka syn, utveckling och tal. Det kan också vara orsaken till att en del personer med Crouzons syndrom utvecklar epilepsi.

Andra symtom

En del personer med Crouzons syndrom får sammanväxta halsryggskotor vilket kan leda till skolios och instabilitet i ryggraden.

Pfeiffers syndrom

Pfeiffers syndrom och Crouzons syndrom betraktas som två olika tillstånd som har liknande symtom och beror på förändringar i samma gen. Det har hänt att samma genetiska förändring har givit båda diagnoserna, det vill säga ibland diagnosen Crouzons och ibland Pfeiffers syndrom.

Vid Pfeiffers syndrom är ofta fler sömningar i skallens ben slutna och barnet har ett mer uttalat tillbakasatt mellanansikte, vilket också leder till mer uttalade symtom. Det förekommer även vissa mindre allvarliga skelettavvikelse vid Pfeiffers syndrom.

Ärftlighet

Vanligast är att den genetiska förändringen uppstår för första gången hos barnet (de novo). I de fallen är det en väldigt liten sannolikhet att samma föräldrar får ytterligare ett barn med Crouzons syndrom. Sannolikheten beräknas till mindre än en procent, men man kan inte utesluta att en annan könscell hos en av föräldrarna bär på samma mutation, så kallad könscellsmosaicism.

Ibland är Crouzons syndrom autosomt dominant nedärvt från en förälder med syndromet. Om det är en ny genetisk förändring hos barnet, blir den ärftlig och nedärvs autosomt dominant.

Det innebär att vid varje graviditet blir sannolikheten 50 procent att barnet ärver mutationen och får Crouzons syndrom.

– Det går inte att uttala sig om hur svårighetsgraden på barnets symtom kommer att bli, eftersom det finns en så stor variation, säger Eva-Lena Stattin.

Fosterdiagnostik

Vid känd genetisk orsak är det möjligt att få information om vad som kan göras för att få ett barn som inte har Crouzons syndrom. Fosterdiagnostik innebär att blivande föräldrar kan få reda på om fostret bär på genmutationen eller inte. Detta sker genom ett moderkaksprov i vecka 10–12, eller ett fostervattenprov i vecka 12–16. Det förutsätter att den genetiska förändringen är känd, alltså att man vet det exakta felet och vilken gen som bär på förändringen som förekommer inom familjen.

– Fosterdiagnostik är alltid frivilligt. Det finns ungefär en procents risk för missfall vid ett moderkaksprov, säger Eva-Lena Stattin.

Ett annat alternativ är preimplantatorisk genetisk testning, PGT, som innebär att man gör en genetisk analys vid provrörsbefruktning (IVF). Ett befruktat ägg som efter analys bekräftats inte bära på mutationen återförs till kvinnans livmoder.

Uppföljning och kontroller

Vid regelbundna besök hos det kraniofaciala teamet görs kontroller och uppföljningar enligt vårdprogrammet för vård av kraniofaciala syndrom. Vid behov kontrolleras andningen genom andningsregistrering under sömnen. Ibland behöver halsmandlarna och körteln bakom näsan tas bort och behovet av andningsstöd utredas. En ögonläkare kontrollerar ögonen med undersökning av ögonbottnar och synnerven.

Undersökning och uppföljning av hörseln görs och barn med mycket vätska i mellanörat kan behöva operera in rör. Under besöket kontrolleras eller bedöms även:

- risk för ökat tryck i huvudet och hydrocefalus
- halsryggsinstabilitet
- tandhälsa
- talutveckling
- psykomotorisk utveckling.

Källor till mer information

Sahlgrenska universitetssjukhusets webb om Kraniofaciala teamet – sahlgrenska.se/omraden/omrade-4/verksamhet-klinisk-genetik-och-genomik/enheter/centrum-for-sallsynta-diagnoser-vast/Kraniofaciala-teamet

Akademiska universitetssjukhusets webb om Kraniofacialt centrum – akademiska.se/for-patient-och-besokare/hitta-pa-sjukhuset/a-till-o/kraniofacialt-centrum

NORD rare disease database – rarediseases.org

Socialstyrelsens kunskapsdatabas för sällsynta hälsotillstånd – socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/crouzons-syndrom

Amerikanska patientföreningen för kraniofaciala tillstånd – faces-cranio.org/crouzon

Kraniofaciala föreningen Sverige – kraniofaciala.se

Frågor till Eva-Lena Stattin

Varför är det så stor skillnad mellan den uppföljande vården i Göteborg och Uppsala?

– I Uppsala finns teamet i samma hus och därför har vi alltid teamkonferenser. Det har varit lätt att få på plats eftersom alla arbetar på samma sjukhus och det under många år funnits rutin för multidisciplinära teamkonferanser/mottagningar. Det finns dock ett nära samarbete mellan de två centra för högspecialiserad vård.

Finns det en fördel att känna till ifall barnet har Crouzons syndrom redan innan det är fött?

– Ibland kan man behöva planera förlossningen så att barnet föds på ett ställe där man snabbt kan ta hand om barnet, men beredskap finns alltid och det brukar gå bra ändå. För föräldrarna kan det också vara bra att vara förberedd.

Finns det risk för en svårare förlossning om barnet har Crouzons syndrom?

– Rent teoretiskt skulle det kunna vara så och den beredskapen finns alltid i förlossningsteamet.

Mitt barn har nystagmus, varför är det så?

– Det beror på att ögonen är så framskjutna på grund av de grunda ögonhålorna. Nystagmus påverkar för det mesta inte synen. Om man normaliserar ögonhålorna med kirurgi kan det bli bättre.

När kontrolleras om mitt barn har halsryggsinstabilitet?

– Den kranio-cervikala övergången ses alltid på datortomografi. Det är viktigt med ökad uppmärksamhet till exempel i samband med sövning.

Vad orsakar olika svårighetsgrader inom syndromet? Är det mutationen i sig eller handlar det om andra kringliggande gener som kan vara påverkade?

– Det är någonting vi inte riktigt vet. Det kallas för genotyp-fenotyp-korrelationer. Alltså kunskapen om på vilket sätt gen påverkar symtom. Det vet vi ännu inte vid Crouzons syndrom. Inom samma familj med samma genetiska förändringar finns det ändå en stor variation.

Hugo har Crouzons syndrom

Hugo, 10 år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Karin, pappa Peter och lillasyster Linnea, 6 år. Kvar hemma fanns också storebror Jonas, 13 år.

Efter en normal graviditet och en lång och svår förlossning föddes Hugo.

– Eftersom det var min andra förlossning hade man kunnat tro att det skulle gå lättare, men så var det verkligen inte för mig, säger Karin.

Hugo mådde bra och familjen fick åka hem från sjukhuset. När Hugo var sex månader fick han en virusinfektion och fick åka till akuten för att andningen var ansträngd.

– Efter det märkte vi att andningen blev väldigt påverkad av förkylningar. Jag minns också att han snarkade mycket som bebis, säger Karin.

När Hugo skulle på ettårskontroll på BVC blev läget plötsligt akut.

– De tyckte att han hade ett väldigt mjukt huvud och var rädda för att det var ett för högt tryck, så de skickade oss till centralsjukhuset, säger Peter.

Det var ingen fara med Hugo som mådde bra. Läkaren misstänkte ändå att det var någonting som inte stämde och frågade om de ville vara med i en genetik-studie. Hugo fick bland annat genomgå en hjärtundersökning och lämna olika prover.

Tiden gick och Hugo hade en del återkommande

öroninflammationer och problem med andningen genom näsan. Han hade fyllt fem år när Karin och Peter fick ett samtal från Klinisk genetik. De hade hittat en förändring på *FGFR2*-genen.

