

Rubinstein- Taybis syndrom familjevistelse

Dokumentation nr 620



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2021 | agrenska.se

Rubinstein-Taybis syndrom

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

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

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Rubinstein-Taybis syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn med Rubinstein-Taybis syndrom berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

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

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

Håkan Wåhlander, överläkare på Barnhjärtcentrum vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Sofia Sjöström, överläkare i barnurologi och kirurgi vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Viktor Bjurlid, fysioterapeut vid Habilitering och hälsa på Habiliteringen Frölunda barn och ungdom i Göteborg.

Eva Holmqvist och Gunnel Ivarsson, arbetsterapeuter vid DART-kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Marie-Louise Johansson, neuropsykolog i Göteborg.

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Ödman Roussakis, övertandläkare.

Lisa Bengtsson, logoped.

Pia Dornéus, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska

Anna-Karin Björnström, koordinatör.

Cecilia Stocks, koordinatör.

Cecilia Skillbäck, pedagog.

Linda Öhman Kjellgren, pedagog.

Louise Jeltin, assistanssamordnare.

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information om Rubinstein-Taybis syndrom.....	5
Frågor till Ulrika Wester Oxelgren:	9
Eddie har Rubinstein-Taybis syndrom.....	10
Genetik	11
Frågor till Christian Wentzel:	14
Hjärtfel vid Rubinstein-Taybis syndrom	14
Fråga till Håkan Wåhlander:.....	16
Eddie har opererats tio gånger.....	17
Urologi vid Rubinstein-Taybis syndrom	17
Frågor till Sofia Sjöström:.....	20
Fysisk aktivitet och fysioterapi.....	21
Frågor till Viktor Bjurlid:	24
Kommunikation och AKK	25
Frågor till Eva Holmqvist och Gunnel Ivarsson:.....	28
Eddie kommunicerar med tecken.....	28
Intellektuell funktionsnedsättning – utredning och bedömning.....	29
Frågor till Marie-Louise Johansson:	31
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	32
Syskonrollen	36
Eddie har en lillebror	39
Munhälsa och munmotorik	40
Frågor till Anna Ödman och Lisa Bengtsson:	43
Familjen har avlastning ibland.....	44
Stöd i samhället	45
Frågor till Louise Jeltin:	50
Personlig assistans	51
Frågor om personlig assistans:	53
Centrum för sällsynta diagnoser – CSD	53
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	54
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	55

Medicinsk information om Rubinstein-Taybis syndrom

Kortvuxenhet, intellektuell funktionsnedsättning och ett speciellt utseende. Det är några kännetecken på personer med Rubinstein-Taybis syndrom.

– En person med ett syndrom liknar sin familj, sina föräldrar och syskon, men de liknar också andra med samma tillstånd. Det säger Ulrika Wester Oxelgren, överläkare vid sektionen för barnneurologi och habilitering vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Rubinstein-Taybis syndrom, (förkortas RTS i denna dokumentation), är ett tillstånd som hör till de monogena syndromen. Det innebär att en enstaka gen är förändrad och det i sin tur leder till den kombination av symtom som kännetecknar syndromet.

Varje år föds ett eller två barn som får diagnosen i Sverige. Det motsvarar ett till två barn per 100 000 födda.

– Vi tror att det föds några fler än så eftersom barn med lindrig klinisk bild inte upptäcktes tidigare, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Motorik

Många barn med RTS föds med en låg muskelspänning, vilket kallas för hypotonus. Detta kan försena utvecklingen av grov- och finmotoriken under uppväxten. Det kan också leda till balansproblem. Som små barn har barnen ofta överrörliga leder vilket ytterligare kan försvåra möjligheten att till exempel ta sig upp i stående.

– Utvecklingen går framåt men den går långsammare. Barnen har stor nytta av tips och råd från fysioterapeuter för att överbrygga hinder i sin motoriska utveckling, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Läs mer om motorik och fysioterapi på sidan 21

Språk

Den språkliga utvecklingen är ofta försenad. . Barnen kan ha svårt att förstå vad som sägs, impressivt språk, eller ha svårigheter att själva kunna uttrycka sig, expressivt språk.

– De allra flesta barn med RTS har nytta av någon form av kompletterande kommunikationshjälpmedel (AKK), som tecken eller bilder, för att komplettera ett talat språk, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Läs mer om kommunikation på sidan 25

Intellektuell funktionsnedsättning och neuropsykiatri

De allra flesta barn med Rubinstein-Taybis syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning, IF. Svårighetsgraden varierar, men är oftast medelsvår till svår. Barn med diagnosen IF har till exempel rätt att gå i särskola.

Många symtom som överkänslighet för ljud, hyperaktivitet och koncentrationssvårigheter är kriterier för en neuropsykiatrisk funktionsnedsättning, npf. Inom det neuropsykiatriska spektrat finns diagnoser som adhd eller autism. Tvångsmässiga handlingar är ett vanligt beteende hos många av barnen.

