

Dokumentation nr 576

Obalanserade translokationer, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

agrenska.se

OBALANSERADE TRANSLOKATIONER

Ågrenska arrangerar varje år 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 obalanserade translokationer. 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 Johanna Lagerfors, 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 kostnadsfritt som pdf: agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Christian Wentzel, barnneurolog och genetiker vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Ulrika Wester Oxelgren, överläkare vid Barnneurologi och habilitering på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Johanna Ljunggren, representant för NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser.

Linda Rahm, fysioterapeut vid Barn- och ungdomshabiliteringen i Frölunda, Göteborg.

Stina Järholm, IVF/reproduktionsenheten vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Ida Andersson, logoped vid Södra regionens kommunikationscentrum i Malmö.

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, övertandläkare.

Åsa Mogren, logoped.

Monika Karlsson, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska

Emy Emker, socionom och koordinator.

Cecilia Stocks, socionom och koordinator.

Astrid Emker, pedagog.

Gustaf Nylén, pedagog.

Johanna Lagerfors, 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

Genetik vid obalanserade translokationer	5
Lo har en obalanserad translokation	8
Symtom och behandling vid obalanserade translokationer	9
Los första tid hemma	12
Fysioterapi vid obalanserade translokationer	13
Lo får en till diagnos	16
Kommunikation hos personer med obalanserade translokationer	18
Lo kommunicerar genom att visa och peka	21
Att vara bärare av balanserade translokationer	22
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	25
Lo har två småsyskon	28
Syskonrollen	30
Munhälsa och munmotorik	34
Samhällets stöd	38
Personlig assistans	44
NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser	45
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	47
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	47
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	48

Genetik vid obalanserade translokationer

– En obalanserad translokation innebär att genetiskt material från två olika kromosomer bytt plats med varandra och att en del genetiskt material antingen gått förlorat eller finns i extra kopior (ibland både och). Beroende på hur stora delar som är påverkade, och var de sitter, påverkas personen på olika sätt. Det säger Christian Wentzel som är barnneurolog och genetiker vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Alla människor har fått hälften av sin arvs massa från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler, hopvinnade i DNA-spiraler. Spiralererna formar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler.

– Jag brukar likna en kromosom vid en bokhylla full av ”böcker”, det vill säga gener. Vi har drygt 20 000 gener som tillsammans bestämmer vilka egenskaper vi har och hur vi ser ut, säger Christian Wentzel.

Alla människor har variationer eller ”avvikelser” i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. När man talar om mutationer syftar man ofta på de förändringar som leder till sjukdomstillstånd.

Eftersom generna utgör mallar för hur olika proteiner i kroppen ska framställas kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir ”fel i koden” för just det proteinet. Ungefär två procent av all arvs massa är kodande, det vill säga utgör mallen för ett protein.

Olika typer av avvikelser

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt. När det finns extra genetiskt material på en viss kromosom kallas det för *duplikation* och när det saknas material kallas det *deletion*. Andra förändringar är till exempel *punktmutation* (ett stavfel i den genetiska koden) eller *inversion* (att en bit genetiskt material vridit sig 180 grader).

En *translokation* innebär att en bit av en kromosom bytt plats med en bit av en annan kromosom. Ibland är translokationen balanserad, vilket innebär att all genetisk information finns i två uppsättningar,

precis som den ska, även om vissa delar hamnat på fel plats. En balanserad translokation påverkar oftast inte hälsan hos personen som bär på den.

– Vid en *obalanserad* avvikelse förekommer dock för mycket eller för lite genetiskt material på de påverkade kromosomerna. Det kan också vara så att en del av materialet saknas medan annat finns extra. Deletioner, alltså att material saknas, ger upphov till svårare symtom, säger Christian Wentzel.

En obalanserad translokation ger upphov till symtom, men vilka och hur svåra de blir varierar från person till person.

Ärftlighet

Alla genetiska förändringar kan antingen ärvas från någon av föräldrarna eller uppstå spontant hos barnet (så kallad *nymutation*).

När mutationen är nedärvd är sannolikheten större att samma föräldrapar får fler barn med samma diagnos.

– För varje par där ena föräldern bär på en balanserad translokation är sannolikheten vid varje graviditet att få ett friskt barn, som inte bär på avvikelsen alls, ungefär en fjärdedel. Hälften av barnen får en obalanserad translokation och de symtom tillståndet medför.

Den sista fjärdedelen ärver den balanserade translokationen och blir alltså inte själva sjuka, men löper ökad sannolikhet att få egna barn med en obalanserad translokation.

Vid en *nymutation* är sannolikheten att samma föräldrar får ytterligare barn med samma genetiska avvikelse mycket liten.

– Den är dock inte noll, utan ligger på omkring en procent. Det beror på att mamman eller pappan kan ha en genetisk avvikelse bara i sina könsceller, så kallad *gonadal mosaicism*, vilket inte syns vid ett blodprov, säger Christian Wentzel.

För att ta reda på mer om ärftligheten och vilken typ av mutation det handlar om kan familjen få genetisk vägledning på avdelningarna för klinisk genetik, som finns på landets universitetssjukhus. Fosterdiagnostik, det vill säga att undersöka om ett embryo har ärvt den genetiska avvikelsen som finns i familjen, kan göras genom moderkaksprov (i graviditetsvecka 10-11) eller fostervattenprov (i vecka 14-15).

Olika metoder för genetisk analys

Vid en traditionell kromosomanalys (undersökning av kromosomerna i mikroskop) kan bara relativt stora avvikelser upptäckas. Det krävs att omkring fem miljoner nukleotider,

”bokstäver”, saknas eller finns extra för att det ska synas.

De senaste tio-tjugo åren har det skett en enorm utveckling vad gäller metoderna för genetisk analys. Med FISH (Flourescent in situ hybridisering) kan man färga in kromosomer för att hitta avvikelser. Vid en gendosarray kan man upptäcka mycket små kromosombitar som saknas eller som finns i en extra kopia.

Frågor till Christian Wentzel

Är det avgörande för symtomen vilka kromosomer translokationen hos en person påverkar?

– Ja. Eftersom olika anlag sitter på olika kromosomer blir symtomen olika beroende på var förändringen sitter. Dock kan många symtom vara vanliga vid många olika typer av avvikelser. Det gäller till exempel kognitiv påverkan och längdtillväxt, vilket beror på att många olika gener styr såväl kroppslängd som tankeförmåga. Därför är risken stor att någon av just de generna är påverkad när en person har en translokation.

Ett av våra barn har en obalanserad translokation. Hans pappa är bärare av en balanserad translokation. Hur stor är sannolikheten att vår andra son också bär på en balanserad translokation?

– Uppskattningsvis är sannolikheten för det ungefär 50 procent, medan sannolikheten att han inte bär på avvikelser alls är 50 procent.

Varför får vi inte veta om han bär på avvikelserna när vi vet att analysen som gjorts på honom visar det?

– Ofta berättar inte sjukvården för föräldrar om deras friska barn är anlagsbärare eller inte. Det är en policy som har etiska orsaker. Man anser att barnet själv ska få avgöra efter 18 års ålder eller senare om hen vill veta det eller inte.

Vi har gjort en PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik, och fick på förhand veta att långt färre än hälften av embryona borde bära på en obalanserad translokation. Men i verkligheten gjorde nästan alla våra embryon det. Stämmer verkligen siffrorna vad gäller risk för att föra translokationen vidare?