– Vi fick veta att Hugo hade Crouzons syndrom. Det var omtumlande. Som liten hade han inte så uttalade symtom, men han hade de karaktäristiska stora ögonen, säger Peter.

Plastikkirurgi

– De flesta barn med Crouzons syndrom genomgår minst tre större operationer under barndomen. En bakre skallexpansion görs redan under det första levnadsåret. Det säger Giovanni Maltese som är plastikkirurg och överläkare på Kranioenheten på Sahlgrenska universitetssjukhus i Göteborg.

De första vetenskapliga beskrivningarna av personer med Crouzons syndrom kom redan i början av 1800-talet, men det var den franske neurologen Octave Crouzon som 1912 fick ge sitt namn till tillståndet. Crouzon beskrev en familj i Paris med flera familjemedlemmar som hade syndromet. De hade förändringar i skallen och ansiktsskelettet, grunda ögonhålor och utåtstående ögon; symtom som är typiska för syndromet.

En samtida läkare med Crouzon, René LeFort, upptäckte i början av 1900-talet på vilket sätt skallbenet binds samman med suturer, sömmar. Hans arbete med att kartlägga suturerna ligger än idag till grund för den kirurgi (osteotomi) som görs för att korrigera kraniofaciala tillstånd. René LeFort har gett namn till de osteotomier som görs på bland annat barn med Crouzons syndrom för att justera mellanansiktet och överkäken.

– I slutet av 1960-talet genomförde kirurgen Paul Tessier den första lyckade LeFort 3-operationen på en person med Crouzons syndrom, säger Giovanni Maltese.

Skallsuturer

Crouzons syndrom tillhör gruppen kraniosynostoser som är ett samlingsnamn för olika tillstånd där en eller flera av de suturer som förbinder skallens olika ben är för tidigt slutna. Suturen fungerar normalt som tillväxtzoner för att hjärnan ska kunna växa.

Vid Crouzons syndrom är det vanligt att mer än en sutur är för tidigt sluten, men vilka suturer som är påverkade varierar. Den metopiska suturen är en stor söm i mitten av pannan som normalt sluts ett par månader efter födseln. Andra suturer som de koronala, som sitter vid sidan om framhuvudet, och den sagitala, som går längs med toppen av huvudet, växer vanligtvis ihop först när barnet är 1–2 år. När den sagitala

suturen är för tidigt sluten kan inte hjärnan växa på bredden utan skallen får en lång och smal form.

– Anledningen till att vi har sömmarna är för att hjärnan ska få plats att växa. I takt med att barnet växer ökar avståndet mellan suturerna och nytt ben bildas däremellan, säger Giovanni Maltese.

Suturerna i skallen är nära sammanlänkade med suturer i skallbasen vilket innebär en påverkan även på ansiktsskelettet.

Behandling

Cirka 20 procent av alla med Crouzons syndrom får hydrocefalus. De behandlas med en shunt.

– Vi vill inte sätta in en shunt för tidigt hos barn med Crouzons syndrom eftersom barnet kan komma att behöva kirurgi under de första åren, säger Giovanni Maltese.

Barn som har andningssvårigheter nattetid på grund av sömnapné kan behandlas med CPAP. Det är en apparat med en mask som sitter över mun och näsa och blåser in en jämn luftström i lungorna. Vid svårare andningssvårigheter behöver en del barn med Crouzons syndrom göra en trakeostomi, som innebär en öppning på halsens framsida för att skapa en fri luftväg.

– Ett av målen med den tidiga kirurgin är att andningen ska gå lättare och att barnen kan bli av med trakeostomin, men det är inte alltid möjligt, säger Giovanni Maltese.

Kirurgi

För att behandla symtomen krävs kirurgi för de allra flesta barn med Crouzons syndrom. Den första operationen görs vanligtvis när barnet är 6 till 12 månader. Den kallas för en bakre skallexpansion och innebär att man flyttar fram pannan. Kirurgen använder fjädrar för att förhindra att suturerna sluts och för att stimulera bentillväxt däremellan. Fjädrarna tas bort efter 4 till 6 månader.

–I osteotomilinen bildas nytt ben och när vi tar bort fjädrarna ska det inte falla tillbaka. Operationen ger mer plats bak i skallen för hjärnan att växa. Efter operationen följs patienten noga och ibland behövs ytterligare en likadan operation, säger Giovanni Maltese.

Uppföljning efter operationen görs i huvudsak kliniskt, vilket innebär att läkaren tittar och känner på skallen och frågar om möjliga symtom. Man är även uppmärksam på symtom på högt intrakraniellt tryck. Även CT- eller MR-undersökning görs, liksom undersökning av ögonbottenarna (fundoskopi).

När barnet är lite äldre görs vanligen en LeFort 3-operation som innebär att mellanansiktet flyttas fram. Med hjälp av ett distraktionssystem som sätts fast i skallbenet skruvar barnet själv eller föräldrarna fram benet en millimeter per dag tills man har nått en önskad framflyttning (ofta cirka 20 millimeter).

Livskvalitet

Vid en registerstudie genomförd på vuxna personer som har genomgått kraniofacial kirurgi i Göteborg ville man ta reda på hur den självupplevda hälsan var hos patienterna. Resultatet visar på en signifikant lägre utbildningsnivå hos de som genomgått kraniofacial kirurgi jämfört med en kontrollgrupp. De hade också en något lägre sannolikhet att skaffa barn och en större sannolikhet att bli utsatta för mobbing och bli deprimerade.

– När det gäller den psykiska hälsan är det viktigt för oss i vården att veta att det finns risk för psykisk ohälsa. Vården kan till exempel tillhandahålla tidiga insatser som psykologsamtal. I övrigt mår patientgruppen jämförbart med övrig befolkning i vuxen ålder, säger Giovanni Maltese.

Fråga till Giovanni Maltese

När görs datortomografiundersökning (CT) efter första operationen

– Uppföljningen är klinisk i första hand, det vill säga att vi är uppmärksamma på symtom. Innan vi tar bort fjädrarna gör vi oftast en CT. Om det inte är nödvändigt väntar vi helst med röntgenundersökning, eftersom barnet utsätts för röntgenstrålning många gånger under uppväxten.

Hugo har en hörselnedsättning

Hugo fick träffa Kraniofaciala teamet i Uppsala, men vården skedde framförallt på hemsjukhuset. Där kontrollerades ögon, tänder, hörsel och luftvägar. Hugo fick göra sömnregistreringar eftersom han sov oroligt. De återkommande öroninflammationerna var det största bekymret.

– Till slut fick han operera in rör i öronen. Det gick inte så bra. Hugo började blöda eftersom blodkärlen sitter annorlunda. Det visste man inte på hemsjukhuset. Vården i Uppsala och hemma var inte synkade, men det har blivit bättre och bättre, säger Peter.

Lagom till skolstart fick Hugo hörapparat på bägge öronen.

Var tredje månad fick Hugo gå till ögonläkaren för att kontrollera att inte trycket i huvuden blev för högt. Peter och Karin berättar att de slås av all okunskap de mött, när de ser tillbaka på Hugos uppväxt.

– Framför allt hos de som inte är specialister. Dels är det så många som inte känner till Crouzons, men framförallt många som inte tar reda på fakta inför undersökningar. Sedan har det varit rena påhitt som att det stod i journalen från vårdcentralen att Hugo är en pojke med utvecklingsstörning. Vi reagerade förstås på ordvalet, men framför allt har inte Hugo någon intellektuell funktionsnedsättning, säger Karin.

En gång om året åker familjen till Uppsala för att träffa teamet.