– Man kan säga att siffrorna stämmer på gruppnivå. Det innebär att cirka hälften av embryona *i teorin* borde ha en obalanserad translokation, en fjärdedel en balanserad translokation och en fjärdedel borde bli helt friska. För varje enskild familj kan det dock se annorlunda ut. Hur stor andel av embryon från samma föräldrar som får en obalanserad translokation varierar eftersom det kan vara olika stora genetiska områden som är påverkade hos just den bäraren.

Lo har en obalanserad translokation

Lo är tio år och har en obalanserad translokation. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Hanna, sin pappa John och sina syskon Adam, som är sju år, och Elly som är fem.

Hanna hade en normal graviditet med Lo. Det enda som avvek var att magen inte riktigt hade vuxit som den skulle vid något tillfälle.

– Då gjorde vi en extra kontroll men de upptäckte ingenting som var tokigt, säger John.

Lo låg dock i säte och när läkarna skulle göra ett vändningsförsök på honom i vecka 37 upptäckte de att han var mindre än normalt.

– De uppskattade hans vikt till två kilo och beslutade plocka ut honom med kejsarsnitt någon vecka senare, berättar Hanna.

När Lo föddes vägde han 1,9 kilo och mådde relativt bra. Han behövde komma till neonatal för att få syrgas, men det var inte mer akut än att han hann ligga hos mamma och pappa en liten stund innan han bars iväg.

– Eftersom han inte klarade av att andas på egen hand drogs det igång en hel apparat av utredningar, säger Hanna.

Läkarna gjorde en lungröntgen på Lo, sedan en mer heltäckande magnetkameraundersökning. De togs också ett blodprov för genetisk analys. När han var tre dagar kom beskedet att han har en obalanserad translokation som innebar att han har lite för mycket genetiskt material på kromosom 20 och för lite på kromosom 15.

– Allt var väldigt chockartat då. Första tiden känns det som att alla undrade om han ens skulle överleva, säger John.

Läkarna berättade att de själva inte visste så mycket om det ovanliga tillståndet men att de i litteraturen kunde läsa att den hittills äldsta personen med samma genetiska fel blev 27 år.

– Det var som att bli knuffad över ett stup, bokstavligen en fallande känsla. Vi hade ju väntat oss en viss sorts bebis och det kändes som att det barnet hade ryckts ifrån oss. Som att vi fått ett helt annat barn. I början var det en stark känsla av förlust av det som inte blev, säger Hanna.

John berättar om förväntningarna från vänner, släktingar och kollegor.

– Alla väntade ju på 'här är han och allt har gått bra!'-meddelandet. Som inte kom. Det var tufft. En dag på BB träffade vi också ett par från föräldragruppen som glatt ropade hej, men vi bröt ihop och bara vände oss om utan ett ord. Vi fixade inte det just då, säger John.

Symtom och behandling vid obalanserade translokationer

– **Barn med kromosomavvikelse har sinsemellan väldigt olika symtom. Behandlingen syftar till att minska konsekvenserna av funktionsnedsättningarna för att skapa så bra förutsättningar som möjligt för barnet.**

Det säger Ulrika Wester Oxelgren, överläkare vid sektionen för barnneurologi och habilitering på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Att ha en kromosomavvikelse innebär att en eller flera kromosomer antingen förlorat delar av sitt DNA-material, eller fått extra material. Hälften av alla barn med kromosomavvikelse har Downs syndrom, en extra kromosom 21. Den andra hälften av barnen har en mängd sinsemellan olika diagnoser.

– Bland dem finns obalanserade translokationer, som förekommer i många olika versioner och därför påverkar individer på olika sätt, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Samling av symtom

En kromosomavvikelse är i sig inte en sjukdom, utan ett tillstånd som innebär ökad risk för olika symtom och sjukdomar.

Kromosomala syndrom leder ofta till *kortväxthet, inre missbildningar* och *kognitiv funktionsnedsättning* i varierande grad.

– Många har också ett speciellt utseende och en så kallad 'syskonlikhet' med andra barn med samma syndrom eller genetiska avvikelse. Det innebär i sig inget problem, men kan vara en ledtråd när diagnosen ska ställas. Barnen liknar sina föräldrar och syskon

precis som alla andra, men de liknar ofta andra barn med samma syndrom också, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Det är vanligt att barn med kromosomavvikelse har en *hypotonus*, det vill säga har en muskelsvaghet. Ofta är det ett av de första symtom som observeras, det brukar märkas framför allt hos de nyfödda barnen.

Hypotonus kan försvåra den motoriska utvecklingen och påverkar alla kroppens muskler, även de som finns i tarmarna. Det leder till en ökad risk för förstoppning.

– Även reflux är vanligt, det vill säga att magmunnen inte stänger sig som den ska. Det kan leda till kräkningar och ätsvårigheter, säger Ulrika Wester Oxelgren.

En del barn med kromosomavvikelse behöver matas genom en sond på magen, en *gastrostomi*. Några opererar bort den efter några år medan andra har kvar den i vuxen ålder.

Ataxi (koordinationssvårigheter), kan förekomma, liksom *skolios* (sned rygg) och *felställningar* i kroppens leder. Felställningarna kan leda till smärta och försvåra den motoriska utvecklingen om de inte behandlas.

Immunsystemet är ibland försämrat med *ökad infektionskänslighet* som följd. Andningssvårigheter som följd av muskelsvaghet kan också påverka barnets förmåga att hosta upp slem, vilket gör dem extra känsliga vid infektioner.

Epilepsi är vanligt hos barn med kromosomavvikelse. Den behandlas på samma sätt som hos andra barn med epilepsi, vanligtvis med läkemedel.

– I vissa fall, då barnen inte blir fria från anfall med medicinen, kan det bli aktuellt med kirurgi eller kostbehandling (ketogen kost).

Barn med kromosomavvikelse ska undersökas av ögon- samt öronläkare, för att minska risken att en *nedsett syn eller hörsel* går oupptäckt och obehandlad.

Detsamma gäller för hjärtat, eftersom *hjärtsmissbildningar* är vanligare i den här gruppen än i befolkningen i stort.

Många barn har även en *underfunktion i sköldkörteln*, vilket leder till brist på sköldkörtelhormon. För att avgöra om det är så tas ett blodprov, och vid behov behandlas bristen med läkemedel, (Levaxin).

Sömnstörningar är ett av de symtom som oftast ställer till det i

vardagen för personer med kromosomavvikelser. Det kan bland annat handla om sömnapnéer, vilket innebär att barnet vaknar många gånger på natten och får en fragmenterad sömn.

– Den som har ett litet mellanansikte, vilket är vanligt hos barn med kromosomavvikelser, har också ofta trängre näs- och örongångar. Det ökar risken för sömnapné syndrom orsakad av exempelvis förstorad körtel bakom näsa (adenoid), säger Ulrika Wester Oxelgren.

En nattlig andningsregistrering kan ge klarhet om orsak till sömnstörning, vilket kan underlätta valet av behandlingsmetod.

En kognitiv funktionsnedsättning påverkar också sömnen eftersom barnet sover som ett yngre barn, med fler uppvaknanden nattetid etcetera. Tydliga och återkommande kvälls- och natrutiner hjälper till att skapa en bättre sömn. Det finns olika hjälpmedel att testa, som extra tunga täcken som kan hjälpa barnen att komma till ro. Vissa barn får en bättre sömn genom att ta tillskott av melatonin, som liknar kroppens eget sömnhormon.

Autism och andra neuropsykiatriska svårigheter är vanligare hos personer med en intellektuell funktionsnedsättning än hos andra och kan orsaka sömnstörning.

– Vad gäller neuropsykiatrisk problematik kan en utredning göras när barnet är i treårsåldern eller äldre.

En sådan utredning syftar till att kartlägga barnets styrkor och svagheter för att kunna skraddarsy stödinsatser och åtgärder.

Kunskap om symtom möjliggör optimerat stöd

Ovan nämnda symtom *kan* förekomma hos personer med obalanserade translokationer och andra genetiska avvikelser, men *behöver inte* göra det. Det är viktigt att komma ihåg att varje person är unik och att alla symtom inte drabbar alla barn. Men genom att känna till vilka symtom barnen löper en ökad sannolikhet att drabbas av kan omgivningen lättare uppmärksamma och tillgodose deras behov för en välfungerande vardag.

Frågor till Ulrika Wester Oxelgren

Är det vanligt med lung- och andningsproblem hos barn med kromosomavvikelser?

– Det är inte vanligare med lungproblem i sig, men muskelsvagheten som ofta förekommer ökar risken för reflux, vilket i sin tur ökar risken att barnet får ner mat i luftvägarna. Det kan leda till infektioner och andningspåverkan.

Vårt barn har symtom i många delar av kroppen. Hur mycket sliter det på kroppen på sikt? Dör barnen i förtid?

– Vi känner inte till den genomsnittliga livslängden för alla specifika diagnoser, men generellt kan man säga att barn med kromosomavvikelse har en något förkortad livslängd. Dock har det skett enorma förändringar på kort tid – i början av 1900-talet var livslängden för barn med Downs syndrom i genomsnitt två år, medan den i dag är drygt 60 år. Det är sannolikt att de som är barn idag, och som har en viss diagnos, kommer att leva längre än personer med samma diagnos som idag är vuxna. Det beror på förbättrad vård och omhändertagande i omgivningen.

Los första tid hemma

Redan efter åtta dagar fick John och Hanna åka hem med lille Lo. De fick lära sig att mäta syreupptagningsförmågan och göra andningsregistrering nattetid. Familjen hade mycket kontakt med sjukvården – hemsjukvården kom varannan dag och nästan dagligen åkte de till sjukhuset för olika läkarbesök.

– Sedan diagnosen ställts klickade ju alla expertinstanser in och alla skulle göra sin grej. Någon undersökte hjärtat, en annan lungorna, en tredje något annat. Det var väldigt.... ja *mycket*, säger John.

Han och Hanna var hemma tillsammans de första tre månaderna, och hade fullt upp hela tiden. Det var många saker som inte var som de skulle med Lo. Han hade bland annat ett hjärtfel, en ovanligt liten lunga, en förlamad diafragma, saknade ett revben, hade trånga luftrör och flera ljumskbräck som krävde operation. Tillväxtzonerna på pekfingrarna och pektårna satt lite snett så den yttersta delen av dem växte snett utåt. Även fötterna hade ledfelställningar och Lo skrek väldigt mycket på grund av magont.

Dessutom kaskadkräktes han varannan timme, dygnet runt.

Familjen fick avlastning en natt i veckan, men resten av veckan fick Hanna och John turas om. Hela matsituationen blev svårare.

– Hanna ammade och vi kompletterade tidigt med flaskmatning, men ganska snart blev det för svårt att få i honom tillräckligt. Då

fick han en sond i näsan, som han gärna slet ut. Vi blev snabbt experter på saker vi aldrig kunnat föreställa oss att vi skulle behöva lära oss – som att sätta in sonden själva och tejpa fast den perfekt på kinden så att han inte skulle kunna slita ut den igen, säger John. När Lo var ett halvår fick han en gastrostomi, ”knapp på magen”, vilket var tur. Bara veckor senare drabbades han av rs-virus och var illa däran. Då var det viktigt att kunna ge honom näring via sonden. – Det var också tur att han hann operera in gastrostomin innan han blev sjuk, annars hade vi fått skjuta upp operationen. Det är svårt att föreställa sig hur det skulle ha varit att hantera matningen flera månader till, säger Hanna.

De första två åren innebar många olika operationer för Los del. Ofta var det så att han var inne för att undersöka eller åtgärda en sak, när läkarna upptäckte något helt annat som var fel. Som när han skulle kolla magen och läkarna istället upptäckte att han inte syresatte sig så bra, och behövde opereras ganska omgående för att vidga luftrören.

Eller när man upptäckte en malrotation av tarmpaketet, som innebar att organen i magen satt helt fel placerade. Sannolikt hade det varit en av anledningarna till att han haft ont i magen under lång tid och kräkts så mycket.

– Allt var väldigt kaotiskt hela tiden och varje gång Lo blev förkyld tänkte vi att okej, det är kanske den här gången han inte klarar sig, berättar Hanna.

Först när Lo var runt tre år och det mesta började stabilisera sig, vågade de tro på att de skulle få behålla honom länge.

– Jag minns ett samtal med en läkare någon gång där i början, när de flesta trodde att han skulle dö. Lo låg bakom oss i plastbaljan och sprattlade med armarna, och läkaren sade att ’trots allt, så visar den här killen en ovanligt kraftig livsvilja’.

Fysioterapi vid obalanserade translokationer

– Fysioterapi för barn med funktionsvariation syftar till att förbättra den motoriska kontrollen och förebygga sekundära följder. Rätt form av fysisk aktivitet bidrar till att göra förutsättningarna för en fungerande vardag så bra som möjligt för barnen.

Det säger Linda Rahm som är sjukgymnast på Barn- och ungdomshabiliteringen i Västra Frölunda.

En fysioterapeut (eller sjukgymnast om hen har kvar den tidigare titeln) som träffar ett barn med funktionsnedsättning tittar bland annat på barnets grovmotorik. Det kan till exempel vara hur barnet kontrollerar huvudet, rullar, sitter, kryper, står, går, hoppar och springer.

– Alla barn lär sig sina färdigheter olika snabbt. Varje steg förbereder barnet på nästa med målet att så småningom kunna nå en välfungerande gång. Den principen är lika för alla men barn lär sig olika snabbt och når olika långt, säger Linda Rahm. Redan i femårsåldern besitter de flesta barn kroppens alla motoriska funktioner. De färdigheterna utvecklas sedan med tiden.

Fysioterapeutens bedömningar och observationer görs på olika nivåer. Dels tittar hen på barnets kroppsfunktion och kroppsstruktur, dels på aktivitet och delaktighet. Även omgivningsfaktorer analyseras. Ofta handlar barnets möjligheter om hur bra omgivningen kan anpassa sig.

– Barnets vardagsfungerande står i centrum för alla fysioterapeutiska interventioner. Omfattningen och intensiteten varierar över tid, men följs alltid upp samt utvärderas, säger Linda Rahm.

Rörelse och träning för personer med funktionsnedsättning

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

– Ridterapi är en bra träningsform för barn som har muskelsvaghet, vilket är vanligt vid kromosomavvikelse. Hästens rörelser stimulerar normala gångrörelser och muskelspänningen tränas när man försöker hålla sig kvar på hästen, säger Linda Rahm. Simning eller annan träning i bassäng är ett annat exempel.

Att röra på sig är bland annat viktigt för att träna andningsförmågan. Många barn med kromosomavvikelse har andningsbesvär och den som aldrig blir andfädd tränar heller inte upp sin andningsförmåga. Det kan göra dem mer känsliga för infektioner eftersom de inte orkar hosta upp slem.