– Det fungerar otroligt bra. Vi kommer bara dit och får träffa alla olika specialister på samma gång. Det känns jättebra.

Käkkirurgi

– Vi träffar barnen under hela uppväxten, men själva käkkirurgin brukar planeras in i slutet på tonåren när barnens permanenta tänder är på plats och käken har vuxit klart. Det säger Anna Larsson, specialistläkare, och Lars Rasmusson, överläkare, som båda arbetar på Specialistkliniken för käkkirurgi i Göteborg.

På Käkkirurgen arbetar bland annat tandläkare, läkare, tandsköterskor och tandhygienister. Familjer med barn som har Crouzons syndrom kommer ofta till Käkkirurgen flera gånger under barndomen. Orsaken till besöket kan bland annat vara uttagningar av tänder, förflyttning av käkarna (ortognatkirurgi) eller insättning av tandimplantat.

Inför planeringen av käk- och ansiktskirurgi (ortognatkirurgi) får familjen komma på ett informationsbesök och ett besök för ansiktsmätning. Då mäts mjukdelarna – själva ansiktet – noga i olika vinklar och riktningar för att få en uppfattning om ansiktets proportioner relation till det som syns på röntgen.

– Ansiktsmätning kan upplevas som lite jobbigt, men är viktigt. Tillsammans med röntgenbilderna är det grunden för planeringen av kirurgin, säger Anna Larsson.

Utöver röntgenbilder och ansiktsmätning görs en avgjutning av bettet. Avgjutningen blir till en gipsmodell som kirurgerna sedan kan analysera för att bettet ska bli så bra som möjligt.

– I framtiden kommer vi kunna göra ett digitalt avtryck med hjälp av en kamera. Det kan underlätta för patienter som tycker det är jobbigt att ta avtryck, men den största vinsten är att vi kan analysera bettet i ett datorprogram stället, säger Anna Larsson.

De allra flesta personer med Crouzons syndrom har behov av käkkirurgi. Skälen kan vara både funktionella, som en förbättrad tal- och tuggförmåga, och estetiska.

– Det främsta skälet idag är andningen som kan vara ett stort problem för personer med olika käkställningsfel, säger Lars Rasmusson.

Distraktion

En distraktion innebär att man förflyttar ben en millimeter om dagen genom att skruva på en ställning som är monterad i benet. Det är skonsammare än större kirurgi eftersom det är lättare att få med sig mjukvävnad då förflyttningen sker långsammare. Distraktion görs ofta när barnen är små och har andningsproblematik. Efter förflyttningen sitter distraktorn kvar i 3 till 4 månader så att utrymmet som bildas emellan mineraliseras, det vill säga det bildas nytt ben.

– Distraktorn sitter vanligen genom huden och föräldrarna hjälper till med att skruva varje dag. Det brukar gå väldigt bra eftersom de små barnen är så anpassningsbara, säger Lars Rasmusson.

Ortognatkirurgisk operation

Tandläkare och kirurger följer noga barnets bettutveckling och käkarnas tillväxt. Ett par år före planerad operation genomgår barnet tandreglering.

– Vi har som mål att få till en fungerande andning, ett bra tuggläge och förstås det estetiska så att ungdomarna blir nöjda med hela behandlingen, säger Lars Rasmusson.

Den käkkirurgi som planeras till slutet av tonåren kallas för LeFort 1 och innebär att överkäken flyttas fram för att normalisera bettet. Ibland behöver även underkäken flyttas, en så kallad Sagittal split, och det kan göras samtidigt som flytten av överkäken.

Nationellt kvalitetsregister

Det nationella registret för ortognatkirurgi, NROK, startades hösten 2017, och sedan dess registreras varje käkkorrigerande operation som utförs i Sverige. Syftet är att kvalitetssäkra vården, säkerställa en jämlik vård och bidra till den fortsatta utvecklingen och forskningen om ortognatkirurgisk vård.

Läs mer på nrok.registercentrum.se

Frågor till Anna Larsson och Lars Rasmusson

När börjar planeringen av käkkirurgin?

– Planering sker egentligen under hela uppväxten, även om den specifika kirurgiska planeringen börjar någon gång i tonåren. Barnet kan ha tandställning flera gånger och den sista tandregleringen sker cirka två år före planerad operation.

Vid vilken ålder görs käkkirurgin?

– Ofta runt 17 års ålder. Det viktigaste är att man är färdigväxt. Det går även att göra operationen senare.

Behöver vi föräldrar ta estetiska beslut om operationer för våra små barn?

– Det tycker jag inte att man ska behöva göra. För små barn är det i huvudsak funktion vi justerar för.

Har ni kontakt med barnens tandläkare?

– Ja, främst via våra tandregleringstandläkare som sköter kontakten med tandläkare på hemorten.

Mycket blev bättre efter operationen

När Hugo fick sin diagnos började han ta trycknedsättande medicin för att minska på trycket i hjärnan. Efter ett par år började Hugo få svårare och svårare problem med huvudvärk, vilket också påverkade aptiten. Föräldrarna visste att när trycket blev för stort skulle det krävas kirurgi.

– Till slut bestämdes det att vi måste göra operationen. Då flyttade de fram pannan sju millimeter. Operationen gick bra, det var nog värst för oss som satt och väntade, säger Peter.

– Jag minns när han rullades in till intensivvården för att vakna. Han låg där alldeles uppkopplad. Han såg ut som en uppsvullen boxare och hade bara små tunna springor vid ögonen. Det var en tuff tid efteråt, säger Karin.

När Hugo hade återhämtat sig efter operationen mådde han mycket bättre.

– Huvudvärken försvann och han fick tillbaka sin aptit. Han åt som aldrig förr. Det var roligt eftersom Hugo alltid har gillat mat,

men han blev så påverkad av medicinerna han var tvungen att ta tidigare.

Hur utvecklas bettet och vad händer med tänderna?

– För att bettfunktionen ska bli så bra som möjligt behöver barnet oftast tandställning i samband med käkkirurgin. En ortodontist följer barnets tandutveckling under uppväxten. Det säger Sara Rizell som är ortodontist i det Kraniofaciala teamet och på Odontologen i Göteborg.

Det första besöket hos ortodontisten, tandreglerings-specialisten, brukar ske någon gång i tidig skolålder. Besöket koordineras ofta med besök hos de andra i Kraniofaciala teamet. Vid besöket tittar ortodontisten på vilka tänder som finns, om de är permanenta eller mjölk tänder och hur själva bettet ser ut.

– Jag tittar också på om det är väldigt trångt i munnen och om de permanenta tänderna kommer att få plats. Sedan fotograferar vi bettet för långsiktig planering och bettanalys, säger Sara Rizell.

När barnen blir lite äldre tar ortodontisten avtryck av bettet. Barnet får då bita i en massa som det görs en gipsmodell av. – Röntgenbilderna visar vilka tandanlag som finns, hur tänderna lutar och deras form. Tillsammans med gipsmodellen får vi information som är viktig i planeringen av tandregleringen och käkkirurgin, säger Sara Rizell.

Ansiktets tillväxt

Vid Crouzons syndrom kan skallen inte växa som den ska. Även i skallbasen finns suturer som sluts för tidigt, vilket innebär att också skallbasen kan få en annan form. Det påverkar hur överkäken hamnar i ansiktet. Det finns även flera suturer i överkäken som sluts för tidigt, bland annat rakt igenom överkäken. Om den suturen sluts för tidigt får barnet en väldigt smal tandbåge.

– Detta innebär att överkäken påverkas i alla dimensioner. Den blir kort och smal, samtidigt som underkäken växer i stort sett normalt. Det blir alltså en stor skillnad mellan käkarna som blir

större med tiden, vilket ger en liten och kort överkäke och ett stort underbett, säger Sara Rizell.