– Vattenträning är jättebra för barn som är muskelsvaga. I vatten kan man till exempel träna lungkapaciteten genom att låta barnet stänga munnen, komma under vatten och blåsa ut bubblor, säger

Linda Rahm.

Träna lungorna kan man också göra genom att ”gunga” på en pilatesboll, eller genom att använda olika hjälpmedel med andningsmotstånd.

I tillägg till rörelseträning behövs också *ståträning*. Barn som inte själva kan stå kan ta hjälp av så kallade ståskal eller andra hjälpmedel. Ståträningen hjälper kroppen att stärka både muskler och skelett, samt är bra för mage- tarmaktiviteten. Det är särskilt viktigt för den som sitter mycket, till exempel i rullstol. Ståträning har också visat sig kunna minska risken för skolios (sned rygg) eller fördröja debuten av den.

– Vi är gjorda för att stå och gå vilket gör att det påverkar hjärtat positivt om vi står upp. En stor fördel med ståträning är också att den enkelt kan kombineras med något barnet tycker är roligt, som att titta på tv eller pyssla, säger Linda Rahm.

Det är viktigt att tänka på hur barnet sitter, står och ligger under hela dygnet, inte bara vid träningstillfällena.

– Många barn ligger på natten med samma böjning i höftleden som de har i sittande position i rullstolen dagtid. Det är inte bra. Ju mer man kan variera kroppens ställning över dygnet, desto bättre.

Träning i vardagen – så att den blir av

Den bästa träningen är den som blir av. Därför är det viktigt att hitta träningsformer som barnet tycker är roliga. Två timmar i badhuset kan vara det roligaste som händer under veckan, och samtidigt ett perfekt träningstillfälle.

– Tänk på att barnet kan träna i vardagliga situationer utifrån sina förutsättningar. Utmana ditt barn till att aktivt medverka för att hitta strategier för aktivitet, säger Linda Rahm.

Genom att anpassa lek och vardagssituationer kan man skapa lagom utmanande uppgifter som stimulerar barnet att fortsätta sina rörelseförsök. Träning kan till exempel vara att göra en situaprövelse när man reser sig ur sängen på morgonen, eller några knäböj under leken för att plocka upp saker från golvet.

– Att hitta träningen i vardagen är jätteviktigt. Det är enda chansen att få till tillräckligt mycket rörelse.

Alla barn behöver ha en rolig och motiverande fysisk aktivitet minst *en timme om dagen*. Det kan handla om lek, ridning, simning eller något annat som barnet tycker om.

– Du kan behöva vara kreativ för att hitta den bästa aktiviteten för just ditt barn, men det finns absolut något för alla, säger Linda Rahm.

Hjälpmedel för aktivitet

Ofta behöver barnen hjälpmedel av olika slag. Målen med hjälpmedlen är att kompensera för funktionsnedsättningarna och träna barnens färdigheter, öka deras delaktighet och välbefinnande samt att förbättra och vidmakthålla deras fysiska funktioner.

Ett hjälpmedel förskrivs sedan man först kartlagt och bedömt barnets behov och därefter anpassat produkten. Gång- och ståhjälpmedel (inklusive stårullstolar), hamnar inom fysioterapeutens område, medan hjälpmedel som rullstolar, arbets- och toalettstolar samt kommunikationshjälpmedel hör till arbetsterapeutens fält. Det gör också ortopediska hjälpmedel som *korsetter* och *ortoser*, som används för att minska risken för felställningar och skolios.

– Hjälpmidlen provas ut och ställs in individuellt, därefter instruerar och informerar vi om hur det ska användas vid träning eller i vardagen. Efter en tid görs alltid en uppföljning där hjälpmedlets funktion och nytta bedöms, säger Linda Rahm.

Lo får en till diagnos

Efter tvåårsåldern var de flesta operationer över för Lo. Men ett problem tog fortfarande mycket kraft från föräldrarna: hans nattskräckliktande beteende. Lo vrålade i total panik två eller tre timmar varje natt.

– Vi försökte förklara för dem vi träffade på habiliteringen, som sa att det var 'vanligt med kolik och magont'. När vi till slut visade dem ett videoklipp vi filmat en natt såg hela teamet ut som bleka lakan efteråt. De hade inte alls förstått omfattningen, berättar Hanna.

Lo gallskek som besatt och slog huvudet i spjälorna på spjälängen gång på gång. Han var okontaktbar och ständigt blåslagen efter nätternas utbrott.

När läkarna sett filmen remitterade de honom till en autismutredning som visade att han har autism.

– I samband med den diagnosen gjordes också en

utvecklingsbedömning. Lo var fyra år när den var klar och bedömdes då kognitivt vara som en sexmånaders bebis och motoriskt sett som en ettåring, säger Hanna.

Lo hade lärt sig gå korta sträckor med stöd i tvåårsåldern, men kommit av sig igen ett par gånger då han skadat sig. Därför har han fått lära om gåendet flera gånger. Idag går han lite stapplande, men ändå stabilt och utan svårighet. Vid längre förflyttningar åker han rullstol. Det är bland annat för att spara på energin, som lätt tar slut.

Lo har utöver rullstolen en rad hjälpmedel. Familjen fick tidigt kontakt med habiliteringen och när Lo var liten använde han ståskal för ståträning och ortoser av olika slag för att minska risken för felställningar. Det gör han inte längre, men sedan fyra-fem-årsåldern bär han korsett eftersom han utvecklat skolios.

– Skoliosen är nog det som känns som det största hotet i dagsläget, säger Hanna.

Habiliteringen hjälpte också till med kontakt med kurator och psykolog, fysioterapeut, arbetsterapeut och logoped, samt har varit med och stöttat Los förskolepersonal när så behövts.

Första gången Lo började i förskolan var det i en specialförskola som tillämpade en ”konduktiv pedagogik”. Personalen hade ingen specialkunskap om autism, men var engagerad och bra. Hanna och John kände sig väldigt nöjda med Los tid där.

En psykolog i regionen gjorde en studie under två år av en ny behandlingsstrategi för barn med autism, som Lo fick delta i.

– Genom det lärde vi oss mycket om hur vi skulle bete oss när det gällde Lo, berättar John.

– Huvudprincipen var att eftersom han inte kunde härma oss, såsom andra små barn gör, skulle vi härma honom för att lära honom hur samspel fungerar.

När Lo var fem år flyttade familjen, och Lo började ny förskola. Där skapades en helt ny avdelning för honom och ett annat barn.

– Deras inställning och resurser var anledningen till att vi valde att flytta till den kommunen. Det var uppenbart att de kunde och ville göra så mycket bra saker för Lo, säger Hanna.

På den nya förskolan fanns många ”vanliga avdelningar”, och Lo och det andra barnet med särskilda behov fick en egen lokal med egen toalett. Dock hade de också tillgång till ljusgården i mitten, där alla barn lekte. Det gjorde att de fick kompisar och samhörighet med resten av grupperna.

– De andra barnen såg förstås att han var annorlunda, men drog ofta med honom i leken. Han blev också bjuden på barnkalas, säger John.

I samband med flytten ansökte familjen också om personlig assistans för första gången.

– Det blev vi beviljade direkt. Generellt är vi så otroligt nöjda med allt stöd vi fått genom åren. Det är supersvårt med samordning av alla kontakter och insatser, men vi ser inte hur det skulle ha gjorts på ett annat sätt. Vi är ju experterna på just Lo. Vi har alltid fått de insatser vi ansökt om genom LSS och har aldrig behövt överklaga. Det är vi enormt tacksamma för, säger John.