Bett och tandanlag

Barn med Crouzons och Pfeiffers syndrom får, på grund av ansiktets och skallens anatomi, olika typer av bettavvikelser. Utöver underbett, som innebär att underkäken skjuter ut utanför överkäken, är korsbett vanligt. Det innebär att tänderna i överkäken biter innanför underkäkens tänder. De flesta har också öppet bett, det vill säga att tänderna framtill inte kan möta varandra vilket gör det svårt att bita av. När barnet kommer in i puberteten blir bettavvikelserna större.

– Det blir också trångt i munnen. Det är sällan som hela tanduppsättningen får plats i bettet och då måste man ta bort tänder i överkäken, säger Sara Rizell.

Ungefär 40 procent av barnen med Crouzons och Pfeiffers syndrom saknar något eller några tandanlag. Det är också vanligt med ett stort tandframbrott. Då kan tänderna av någon anledning inte växa fram av sig själva.

– De tänderna måste vi hålla koll på. Man kan behöva ta bort tänder för att släppa fram en tand. Med hjälp av tandställning flyttar vi ihop tänderna för att få en funktionell tandrad, trots avsaknad av tandanlag. Det är också möjligt att ersätta tänder med implantat, säger Sara Rizell.

Tandreglering

För att barnet ska få ett bra bett efter käkkirurgin är det viktigt att tandreglering sker i samband med den. Barnet får tandställning först när barnens permanenta tänder har kommit upp och bettet har vuxit klart. Dessförinnan övervakas tandraden och ibland behöver tänder tas bort, eller dras fram med tandställning. En annan åtgärd som kan behövas är att förhindra oönskade tandflyttningar genom en passiv båge som håller tänderna på plats. På nästa sida är en beskrivning av bettets olika tidsperioder under uppväxten.

Ålder	Typ av bett	Åtgärder
6 månader till 6 år	Mjölktandsbettet	Ingen åtgärd
7 till 12 år	Växelbettet	Övervakning av tänderna så att de kan växa fram.
12 till 15 år	Permanenta bettet	Jämna till överkåkens tänder i tidiga tonåren, om barnet själv önskar det.
16 till 19 år	Färdigvuxet bett och tänder	Tandreglering och käkkirurgi

Tandställning innebär en extra belastning på tänderna. För att ge bra förutsättningar för enklare tandreglering är en god munhälsa och friska tänder viktigt.

– Följ därför kallelser till allmän- och specialisttandvården.

Kämpa på med era barns munhälsa för då kan det bli en mindre komplicerad tandreglering, säger Sara Rizell.

Frågor till Sara Rizell

Har barn med Crouzons syndrom sämre tänder än andra barn?

– Nej, det skulle jag inte säga, men det kan finnas en emaljstörning som gör att emaljen ser lite annorlunda ut. Tänderna kan också ha en lite annorlunda form.

Ska man fokusera på att lära barnet borsta sina tänder själv eller ska jag som förälder se till att borsta ordentligt? Hur ofta ska vi borsta tänderna?

– Morgon och kväll räcker. Ofta brukar man hjälpa barnen upp till tioårsåldern. Man får inte karies bara för att det är trångt, utan det är fler faktorer som påverkar, till exempel vad man äter och salivproduktionen.

Kan man slippa göra en mellanansiktesoperation i tonåren om man har gjort en som barn?

– Sannolikheten att slippa operationen är inte jättestor eftersom tillväxten under puberteten påverkar underbettet så mycket.

Blir det mer plats i överkäken efter käkkirurgin?

– Nej det blir inte mer plats i själva tandbågen utan hela paketet flyttas fram.

Får man implantat om man har färre tänder i överkäken?

– Det kan man få, men det beror lite på den enskilda individens förutsättningar. Det är inte heller alltid det är nödvändigt eftersom det ofta är trångt. Ofta fungerar bettet lika bra även med färre tänder.

Munhälsa och munmotorik

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

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

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

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

Munhälsa vid Crouzons syndrom

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med Crouzons syndrom:

- sent tandframbrott
- avvikande bett framförallt underbett, trångställning och öppet bett
- avvikelse i tandantal (vanligast att sakna anlag)
- ökad risk för karies och tandköttsinflammation
- tandslitage (dental erosion)
- högt smalt gomvalv
- nedsatt gapförmåga

– Idag har vi träffat glada och samarbetsvilliga barn. Några hade lite plack och tandsten. Vi såg också höga och smala gomvalv och olika bettavvikelser, men alla barnen hade fina och rena tänder, säger Danijela Toft.

Tandgnissling

Tandgnissling är vanligt i mjölkmandbattet. Om intensiv tandgnissling fortsätter i permanenta bettet kan det ge besvär i form av isningar i tänderna, spänningshuvudvärk och smärta i käkarna. Det kan också ge smärta i käkarna och slitage på tänderna som ibland ger besvär. En bettskena kan skydda, men kräver att man till en början kan göra ett avtryck av barnets tänder, och att hen sedan accepterar bettskenan. Många personer som gnisslar tänder finner en stimulans och ett lugn genom att gnissla, vilket är viktigt att tänka på när man väljer avledningsföremål eller aktivitet.

– Gnisslandet i kombination med dental erosion på grund av till exempel kräkningar kan orsaka omfattande tandslitage, säger Danijela Toft.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa barn med tandborstningen

tills barnet är motoriskt moget att ta större ansvar för tandborstningen, oftast i 10–12 års ålder. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Goda kostvanor är viktigt. Tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

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

Danijela Toft tipsar också om olika hjälpmedel vid tandborstning. Som att visualisera tid med en tandborste som blinkar eller med ett enkelt timglas. Andra exempel är bildstöd med ett tandborstschema och hjälpmedel för förstorat grepp, tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve) och munvinkelhållare.

– Det är viktigt att skapa rutiner. En del barn tycker inte om smaken på tandkrämen eller att det skummar, då finns det andra alternativ. Extra fluor i tandkrämen och munsköljning kan vara bra för många. Liksom att med viss regelbundenhet göra en egenkontroll med infärgning av tänderna, säger Danijela Toft.

Att tänka på:

- Det är viktigt med tidig kontakt med barntandvårdsspecialist och förstärkt förebyggande tandvård.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Tandläkaren bör informeras om barnets diagnos, och tand- och bettutvecklingen måste följas särskilt genom kontakt med specialisttandvården.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen barnet ska sitta i (användbara bilder finns på **bildstod.se** och **kom-hit.se**).
- Under tandvårdsbesöket kan många ha nytta av taktill stimulans genom till exempel en tyngdväst eller olika föremål att pilla på.

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

Oralmotorik vid Crouzons syndrom

Det finns en stor variation i hur oralmotoriken fungerar för barn med Crouzons syndrom. Kraniofaciala förutsättningar kan göra att barnet inte har tillgång till sin motorik på samma sätt. Bettets utformning kan innebära en påverkan på talet (artikulation och klang), ätandet (sug-, tugg- och sväljförmåga) samt salivkontrollen.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda och behandla kommunikationsförmåga och ätförmåga hos barnet. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.
– Oralmotorisk träning är som ”fysioterapi för munnen”, man försöker stimulera, aktivera och stabilisera, säger Lisa Bengtsson.

Ättsvårigheter

Ättsvårigheter hos barn kan ofta ha flera olika orsaker, och därför är en individuell bedömning viktig för att kunna behandla svårigheterna. En del av barnen kan behöva ätträning. Sådan träning syftar till att stärka funktionerna för att kunna äta och dricka, men också till att stimulera barnet att komma vidare i sitt ätande genom att prova nya livsmedel och konsistenser. Den som har nedsatt munmotorik kan behöva särskild träning i att tugga och svälja, gapa och stänga munnen, men också att prova nya saker, äta själv eller äta större mängder. Barn som är överkänsliga behöver försiktig stimulering av munnen för att så småningom klara av att äta. Ett sätt att stimulera är genom massage, som kan ske med händerna eller med olika redskap som vibrerar.
– Syftet är att locka fram rörelse och aktivering av musklerna, säger Lisa Bengtsson.

Ibland finns behov att öka eller minska känsligheten i barnets mun.

– Att ha ont i mun och tänder kan göra att man värjer sig för beröring i och runt munnen. Att minska en överkänslighet i munnen kan i sin tur underlätta att ta hand om tänderna, som ju ska hålla hela livet. Det kan bli lättare att borsta tänderna och att besöka tandvården, säger Lisa Bengtsson.

Nedsatt salivkontroll

Orsaken till nedsatt salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på låg muskelspänning (tonus) i läppmuskulaturen, nedsatt känsel i munhålan, att barnet inte sväljer undan eller att tungan har ett rörelsemönster som puttar ut saliven. Många gånger är det flera olika faktorer som påverkar.

– Att se över sittställningen och huvudhållningen och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. För en del har tandreglering en positiv effekt. När det inte hjälper kan man ta till medicinering för att minska salivutsöndringen, säger Lisa Bengtsson.

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

Samordning

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

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagsituationer i skrifterna *Uppleva med munnen*, *Nedsatt salivkontroll* eller *Bitbeteende*. De finns att läsa eller beställa på Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se

Fråga till Danijela Toft och Lisa Bengtsson

Ska man fukta tungan nattetid om den är ute mycket?

– Ja absolut, annars kan det vara en obehaglig känsla på tungan. Man kan smörja med rapsolja eller särskilda munsmörjande produkter.

Hugo spelar tv-spel och innebandy

Något som har upptagit mycket av föräldrarnas tankar är oro för mobbning.

– Oron har funnits där hela tiden. När han skulle börja förskoleklass och när han bytte till mellanstadiet. Men än har det inte funnits någon mobbningsproblematik kring hans utseende, säger Peter.

– Vi har pratat om Crouzons syndrom i klassen på föräldramöten. Så föräldrarna har alltid känt till det om det skulle komma frågor. Hugo har inte själv varit så medveten fram tills nu. Han vet att han ser lite annorlunda ut och att han behöver göra vissa operationer för att må bra, säger Karin.

Hugo har varit lite försiktig socialt. Han ogillar stora grupper och sitter gärna lite vid sidan av. Skolan har varit lyhörd för Hugos svårigheter. Han har fått gå ifrån och sitta lugnt när det behövs och han har en hörselslinga så han kan höra ordentligt.

Ett stort intresse för Hugo är att spela tv-spel. Karin är ledare för ett innebandylag som Hugo spelar i och på sommaren håller familjen på med orientering. I de sammanhangen har föräldrarna inte berättat att Hugo har Crouzons syndrom för de andra barnen, men de har informerat ledarna.

– Jag har däremot berättat för barnen om Hugos hörselnedsättning, säger Karin.

Talspråksmässiga aspekter

– Mellanansiktets och brettets anatomi kan påverka tal- och språkutvecklingen för barn med Crouzons syndrom. Då kan det vara bra att träna på språkljud och använda alternativa kommunikationssätt. Det säger Justin Weinfeld som är logoped i det Kraniofaciala teamet vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Det första steget i språkutvecklingen är att det lilla barnet lär sig hur man använder språket (pragmatik). Barnet lär sig tidigt om orsak och verkan, till exempel ”om jag skriker får jag mat eller en ny blöja”. Språket byggs på med olika beståndsdelar och allra sist kommer det talade språket.

– Ett litet barn har alltså i de allra flesta fall en större förståelse för språk än vad de själva kan uttrycka, säger Justin Weinfeld.

Att tala är en komplex aktivitet som kräver samspel mellan många olika delar av kroppen. Själva rösten, som bär talet, kommer från de vibrerande stämbanden och ljudet formas av tungans och läpparnas rörelser. Att förstå och formulera språket sker i hjärnan.

Tal- och språksvårigheter

Olika utvecklingsmässiga eller fysiska språkstörningar kan hindra en normal språkutveckling. En logoped kan utreda och ta reda på var svårigheterna finns och hur man kan öva upp dem. Justin Weinfeld berättar att barn med Crouzons syndrom är en heterogen grupp och det är möjligt att ha en språkstörning, intellektuell funktionsnedsättning (IF) eller annan diagnos utan att syndromet primärt är orsaken till svårigheterna. Spektrumet är stort och sträcker sig från inga svårigheter alls och kanske endast en tät (hyponasal) klang, till läpp-käk-gomspalt och neuropsykiatriska diagnoser som påverkar tal- och språkförmågan.

– Forskningen om barn med Crouzons syndrom är begränsad vilket gör det svårt att generalisera kring vilka svårigheter som finns, säger Justin Weinfeld.

Faktorer som kan påverka den kommunikativa förmågan hos barn med Crouzons syndrom är till exempel mellanansiktets

och brettets anatomi. Trånga näsgångar kan ge en nasal klang. Brettets struktur och eventuellt en hög gom kan försvåra uttal och talmotorik. Även hörselnedsättning påverkar tal- och språkförmågan och en synnedsättning kan påverka förmågan till alternativa och kompletterande kommunikationslösningar (AKK).

– Även generella riskfaktorer för kommunikativa svårigheter som miljöaspekter påverkar. Om barnet till exempel har varit borta mycket från förskola och skola kan det påverka tal- och språkutvecklingen, säger Justin Weinfeld.

Bedömning av tal- och språksvårigheter

Under uppväxten bedöms barnets tal- och språkförmåga kontinuerligt genom screening på till exempel BVC, logopedmottagning eller hos det Kraniofaciala teamet. Man bedömer barnets språkförståelse, pragmatik, grammatik och ordförråd samt språkljud, klang och uttalsavvikelser.

– Generellt sett ska barn ha alla språkljud vid fem års ålder, säger Justin Weinfeld.

Hos det Kraniofaciala teamet träffar logopeden barnen vid 3 och 5 års ålder.

Behandling

Behovet av behandling varierar beroende på ålder och mognad. Tidiga interventioner handlar oftast om handledning till föräldrar som till exempel olika kurser som Komlgång och TAKK-kurs (Tecken som AKK). Barnet kan få prova olika kommunikationshjälpmedel och få behandling på logopedmottagning.

– Då arbetar man efter uppsatta mål tillsammans med logopeden, säger Justin Weinfeld.

En logoped hjälper också till med munmotorisk träning. Det tränar inte direkt talet, men kan upprätthålla och förstärka funktionen av muskelgrupper som behövs för att forma språkljud. Munmotorisk träning kan också behövas för att förbättra förmågan att äta eller kontrollera saliven.

Frågor till Justin Weinfeld

Vad är ett kommunikativt förhållningssätt?

– Att ha ett kommunikativt förhållningssätt är att till exempel fundera över hur man ska svara sitt barn för att uppmuntra kommunikation. Ett sätt är att inte ställa för mycket frågor utan istället berätta och kommentera vad som sker och vad barnet gör. Tänk dig att du är en sportkommentator. Det kan hjälpa ett barn som har svårt både med förståelse och med att uttrycka sig. Försök att locka fram berättande ur barnet istället för att hela tiden själv driva konversationen och sätta press på barnet att svara.