Kommunikation hos personer med obalanserade translokationer

– Barn med obalanserade translokationer kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Hos barn med intellektuell funktionsnedsättning är språk- och kommunikationssvårigheter en del av symtombilden. Men med hjälp av olika kommunikationsvägar, hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna. Det säger logoped Ida Andersson som arbetar på Södra regionens kommunikationscentrum i Malmö.

I all kommunikation har *relation* betydelse. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation.

Barn med intellektuella funktionsnedsättningar kommunicerar ofta med omgivningen på samma sätt som små barn gör, till exempel med ljud och gester. Hur det tas emot beror på omgivningen.

– Hos ett litet barn som jollrar och söker ögonkontakt ser omgivningen bara möjligheter, men när ett äldre barn som fungerar på en tidig utvecklingsnivå kommunicerar på liknande vis är det vanligare att omgivningen fokuserar på svårigheterna. Inställningen spelar stor roll för hur väl personen kommer att kunna kommunicera med andra, säger Ida Andersson.

Alla kommunicerar!

Varken bebisen eller barnet med funktionsnedsättning i exemplet

ovan kan avsiktligt påverka sin kommunikation. De kan inte prata, och inte heller använda språkliga former för kommunikationen, även om de kan lära sig att vissa ord hör ihop med en viss situation. – Men *kommunicera* – det kan båda! Protestera högljutt om någon påstår att era barn inte kan kommunicera. Det stämmer inte, alla kommunicerar. Vi i omgivningen har ansvar att göra oss mottagliga för de uttryck barnen använder, säger Ida Andersson.

Både bebisen och barnet med funktionsnedsättning kan reagera och svara på det som händer runt dem. De kan känna igen välkända röster och ansikten, och de kan ”lära i rätt miljö”, vilket innebär att de lär sig känna igen vad som ska hända i de situationer de själva befinner sig i.

Så som vi tänker om små barn kan vi också tänka om äldre barn, ungdomar och vuxna som fungerar på en tidig kommunikativ nivå. – När man utvecklar kommunikation och språk följer man samma utveckling som ett barn utan kommunikationssvårigheter.

Skillnaden är att det inte går lika snabbt, och man kanske inte når lika långt. Men genom att ta ett steg i taget och använda den ’proximala utvecklingszonen’ kan man maximera möjligheterna för barnet att kommunicera med omgivningen.

Den *proximala utvecklingszonen* är det som ligger mellan vad en person kan göra utan hjälp och vad hon/han kan göra med hjälp från omgivningen. Däri ligger utvecklingspotentialen!

Hur vi utvecklar språket

En typisk *språkutveckling* kan förstås utifrån en trappa med fem steg, som sträcker sig ifrån *funktionella beteenden* (joller och samspel), via *ökat ordförråd* och *grammatisk förståelse* till *språklig medvetenhet*, samt *läs- och skrivkunnighet*.

– Alla barn följer den här utvecklingen, men alla tar inte stegen vid samma tidpunkt och alla når inte de översta trappstegen. Men tänk på att utvecklingen inte bara sker uppåt, utan också på bredden, säger Ida Andersson.

Med det menar hon till exempel att ett litet barn samspelar med sin familj, men med tiden också lär sig att inkludera andra släktingar, vänner och personal på förskola och skola.

AKK som stöd

AKK är en förkortning av *alternativ och kompletterande kommunikation*, och finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. AKK ersätter eller kompletterar tal, och syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta

kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt för att förstå och bli förstådd. För att AKK ska fungera väl behövs en ”BRO” – gott samspel mellan Barnet, Redskapen och Omgivningen.

Barnet har samma behov av samspel som alla andra, men andra förutsättningar.

Redskapen kan delas upp i två kategorier: de naturliga och specifika. De kan också dels in i manuella/kroppsnära och grafiska/visuella.

Naturliga vägar finns både bland de manuella och grafiska redskapen. Exempel på *naturliga kommunikationsvägar* är kroppsspråk, mimik, ljud, saker och foton. Exempel på *specifika kommunikationsvägar* är tecken som AKK (TAKK), och bilder/symboler som framställts just för målgrupper i behov av AKK.

Till redskapen hör också hjälpmedel att ”stoppa in” bilder och symboler i, exempelvis pärmar, appar och datorprogram, samt metoder.

– Det finns inget svar på frågan vilka redskap eller metoder som är bäst. Den metod som är bäst är den du använder och som faktiskt fungerar för dig och den du samtalar/samspekar med, säger Ida Andersson.

Det finns ingen risk att barnets tal hämmas när ni kommunicerar på andra sätt – forskningen visar tvärtom att om förutsättningar för tal finns kan talutvecklingen stödjas av andra vägar för kommunikation. Barnet kommer att välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. Att presentera flera alternativ innebär bara att barnets palett av möjligheter blir större.

Omgivningen bär ansvaret för att kommunikationen ska fungera så bra som möjligt för barnet. Insatser och stöd behövs både från föräldrarna och från skola, habilitering och andra berörda.

– Personer i omgivningen måste anpassa sin kommunikation utifrån barnets behov och förutsättningar. Föräldrar och personal runt barnet behöver stöd från kunniga professionella så att de blir bekväma i att använda redskapen (alltså kommunikationsformer och eventuella hjälpmedel). Då kan de vara modeller för barnet i hur AKK-vägarna kan användas i kommunikationen, säger Ida Andersson.

Lo kommunicerar genom att visa och peka

Lo är en glad kille som älskar att åka till badhuset. Han gillar också långa promenader, och att titta på tågen i närheten av familjens hus, eller på videoklipp på sin surfplatta. Rida är en favoritsysselsättning men den försvåras av att han vägrar ha hjälm på sig.

Lo förstår det mesta som föräldrarna säger och kommunicerar tydligt med sin omgivning, men kan inte prata själv. Istället ljudar han lite, och visar framför allt med kroppsspråket vad han vill.

- Han vet att det lönar sig bäst att gå till vuxna när han vill visa något. Han visar handgripligen vad han vill genom att fatta någons hand och föra den mot skåpet där surfplattan ligger undanstoppad eller mot jackan som han vill att man ska ta på honom eller sig själv, säger mamma Hanna.

Familjen har testat olika former av bildstöd men tidigare inte fått det att fungera riktigt.

- Främst har vi varit dåliga på att uppdatera materialet. Lo har haft samma karta med bilder som hans assistent gjorde till honom för fyra år sedan. Det tar tid att skapa nytt material och uppdatera det. En enda gång har Lo pekat fram en flerordssats.

- Då pekade han ”Jag – gillar – mamma”. Så urgulligt, jag bölar så fort jag tänker på det, säger Hanna medan Lo gosar in sig i hennes famn.

Som liten sökte han inte alls kontakt med föräldrarna men idag är han en kille som gillar att gosa och vara nära.

Nyligen har familjen börjat med ett nytt språkssystem för kommunikation: PODO (*Pragmatic Organized Dynamic Display*).

- Det är ett ganska sofistikerat system och som vanligt är det vi vuxna som behöver lära oss. Ibland slänger Lo iväg pärmen, men ibland pekar han på något han vill, som ’vänta’. Det är fantastiskt när han lyckas förmedla sig, säger Hanna.

Idag går Lo i en träningskola, där han trivs bra. Personalen använder hans bildstöd och försöker utveckla kommunikationen.