Vad är bra språkträning för barn med Crouzons syndrom?

– Det är bra att träna på hur man uttalar olika ljud. Om barnet inte har ljuden hittar han eller hon ofta på kompensatoriska ljud på egen hand. Försök att undvika att träna på ljud som barnet inte har förutsättningar för. Ge det rätta uttalet men säg inte att barnet säger fel. Det är viktigt att få känna att man lyckas.

Kan det vara problematiskt för talutvecklingen om barnet tecknar istället?

Tecken är jättebra, men hur bra tecken än är så är talet bättre. Inget barn som kan utveckla en god talförmåga kommer välja tecken istället för tal.

Att vara vuxen med Crouzons syndrom

Clara har varit med om att byta utseende i ansiktet två gånger under uppväxten. En stabil grund hemifrån, med högt i tak och tid för samtal har varit betydelsefullt för att hantera det.

– För mig har det varit bra att berätta och vara öppen. Det har gjort att jag vågar ta plats och inte känner mig annorlunda, säger Clara, som är vuxen med Crouzons syndrom.

Clara är 25 år och bor i Lettland där hon studerar till läkare. Hon är ursprungligen från Uddevalla och har under uppväxten träffat det Kraniofaciala teamet på Sahlgrenska.

När Clara föddes var det ingen på sjukhuset som reagerade. Hennes mamma, som hade fött sex äldre bröder, kände på sig att något med Clara var lite annorlunda. Utan gehör från vården hittade Claras mamma bilder på personer med Crouzons syndrom som liknade Clara i en bok. Efter ett par år fick Clara sin diagnos och fick komma till teamet på Sahlgrenska. När Clara var två år gammal gjorde hon sin första operation. Hon gjorde ytterligare en vid nio års ålder för att korrigera ögonlocken som kunde fastna. När Clara var 18 år gjorde hon käkkirurgin.

– Jag har varit med om att byta utseende två gånger, vid 9 och 18 år. Det har varit väldigt speciellt. Man är van vid att se sig själv i spegeln varje dag och plötsligt känns det som att någon annan står där.

Trivs på sjukhus

Clara har alltid varit nöjd med vården vilket har varit en bidragande orsak till hennes yrkesval. Hon berättar att det varit många läkarbesök och tandläkarbesök genom åren. Situationer då det är helt normalt att känna rädsla och oro, men istället var Clara inspirerad och nyfiken.

– Min mamma har uppmuntrat mig och varit trygg i alla situationer. Hon avspeglade ingen rädsla. Mina erfarenheter av sjukhusvistelser har också varit bra, bemötandet från personalen har varit fantastisk.

Clara beskriver det som att hon mest hängde med i vården när hon var liten. I tonåren och inför käkoperationen var hon lite mer nervös, men hon hade siktet inställt på resultatet.

– Funktionen har varit viktig för mig. Jag led så mycket av mitt underbett. Sedan har jag alltid vetat att fler operationer väntar, så jag har varit förberedd.

Att hantera ett annorlunda utseende

Tonåren var en jobbig tid för Clara. Hon kände sig osäker och annorlunda, men hon understryker att det är känslor som de flesta upplever i den perioden.

– I tonåren blir man så mycket mer självmedveten. Jag kände nästan varje dag hur mitt underbett förvärrades och det var förstås jobbigt. Att det var jobbigt att tala inför folk och att jag var osäker och hade dåligt självförtroende, det gällde nog inte bara mig. De känslorna har nog de flesta tonåringar.

Clara berättar att hon alltid haft en trygg bas hemifrån och nära vänner genom uppväxten att anförtra sig åt. Även lärarna i skolan var snabba med att markera ifall klasskamrater retades.

- Jag har varit väl rustad och förskonad från mobbing. Det finns också en föreställning om att utseende betyder så mycket, när det egentligen handlar om personlighet. Om man känner sig annorlunda påverkar det mycket. Jag kände mig trygg och inkluderad.

När barn har tittat och frågat har Clara haft lite outtalade strategier.

- Jag har stirrat tillbaka och sett glad ut. För mig har det varit bra att vara öppen med att jag har Crouzon och berätta för de som frågar att jag är född såhär.

I låg- och mellanstadiet kom Claras mamma till skolan och berättade för föräldrar och lärare om att Clara hade Crouzons syndrom. Hennes föräldrar pratade tidigt med Clara om syndromet och satte namn på det.

- För mig har det varit bra att berätta och var öppen om det. Nu när jag studerar på universitetet är det inget jag pratar om annat än för mina närmsta vänner.

I nya situationer med mycket barn kände Clara sig trygg med att hennes föräldrar stöttade henne och sade ifrån om det blev för mycket tal om utseende. Det är också en lärdom och uppmaning som Clara tagit med sig.

- Kommentarer om utseende brukar jag reagera på. Jag tycker inte att vi ska prata så mycket om hur andra ser ut. För mig är det viktigt att bidra till att försöka tona ner hur andra pratar om utseende.

Clara blev särskilt medveten om det när hon själv blev ertappad med att stirra.

- Jag minns en gång när vi var på Skara sommarland och jag själv stod och stirrade på någon som såg annorlunda ut. Då frågade min mamma mig hur jag tyckte de kändes när folk stirrar. Då skämdes jag.

Clara berättar att flytten från barn- till vuxensjukvård fungerade bra. Hon gjorde sin käkoperation innan hon fyllde 18 år och fick en trygg kontakt med vuxensidan strax därefter.

Föräldrarna på vistelsen var intresserade av att höra hur Claras föräldrar hade pratat om Crouzons syndrom med Clara när hon var liten.

– Högt i tak tror jag är bra, och att uppmuntra frågor och samtal. Det utmanar en att våga ta mer plats. Det har också hjälpt mig och mina föräldrar att träffa andra med Crouzon. Vi har deltagit på många träffar och läger med Kraniofaciala föreningen. Då känner man sig som en i mängden, en skön känsla.

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation. Den är ofta livets längsta relation, och den innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har en bristfällig kunskap om sin brors eller systers funktionsnedsättning och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Det går inte att veta hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon har tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att ta till sig kunskap tar tid. Det är viktigt att prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Studierna visar också att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen om diagnosen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som 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 eller sjukdomen.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna; tid som är särskilt avsatt för dem och inte bara är tid som "ändå blev över".

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans eftersom det ofta är lättare att formulera frågor i grupp. Frågorna besvaras sedan av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om syskonet med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de ska ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer när de åker hem från Ågrenska.

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 istället bekräfta och sätta ord på dem.

Bemästrande handlar om att hitta vägar och strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter". Det kan handla om sorg över att inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

Läs mer om syskon

Det finns mycket konkret information om vårt arbete med syskongrupper på Ågrenskas webbplats. Där finns bland annat information om syskonrollen i olika åldrar, arbetsmaterial som exempelvis verktyg för samtal med syskon, filmer och litteraturtips: agrenska.se/syskonkompetens

Hugo har två syskon

Hugo har en storebror, Jonas och en lillasyster, Linnea.

Syskonrelationerna är som de är mest.

– Hugo busar och bråkar med båda, men det innebär också ett socialt nätverk där de kan umgås tillsammans, säger Peter.

När föräldrarna var på vårdbesök och operationer med Hugo när han var yngre brukade Jonas inte vara med.

– Det kan nog ha påverkat honom på det viset att han är väldigt självgående och inte tar så mycket av vår tid. Han har nog varit tvungen att anpassa sig, säger Karin.