Att vara bärare av balanserade translokationer

– Att få kännedom om att man bär på ett förändrat arvsanlag innebär att man får veta något om sig själv som dittills varit okänt. För en del känns det som att de går från att vara friska till ”sjuka”, vilket kan vara omtumlande.

Det säger Stina Järholm som är psykolog och arbetar på Reproduktionsmedicin på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Hos en del barn som föds med en obalanserad translokation har den genetiska förändringen som orsakar tillståndet uppstått hos barnet i fosterstadiet. Hos andra har den ärvts från någon av föräldrarna, som själv då har en *balanserad* translokation som inte orsakar några symtom.

– Det gör att de flesta inte får veta att de bär på en balanserad translokation förrän de fått ett barn som har en sjukdom. Beskedet om att de är bärare av en genetisk förändring kommer då samtidigt som det nya föräldraskapet, vilket kan bli mycket att ta in och hantera på en och samma gång, säger Stina Järholm.

Hur en situation upplevs varierar förstås från person till person. Men faktorer som kan spela in är hur sårbar personen är känslomässigt, hur tillgången till stöd ser ut och om personen blir förälder för första gången när hen får ett barn med en obalanserad translokation, eller om hen sedan tidigare har erfarenhet av föräldraskap.

– En del drabbas av skuld känslor över att deras gener ’orsakat’ barnets tillstånd. Det kan vara svårt att prata om. Även om de flesta förstår rent logiskt att de inte kunnat välja vad de har i sin kropp och inte kan hållas ansvariga, kan de behöva prata om känslorna det väcker.

Det finns inga rätt eller fel sätt att reagera, och det är viktigt att få ”tillåtelse” att reagera just så som vi själva gör.

När en krissituation inträffat

Att få ett barn som har en sjukdom eller ett syndrom upplevs av de flesta som en stor kris. Tiden efter att en kris inträffar kan delas upp i en *reaktionsfas* och en *reparationsfas*. Först reagerar vi känslomässigt och kan uppleva en stigande ångest och oro på grund av det inträffade. Med tiden planar ångesten ut och bilden klarnar efterhand: Erbjuder den nya situationen några nya möjligheter?

Nya faror att beakta? Krav på förändring eller anpassning av vardagslivet?

Det är viktigt att hitta metoder och förhållningssätt som passar en själv.

– Det pratas idag mycket om mindfulness och andra så kallade coping-strategier. Det är förhållningssätt som hjälper många, men jag vänder mig samtidigt emot kraven de kan orsaka. Att människor som sliter också förväntas leverera någon sorts ’visdom’ mitt i allt. Hur man reagerar måste utgå ifrån en själv, säger Stina Järholm.

Relationerna påverkas

Att få ett barn med en funktionsnedsättning, och/eller besked om att man själv bär på en translokation, kan påverka både parrelationen och känslor inför föräldraskap.

– Att ha ett barn med särskilda behov kan skapa oro. För hur vardagen och skolgången ska bli, vuxenblivandet, syskonens situation och mycket annat. Samtidigt kan man känna en trötthet över att alltid behöva vara ’unik’, familjen med ’särskilda behov’, säger Stina Järholm.

Allt detta påverkar förstås relationerna inom familjen. Kriser kan tära på parrelationer, men i studier som gjorts beskriver många par också att deras relation stärkts av en svår händelse. Många upplever att relationen fördjupas. Man kan bli mer samarbetsorienterad eftersom den nya situationen kanske kräver det.

– Det är vanligt med en känsla av ”vi mot omvärlden”, vilket kan upplevas både stärkande och betungande, säger Stina Järholm.

Också relationen mellan familjen och omgivningen rubbas av en kris. Initialt kan individerna som drabbats uppleva ångest och depressiva känslor, medan omgivningen ökar sin omsorg och sitt omhändertagande.

Därefter kan känslor av osäkerhet och rubbad självförtroende ta vid, vilket ofta får omgivningen att ta ett större ansvar och ”steppa in”.

– Den omtanken kan dock övergå till ett överbeskydd. Det är inte alltid lätt att ta emot hjälp från andra och alla reagerar inte likadant på det, säger Stina Järholm.

Det finns också en risk att omgivningen bränner ut sig i sin omsorg. Att hitta balansen kan vara svårt.

Du slutar inte att vara dig själv

Hur en person processar svårigheter som uppstår styrs bland annat av hens personlighet och försvarsmekanismer. Ofta hanterar vi en

större kris på ungefär samma sätt som vi är vana att hantera andra problem eller händelser i livet.

– Vilka erfarenheter en person har av stöttning från andra kan också spela in. En del är vana vid att ta hjälp och har lätt för det, andra upplever det som kvävande och känner att behovet av stöd utifrån gör en själv mindre självständig eller mindre stark, säger Stina Järholm.

Hon tipsar om att komma ihåg det enkla: Att vi helt enkelt inte kan lösa allting själva. En svår situation måste få vara just svår, och det är inte farligt att stanna upp och vara ledsen när något ledsamt inträffat.

– Se saker för vad de är. De flesta situationer rymmer flera olika känslor. Man kan både älska sitt barn och bli galen på hen. Man kan vara lycklig och orolig samtidigt. Det är naturligt, och så måste det få vara.

Att bära på en balanserad translokation

Ett besked om att man bär på en translokation, eller att ens partner gör det, väcker ofta många tankar inför beslut om fler barn och eventuell ytterligare testning. Par i en sådan situation kan ställas inför komplexa valsituationer när de ska besluta om eventuella framtida barn. Vill de göra prenatal diagnostik (PND), preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD), eller helt avstå ifrån diagnostik och låta ”det bli som det blir”? Vill de välja bort föräldraskap, använda donatorer av ägg/spermier eller adoptera istället för att skaffa egna biologiska barn?

– Det finns en stor inneboende komplexitet i de här frågorna. För par som redan har ett barn som kämpar med något kan det vara känsligt att fatta beslut om att vidta åtgärder för att nästa barn ska bli annorlunda, säger Stina Järholm.

För många kvarstår komplexiteten och ambivalensen inför den här typen av frågor.

– Ibland är par helt säkra på hur de vill göra, men oftare känner de att det är en 50-50-situation som efter mycket övervägande blir 51-49 procent, det vill säga att något tippar över *en aning* till fördel för det ena alternativet. Det betyder ju inte att alla goda argument för att göra på ett annat vis försvinner. Den ambivalensen tror jag att vi inom vården skulle kunna bli bättre på att bemöta, säger Stina Järholm.

Att fatta beslut om PGD

Föräldrar som fattar beslut om PGD behöver hantera frågor i

relation till sig själva, till barnet och till samhället. Vad blir bäst för just oss? Hur ska vi kunna veta det på förhand? Ska vi ta hänsyn till det ännu ofödda barnet och i så fall hur?

– Vi har sett att de här frågorna ökar risken för ångest och depression. För kvinnor kan den reproduktiva historien spela in, om de exempelvis har en historia av många missfall, vilket ibland är fallet i en familj där någon av föräldrarna har en balanserad translokation.

En studie av par som genomgår PGD visar också på en omvänd socioekonomisk faktor hos män, som innebär att risken för depression och ångest i denna situation var större hos högutbildade än hos andra.

– Det här går emot hur det vanligtvis ser ut. Men att högutbildade har fler depressiva symtom när de, till exempel, fått ett barn med en funktionsnedsättning kan kanske bero på att de upplever sig ha kunnat göra något för att påverka att det blev som det blev, säger Stina Järholm.