Psykologiska aspekter vid annorlunda utseende

– Många barn med Crouzons syndrom får oönskad uppmärksamhet på grund av sitt utseende. Det kan vara utmanande både socialt och för självbilden. Därför är det viktigt att stärka barnet genom kunskap och strategier för hur man kan hantera omgivningen. Det säger Marizela Kljajić som är psykolog vid Centrum för kraniofacial kirurgi på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Marizela Kljajić är en del av det Kraniofaciala teamet vid Sahlgrenska universitetssjukhuset. Till mottagningen kommer barn som har fötts med olika tillstånd som påverkar ansiktet eller huvudet och som kräver olika plastikkirurgiska ingrepp.

– Många av tillstånden vi behandlar är ovanliga och ofta är barnen små. Föräldrarna har många funderingar kring operationer, men också om framtiden. Jag är någon man kan kontakta när frågor uppkommer, säger Marizela Kljajić.

Många sjukhusvistelser

Barn som föds med Crouzons syndrom får ofta genomgå många sjukhusvistelser, kontroller och operationer tidigt i livet.

– Att vara mycket på sjukhus ger signaler om att något inte står rätt till och att något är fel på en vilket kan påverka självbilden negativt, säger Marizela Kljajić.

För en del barn kan det medföra att de utvecklar behandlingsrädsla. Många lite äldre barn blir trötta på sjukhus, operationer, sprutor och infarter.

– När barnet blir lite äldre är det viktigt att ge möjligheten att få ta beslut om sin egen kropp. Barnet behöver information om varför ett ingrepp måste göras och få bli lyssnad på, säger Marizela Kljajić.

Att prata om Crouzons syndrom

Det kan upplevas som svårt att prata om utseende med ett litet barn. Faktum är att från det att barnet är ett litet spädbarn pratar vi med barnet hela tiden. Vi tänker högt och berättar vad vi ska göra – ”nu byter vi din blöja”, ”nu ska du få sova” och så vidare. På samma sätt kan vi berätta om Crouzons syndrom – ”detta är något du föddes med, det är inte farligt och inget som smittar”. I takt med att barnet blir äldre bygger man på med fler uttryckssätt kring tillståndet. Ett bra tillfälle att prata lite mer är inför sjukhusbesök. Då förbereder man samtidigt barnet inför undersökningar och ger en förklaring till varför man ska gå till en läkare.

– Målet är att barnet ska förstå och ha kunskap om sitt tillstånd så att han eller hon så småningom kan prata om det och besvara frågor från omgivningen, säger Marizela Kljajić.

Att hantera omgivningen

Barn och unga med kraniofaciala tillstånd som Marizela Kljajić träffar berättar om uppmärksamheten de får för att de ser annorlunda ut. Det är svårt att smälta in och få vara anonym – för det är så människan fungerar, berättar Marizela Kljajić. Vi söker av omgivningen efter sådant som avviker för att bedöma om det är farligt. Men utan strategier för att hantera blickarna, skapas känslor av otrygghet och oro för att vara i omgivningar där det samlas mycket människor.

– När barnet hamnar i nya sammanhang, som vid övergångar mellan förskola och skola eller vid aktiviteter finns möjligheten hitta strategier för att hantera detta, och visa sina barn hur de kan göra. Detta kan i sin tur rusta dem för framtida situationer, säger Marizela Kljajić.

Även om det är önskvärt att förändra samhällets normer kring utseende ser Marizela Kljajić det som ett svårt uppdrag för den enskilda familjen. Därför är det bättre att fokusera på det som är

möjligt att påverka. Fundera tillsammans med barnet på hur man kan tänka och känna när någon stirrar eller säger något olämpligt.

– Hur påverkas man av när någon stirrar och vad man kan göra för att inte bli så påverkad av det? Vilka frågor kan jag få och vilka svar kan jag ge? Då får barnet chansen att ta kontroll över situationen. Detta är något som man behöver träna på.

Marizela Kljajić ger några exempel:

– När någon frågar varför ser dina tänder ut så eller varför ser dina ögon ut på det viset? Då vet barnet att det här är frågor som jag kan få, och jag kan svara att jag föddes så, eller jag har opererat mig, eller mitt ansikte växer lite annorlunda.

Självbilden

Den samlade bilden av hur en person ser på sig själv är ens självbild. Det finns alltså mycket annat än utseende som kan påverka. Ett annorlunda utseende medför en högre risk för en negativ självbild.

Marizela Kljajić betonar att utseendet är en väldigt personlig upplevelse och därför svårt att mäta objektivt. Hon exemplifierar genom ett citat från en intervjustudie:

”Mitt utseende står ofta i vägen, så då försöker jag att visa andra människor vem jag är på riktigt genom att använda min personlighet.”

Många ungdomar som Marizela Kljajić träffar föreställer sig att kirurgi ska lösa den negativa självbilden och ge ett nytt ansikte som de vågar ta plats med i sociala sammanhang. Kirurgin kan vara till stor hjälp för att få den där extra skjutsen till att våga, men den löser inte osäkerheten och rädslan inför sociala sammanhang helt och hållet. Man blir inte en helt ny person med andra tankar och känslor bara för att man gjort en operation. Barnet behöver också träna på sin sociala förmåga och arbeta med att utsätta sig för sådant som upplevs som obehagligt. Forskning och erfarenhet visar att bristande kontroll över obekväma situationer kan orsaka en social sårbarhet. Det kan resultera i ångest och rädsla inför att träffa nya människor och skapa relationer till andra. Därför är det viktigt att hitta strategier för att hantera jobbiga sociala sammanhang.

Strategierna kan i längden stärka självbilden hos barn och ungdomar med ett annorlunda utseende.

Hur och vad gör man?

Ge barnet verktyg för hur han eller hon ska hantera andras blickar och frågor. Skapa strategier ihop med barnen genom att testa olika svarsalternativ, till exempel "jag har opererat mig" eller "jag föddes såhär". Prata också med barnen om hur de här tankarna och känslorna påverkar hur man mår. Kunskap om tillståndet är också väldigt viktigt – att barnen själva vet varför de ser annorlunda ut. När barnen blir äldre är det viktigt att få ett namn på sin diagnos och vetskap om att man inte är ensam om sitt tillstånd. Att få träffa andra med Crouzons syndrom kan stärka barnet och hela familjen. Via patientföreningar kan man få tips och strategier som andra kommit på och som kan vara till hjälp för det egna barnet och familjen.

– Det betyder mycket att få veta att det finns andra med ett annorlunda utseende och med Crouzons syndrom.

Vid besök till sjukvården är det viktigt att barnet tidigt får komma till tals om sin behandling. Det är ett ypperligt tillfälle att bygga kunskap kring tillståndet och att prata om det på ett neutralt sätt.

– Ta gärna bilder när ni är på sjukhuset som ni kan titta på tillsammans inför nästa besök. Det blir en del i förberedelsen.

Strategier för föräldrar

Som förälder kan man förebygga obehagliga situationer genom att informera om barnet när det är dags att byta miljö, till exempel innan barnet börjar förskolan, skolan, i en ny klass eller på en fritidsaktivitet. Genom att också informera om diagnosen i förskole- eller skolklassen kan man undvika situationer där personer i omgivningen blir överraskade av barnets annorlunda utseende. Det kan också vara bra att ge en beskrivning av hur man kan prata om tillståndet, till exempel vad skolpersonal kan svara om andra barn har frågor. Föräldrar kan också stötta sitt barn genom att försöka hitta fritidsaktiviteter eller intresseområden där barnen kan delta och få känna att de lyckas.

Vad sjukvården kan göra

Sjukvården ansvarar för att informera familjen om diagnosen – det kan behöva göras vid mer än ett tillfälle. Ibland kan sjukvården förmedla kontakt med andra familjer i samma situation. Vården ska också upplysa familjerna om vilket stöd och vilka resurser samhället erbjuder.

– Det är viktigt att vi som arbetar inom vården försöker engagera barnet att delta i diskussioner om sin vård. Vi måste också uppmuntra familjen att fråga om risker och konsekvenser med olika behandlingar och att få en ny medicinsk bedömning innan de fattar ett svårt beslut, säger Marizela Kljajić.

Tips

Barnpsykologerna podd, Marizela Kljajić medverkar i avsnitt 156 och i avsnitt 157 berättar en person om hur det är att växa upp med en synlig funktionsnedsättning.

Hemma hos Elliott, barnprogram med Elliot som har Crouzons syndrom på SVT Barn.

Frågor till Marizela Kljajić**Mitt barn har utvecklat en stickrädsla, hur ska vi hjälpa honom med det?**

– Det är viktigt att koordinatören i teamet får kännedom så att vi kan förbereda honom inför besök. Han kan till exempel behöva ett längre besök med en rundvandring på avdelningen och få känna på materialet som ska användas vid sticket. Vi i vården behöver informera om varför det är viktigt med operationer och vad som ska hända. Vi kanske också behöver ha en annan plan och till exempel söva med mask för att slippa nålen. Det går också att genomföra en behandling mot stickrädslan. Något som är otroligt viktigt är att ni föräldrar aldrig tvingas hålla fast ert barn utan samtycke från barnet.

Är det viktigt att benämna syndromet med rätt ord?

– Jag tror att det är viktigt att introducera olika uttryckssätt som är åldersanpassade och som hjälper barnet och personal på förskolan kring hur man kan prata om det. Att benämna syndromet är relevant när barnet är i skolålder, min erfarenhet är att det är viktigt att få veta att det finns ett namn och att barnet inte är ensam i världen med den sällsynta diagnosen.

Hugo vet att han ser annorlunda ut

Att Hugo har ett annorlunda utseende har framför allt varit tydligt för hans föräldrar.

– Det har varit situationer när barn har pekat och sagt att han ser ut som en zombie. Småbarn är ju så spontana och jag tror egentligen inte att Hugo har reagerat på det. För mig känns det i hjärtat. Vi vill förstås inte att Hugo ska bli ledsen, säger Karin.

Det har fungerat bra för Hugo i skolan. Han är duktig på att läsa, men det har varit lite svårare med talet.

– Hans hörselnedsättning har nog påverkat också och han var lite sen i talet. Samtidigt upplever vi att han har ett gott självförtroende och det är positivt, han tycker om sig själv, säger Peter.

Karin och Peter vet att det kommer krävas fler operationer för Hugo i framtiden, men de försöker att leva i nuet och inte oroa sig över framtiden allt för mycket.

– Just nu mår Hugo bra och han mår inte bättre av att vi oroar oss, säger Peter.

De har med tiden lärt sig att inte tänka för mycket på det som ännu är ovisst.

– Vi har vissheten om att allting har löst sig, det gör att man kanske inte ska vara så orolig. Barn är så otroligt anpassningsbara, säger Karin.

Att få ett barn med Crouzons syndrom har stärkt banden i familjen.

– Det har bara gjort vår relation starkare. Vi har gått igenom tuffa upplevelser tillsammans. Men vi har också fått göra mycket saker och träffa många människor som vi inte annars hade gjort. Det är lite som ett äventyr.

Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla.

Barn med olika funktionsnedsättningar har kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas veckans program för barnen och ungdomarna. Inför en familjevistelse läser personalen medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser. För att skraddarsy veckans aktiviteter med barnen samtalar barnteamet med föräldrarna om barnen med diagnos och får information från deras skolor. Även syskonen får ett eget program.

Delaktighet

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

Allmänna mål för familjevistelsen

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *barnen ska få träffa andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan barnen känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att skapa en *miljö där barnen känner trygghet och trivsel*. Varje familj har en huvudansvarig person från barnteamet och barnens unika förutsättningar, intressen och behov är utgångspunkten vid utformningen av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar hos den som vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Det gäller även för barn. Därför är personalen tydlig och använder individanpassad kommunikation. Personalen i barnteamet är lyhörda för barnens uttryck och önskemål och är beredda att anpassa aktiviteter efter dem. Ett exempel på tydliggörande specialpedagogik och ett tryggt inslag är att Kalle Kanin alltid hälsar de små barnen välkomna vid samlingen varje morgon. Kalle har med sig bilder på de aktiviteter som barnen ska göra under dagen.

Inför varje familjevistelse på Ågrenska utformar barnteamet även specifika mål i planeringen av aktiviteter. Målen baseras på de typiska symtom som är kopplade till diagnosen.

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

Länktips:

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

mfd.se – myndigheten för delaktighet

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

ritadetecken.se – webbtjänst med ritade tecken

skoldatatek.se – digitala tips och appar för tillgänglighetsanpassning

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

goteborg.se/eldorado – upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

logopedeniskolan.blogspot.se – blogg om språk- tal och lässvårigheter

varsam.se – hjälpmedelsbutik

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

lekolar.se – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur

Samhällets stöd

Cecilia Stocks är socionom och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med Crouzons syndrom.

Försäkringskassan

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

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

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

– Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage och resor med egen bil. Man behöver komma upp i en viss summa per år, säger Cecilia Stocks.

Tillfällig föräldrapenning (vab) går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning.

Kontakt dagar finns till för barn som omfattas av LSS. Man kan få ersättning för tio kontaktdagar per barn och år.

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

Hälso- och sjukvårdslagen

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

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

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

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

SIP – samordnad individuell plan

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

1177 efter 13 år

I normalfall är ett barns journal tillgänglig för vårdnadshavare fram tills barnet fyllt 13 år. I undantagsfall är det möjligt att ansöka om tillgång även efter 13 år, men det måste göras på varje enskild mottagning och det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna.

– Det finns något som heter Freja ID, det är en e-legitimation med möjlighet att dela kontrollen med en närstående eller god man, säger Cecilia Stocks.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på 1177.se och sök på: *gör ditt barns vårdärenden via nätet.*

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

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

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

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

Exempel på insatser enligt LSS

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

SoL – Socialtjänstlagen

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

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

Anhörigstöd

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

kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Skollagen

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

Exempel på extra anpassningar i skolan:

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

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

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

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

Särskola – anpassad grundskola

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

Skolformen särskola byter namn i juni 2023 till anpassad grundskola.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor.

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Vid frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på skolinspektionen.se och skolverket.se

Bostadsanpassning

Ansökan om bostadsanpassning görs till kommunen.

Åtgärderna behöver vara "nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig". Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig.

Läs mer på bostadscenter.se

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur.

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

Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder: stiftelser.lansstyrelsen.se

Fler länktips

spsm.se – specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

minstoradag.org – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning och att sprida kunskap om sällsynta diagnoser. De vill också främja forskning och utveckling av metoder för diagnostik och behandling. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

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

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

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige.

Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

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

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd: socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska: agrenska.se/informationscentrum

Crouzons syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 662

Crouzons syndrom är ett medfött kraniofacialt missbildningssyndrom som orsakas av en genetisk förändring. Barn med Crouzons syndrom föds med en annorlunda huvudform som beror på att sömmarna – suturerna – i skallbenet sluts för tidigt. Vilka symtom barnen får varierar stort, men för de flesta innebär syndromet flera operationer under barndom och tonår.

Varje år föds cirka 4 barn med Crouzons syndrom i Sverige.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinsk bakgrund, genetik, kirurgi och munhälsa samt psykologiska aspekter av ett annorlunda utseende. Dessutom ges en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med Crouzons syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2023 | agrenska.se