En tid efter PGD upplever många par att de mår bra och att behandlingen gett dem samma förutsättningar som andra familjer. Ibland har andra viktiga delar av livet hamnat på paus.

– Varje par måste överväga vad de här valen gör för andra möjliga val. Att välja att försöka få ett barn genom PGD kan ju, vid ett antal misslyckade försök, innebära att andra vägar (exempelvis adoption) hunnit stängas, säger Stina Järholm.

Hon talar också om att det är okej att uppleva en situation som jobbig, även när man valt den själv. Man måste inte älska alla möjligheter bara för att de finns.

– Om jag ska skicka med er föräldrar något så är det 'tänk att såhär har jag det, eller såhär känner jag, just här och nu'. Om du ständigt speglar dig i bästa varianten av hur livet hade kunnat se ut kommer det ofta kännas tyngre än nödvändigt, då vi inte alltid kan vara där. Men om vi tillåter oss att också prata om sämre varianter, skiftar perspektiv, så blir det lättare att se mycket som faktiskt är ganska okej också. Perspektiv är viktiga.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika funktionsnedsättningar. 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 obalanserade translokationer och andra kromosomala syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

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

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

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

Delaktighet

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

Att 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.

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

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

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

För att minska konsekvenserna av *koncentrations- och inlärningssvårigheter* är det bra med tydlig struktur. Många barn med obalanserade translokationer mår bra av fasta rutiner och en lugn miljö.

– Vi använder bland annat bildscheman över vad vi ska hitta på under dagen, där aktiviteterna återkommer varje dag. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning, säger Gustaf Nylén. Personalen ger korta och tydliga instruktioner med hjälp av både ord, bilder och tecken. Gruppaktiviteter varvas med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Det gör att både *grov- och finmotoriska förmågor* tränas. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe.

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

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

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.

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

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

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

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

Lo har två småsyskon

Det är John som bär på den genetiska förändring som gett upphov till Los sjukdom. Johns translokation är dock balanserad och orsakar därför inte några symtom hos honom. Men efter att Lo fått sin diagnos visade det sig att såväl John som hans bror, pappa och farbror bär på en balanserad translokation.

– När jag blev gravid andra och tredje gången gjorde vi fosterdiagnostik för att se om även dessa foster bar på avvikelser. Både gångerna fick vi besked att barnen var friska och att de inte heller bär på den genetiska förändringen, vilket såklart känns väldigt skönt, säger Hanna.

Från början var det inte självklart för henne och John att skaffa barn. Men när Lo väl hade kommit kändes det självklart att skaffa syskon till honom.

– Vi hade ju missat mycket av det där som vi hade väntat oss att föräldraskapet och tiden med en bebis skulle innebära. Därför ville vi skaffa fler barn, för att få uppleva det också. Och vi ville inte att ett barn skulle behöva bära de förväntningarna själv, utan bestämda tidigt att det skulle bli två till, om möjligt. Och så blev det ju!

Lo har nu en lillebror som är sju år, och en lillasyster som är fem: Adam och Elly. Det händer att de blir frustrerade när föräldrarna måste hjälpa Lo mer än dem.

– I synnerhet har det varit så den sista tiden, eftersom vi har problem med att hitta personliga assistenter. Vi har våra beviljade timmar men knappt någon söker jobbet, säger Hanna.

Det gör att föräldrarna just nu får dra ett tyngre lass och får mindre tid över för syskonen.

Under de perioder som Lo haft en personlig assistent har familjen ofta delat upp sig. Assistenten har gjort något roligt med Lo, vilket frigjort tid för föräldrarna att kunna göra andra saker med hans syskon.

– Lite kan man säga att Lo levt i sitt spår och syskonen i sitt. Elly ritar ofta teckningar av familjen och då ritar hon fyra personer. Mamma, pappa, Adam och Elly. Eller så ritar hon alla i huset, det vill säga även Lo och hans assistenter, säger Hanna.

När Lo varit på sin korttidsverksamhet har resten av familjen kunnat åka på resor som annars hade varit svåra att genomföra, som charterresor och skidsemestrar.

– Det har varit väldigt lyxigt att kunna göra så. De senaste somrarna har vi dock åkt på semester tillsammans hela familjen, och bilat genom Sverige med assistenter. Lo älskar att åka bil, säger Hanna.

Senast avverkade de 90 mil på två dagar och när de kom hem igen klev Lo ur och kramade bilen.

– Vi har närt en bilpassion hos honom verkar det som, haha. Och häromdagen var vi på skogspromenad och skulle upp på ett berg där solen sken. Pappa fick bära upp Lo till toppen. Väl där uppe var han hur nöjd och lugn som helst, säger Hanna.

Det är svårt att räcka till för alla barn när ett av dem kräver så mycket mer tid och energi från föräldrarna. Men Hanna och John fick ett bra råd när barnen var yngre.

– Det var en psykolog som sa till oss att ge Adam, som då var något år gammal, 20 minuter egen tid varje dag. Det var jättebra! Så lite tid, men det märktes att det var viktigt för honom. Under

den stunden fick ingenting avbryta uppmärksamheten från den förälder som var med honom. Oavsett vad som hände med Lo just då, berättar Hanna.

Hon och John har alltid varit noga med hur omgivningen talat till Los syskon. De accepterar inte att någon säger saker som ”nu måste ni vara snälla eftersom mamma och pappa har det så tufft med Lo”.

Men självklart är det svårt för omgivningen att förstå allting. Stödet från andra familjer i liknande situation har därför varit viktigt för familjen genom resan med Lo. Via en föräldragrupp på habiliteringen lärde de känna fem andra familjer redan när Lo var liten. Den gruppen hänger ihop fortfarande.

– Det har varit både sorg och glädje. Ett barn har gått bort, några par har gift sig. Men såhär ’två bröllop och en begravning’ senare, är vi alla jättenära varandra. Det är väldigt värdefullt!

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 systemen 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.

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systern. Ibland frågar lärarna i skolan oftare ”hur mår din syster?” 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 hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. ”Älskar ni honom mer än mig?” undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

agrenska.se/syskonkompetens/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/

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 Christina Havner, logoped Åsa Mogren och tandsköterska Monika Karlsson, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

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 diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa: i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska 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 facebook-sida och youtube-kanal.

Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov

Vartannat barn med en sällsynt diagnos har en orofacial dysfunktion. 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 Christina Havner 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 karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig 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 hos barn med obalanserade translokationer

Barn med kromosomala syndrom kan (men behöver inte) ha följande munrelaterade symtom eller svårigheter:

- Annorlunda tillväxtmönster.
- Oralmotorisk påverkan.
- Formpåverkan (ansikte, käkar, tänder).
- Hypotoni (slapp orofacial muskulatur).
- Läkemedelsbiverkningar (till exempel muntorrhet).
- Reflux (obehag, tandslitage).
- Infektionskänslighet.

Om munnen inte används till att äta, tugga etcetera kan det påverka känsligheten i munnen, samt muskelstyrkan och därmed käkarnas och tandbågarnas utveckling.

– När vi undersökt barn med obalanserade translokationer har vi

sett att många har svårt att acceptera tandvårdssituationen. En del har också olika bettavvikelser, säger Christina Havner.

Reflux som är relativt vanligt i gruppen är obehagligt för barnet och kan dessutom öka risken för sår och infektioner i munslemhinnan. Det sliter också på tänderna eftersom magsyra som kommer upp kan erodera tandytan. För att skydda slemhinnan och lindra obehag ska man försöka hålla munnen fuktad med exempelvis smörjande munvårdspreparat eller rapsolja. Tandslitaget bör förebyggas med fluor.

Att tänka på:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Ta vid behov kontakt med barnets läkare, exempelvis vid narkos.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på bildstod.se, och kom-hit.se)
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.
- Vissa mediciner kan ge muntorrhet, vilket ökar risken för karies.

Munmotorik hos barn med obalanserade translokationer

Barn med kromosomala syndrom har ofta nedsatt oralmotorisk förmåga. Det är vanligt att munmuskulaturen är slapp och motoriken och sensoriken påverkad, vilket kan leda till tal- och ätsvårigheter, nedsatt salivkontroll och bitovanor.

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'.

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.

Viktigt med ett fungerande ätande

Viljan att äta påverkas till exempel av aptit, stress, illamående/smärta, andning, allmäntillstånd och hur personen upplever mat och ätande. *Förmågan* att äta kräver god funktion för att kunna tugga, suga, svälja och dricka. Tuggandet är viktigt för ett säkert ätande, eftersom det gör att vi sväljer lagom stora bitar och inte sätter i halsen. Ett bra tuggande underlättar också matsmältningen och stimulerar salivproduktionen, samt är viktigt för att barnet ska känna mättnad och äta lagom mycket.

- Tuggandet ger också starkare tuggmuskler och en bättre käkposition.

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 Åsa Mogren.

Förutom att träna oralmotoriken, anpassa kosten och se över matningsteknik och sittställning finns även läkemedel, exempelvis mot reflux, som kan hjälpa. Ibland behövs kirurgi och/eller ortodonti som ett led i behandlingen för att kunna träna funktion, exempelvis tuggning

- Ättsvårigheter har ofta inte en enskild orsak och därför behövs ett multiprofessionellt omhändertagande, av exempelvis logoped, tandläkare, läkare, sjuksköterska, dietist, psykolog, sjukgymnast och arbetsterapeut, säger Åsa Mogren.

Minskad salivkontroll kan åtgärdas

Minskad salivkontroll (dregling) kan upplevas som ett stort problem eftersom det bland annat kan orsaka hudirritation, vätskeförlust, våta kläder och vara socialt problematiskt.

Orsaken till dålig salivkontroll 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 medicinering. Men det är viktigt att säkerställa en god munhälsa innan läkemedel som minskar salivflödet sätts in, säger Åsa Mogren.

Bitovanor, som att bita på exempelvis kläder eller händer, är relativt vanligt hos barn med kromosomala syndrom. 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

Emy Emker är socionom och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

Försäkringskassan (guiden)

Numer går det att skapa en sammanställning om Försäkringskassans stöd baserad på det egna barnets behov.

Så här gör du:

Gå in på ***forsakringskassan.se***. Tryck på *Funktionsnedsättning*, sedan *Guide för dig med funktionsnedsättning*, *Skapa en egen guide*. Tryck på start, skriv barnets personnummer och följ anvisningarna.

Det går att begära hembesök inför ansökan om ekonomiskt stöd.
– Tänk på att ersättningarna från försäkringskassan och kommunen kan påverka varandra, till exempel omvårdnadsbidrag och merkostnadsersättning, säger Emy Emker.

Hälso- och sjukvårdslagen

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

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

Läs mer på nfsd.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, information, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och för andra samhällsaktörer.

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som sjuksköterska eller kurator.

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.

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 studiebyten.

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).

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.

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

I vissa fall finns skäl till att ett barn har en personlig assistent även i skolan. 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.

Anhöriga som assistenter

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga

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

Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp:

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

NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelse

– **NOC är en unik förening där familjer som lever med ovanliga kromosomavvikelse och vissa ovanliga genmutationer kan finna en samhörighet. Vi finns för tips, råd och stöd.**

Det säger Johanna Ljunggren som är aktiv i föreningen och som arbetar som sjuksköterska på Klinisk genetik, Sahlgrenska universitetssjukhuset.

Föreningen bildades 2000 då ett antal föräldrar till barn med ovanliga kromosomavvikelser träffades på Wiiks folkhögskola i Uppsala. Initiativet togs av genetikern Göran Annerén, som såg familjernas behov av tillhörighet.

Idag har föreningen omkring hundra medlemsfamiljer och vid varje sommarläger deltar omkring 25-30 familjer. Sommarlägret arrangeras varje år första helgen i juli, fredag till söndag, på någon folkhögskola i Sverige. Hela familjen står i fokus, inte bara barnen med diagnos.

– Ett av föreningens huvudsyften är att vara den förmedlande länken mellan familjerna. Där spelar sommarlägret en viktig roll. Vi sprider också information om föreningen på olika vis och arbetar för allas lika rättigheter och möjligheter, säger Johanna Ljunggren.

För informationsspridning använder NOC bland annat sociala medier. De har till exempel en öppen och en sluten facebookgrupp. På webbplatsen finns information, länkar till andra organisationer och informationskällor samt föräldraberättelser att ta del av.

– Ett problem med sällsyntheten är att många föräldrar får höra att de är helt ensamma om sin situation. En del vet inte att vår förening finns. För mig har det blivit en mission att vi alla ska kunna hitta varandra och utbyta tips och erfarenheter.

Den personliga berättelsen

Johanna Ljunggren och hennes man har fyra barn. Ena dottern, Klara, har en obalanserad translokation. Det tog nästan ett år innan Klara fick sin diagnos och det var ett år fyllt av oro och ovisshet.

– Jag fick vid något tillfälle höra att man som förälder måste vara barnets advokat, och det tog jag fasta på. Jag har alltid varit beredd att kämpa för hennes skull, säger Johanna.

När Klara väl fick sin diagnos, en obalanserad translokation mellan 8q24 och 20p13, kom det som en lättnad för familjen. Nu visste de varför Klara inte var som alla andra barn, och något om hur livet skulle kunna bli för henne i framtiden.

– Diagnosen öppnade också dörrar till olika former av stöd som finns att få i samhället. Unika familjer har ofta en lång rad kontakter med olika instanser och det kan kännas överväldigande i början. Därför är samordning jätteviktigt, säger Johanna Ljunggren.

Läs mer om NOC och verksamheten på nocsverige.se

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

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

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

Läs mer på: socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

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. 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.

Förbundets 12 000 medlemmar 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.

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

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, som drivs av Ågrenska.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetat i enlighet med uppdraget. Uppdraget är att:

- ...bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.
- ...bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.
- ...bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.
- ...identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

Ågrenska, som driver NFSD, är ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter.

Läs mer om NFSD:s verksamhet på nfsd.se

Obalanserade translokationer

En sammanfattning av dokumentation nr 576

En *obalanserad translokation* innebär att genetiskt material från två olika kromosomer bytt plats med varandra och att en del genetiskt material har gått förlorat. Beroende på hur stor del som är påverkad, och var den sitter, påverkas personen på olika sätt.

Vanliga symtom är bland annat hypotonus (muskelsvaghet), kortvuxenhet, inre missbildningar och kognitiv funktionsnedsättning i olika grad. En del har epilepsi.

Genetiska förändringar kan antingen ärvas från någon av föräldrarna eller uppstå spontant hos barnet (så kallad *nymutation*).

Behandlingen syftar till att minska konsekvenserna av funktionsnedsättningarna för att skapa så bra förutsättningar som möjligt för barnet.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

agrenska.se