– Det är viktigt att utreda tecken på en neuropsykiatrisk funktionsnedsättning. En sådan diagnos påverkar hur vi ska möta barnet pedagogiskt men även medicinering, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Läs mer om hur psykologiska utredningar går till på sidan 29

Tillväxt

De flesta barn med RTS är normalstora när de föds men de får ofta en postnatal tillväxthämning och växer dåligt den första tiden. Kurvan som barnet mäts efter på BVC planar ut.

– Barnen är generellt mindre vilket både kan bero på näringsproblematik, det vill säga att barnen har svårt att få i sig mat, men också på att barnen genetiskt sett är kortare än normalbefolkningen, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Som vuxna är både män och kvinnor med RTS något kortare än övriga befolkningen. Barnen kan få hormonella problem under uppväxten som till exempel underfunktion av sköldkörteln vilket är bra att vara uppmärksam på.

Ätande och näring

För många barn är ätande en utmaning i början av livet. För barn med RTS kan det bero på den låga muskelspänningen vilken också påverkar munmotoriken. Många behöver hjälp med sondmatning eller en ”knapp på magen”, så kallad gastrostomi. Tanken är att den ska kunna tas bort igen inom några år.

– Det är alltså ingen åtgärd som görs istället för att äta på vanligt sätt, sonden är en hjälp när det vanliga ätandet under en period är problematiskt, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Vissa barn med RTS har problem med aspiration, det vill säga att de andas in mat som hamnar i luftvägarna. Det är också vanligt med refluxsjukdom, vilket innebär att en klaff mellan magsäck och

matstrupe inte sluter riktigt tätt och det leder till att mat och/eller magsyra hamnar i matstrupen.

– Det kan ibland vara smärtsamt. Vilket kan göra det svårt för barnet att äta, eller leda till att barnet inte vill äta. En viktig åtgärd om barnet har refluxbenägenhet är att se till att han eller hon inte är förstoppad, eftersom det förvärrar besvären, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Hjärtmissbildningar

Omkring en tredjedel av barnen med RTS har någon form av missbildning på hjärtat. Vanligast är en öppning i skiljeväggen mellan hjärtats kamrar (kammarseptumdefekt-VSD) eller en öppning i förmaksskiljeväggen (förmaksseptumdefekt-ASD).

– Alla barn som får diagnosen Rubinstein-Taybis ska undersökas av en hjärtspecialist, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Läs mer om hjärtmissbildningar på sidan 14

Njure och urinvägar

Hälften av barnen med RTS har urinvägsproblem. Hos pojkar, och i sällsynta fall även hos flickor, förekommer ibland missbildningar i könsdelarna, exempelvis hypospadi (kort urinrör).

Läs mer om njurar och urinvägar på sidan 17

Ortopedi

Ett tidigt tecken på RTS är att tummar och stortår är breda och pekar utåt. I de flesta fall innebär det inte några problem men i vissa fall kan handkirurgi behövas. Även andra skelettrelaterade problem kan förekomma. Exempelvis kan kotor ha olika storlekar eller avvikande form vilket kan reda till att ryggen får en krökning, så kallad skolios. Även en avvikande tandutveckling är vanligt. Tänderna buktar ofta inåt och har ett annorlunda utseende.

– Det är viktigt att barn med RTS skickas till specialisttandvården, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Läs mer om mun- och tandhälsa på sidan 40

Neurologiska besvär

Anatomin i den bakre skallen kan vara trång. Det kan påverka andning och sväljförmåga. Hos en del förekommer så kallad fjättrad ryggmärg, vilket innebär att ryggmärgen fixerats i ryggmärgskanalen. När barnet växer och ryggen sträcks ut växer inte nervtrådarna med, utan sträcks ut. Det kan leda till försämrad funktion i muskler, urinblåsa och tarm.

– Om ett barn som kunnat gå plötsligt får en försämrad motorik kan det vara ett tecken på att barnet har en fjättrad ryggmärg. Detsamma

gäller om urologiska besvär plötsligt uppstår eller förvärras. Det finns andra orsaker till detta men att det kan röra sig om fjättrad ryggmärg är viktigt att komma ihåg i sammanhanget, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Barn med RTS har en viss ökad benägenhet för epilepsi. Det kan ibland vara svårt att upptäcka, men behandlas på samma sätt som hos andra barn. Anfällen kan vara generella och påverka hela kroppen eller fokala. De fokala anfällen kan se väldigt olika ut och ibland innebära anfall när barnet är vid medvetande.

– Vilken typ av anfall barnet har styr medicineringen, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Övriga symtom

Även barnens ögon bör följas upp regelbundet. Över 60 procent har någon form av symtom från ögonen. Det kan till exempel handla om ofrivilliga ögonrörelser, så kallad nystagmus, eller brytningsfel. Även skelning, ptos (hängande ögonlock) och grå starr förekommer.

– Kolobom är när det finns en glipa i regnbågshinnan. Det kan orsaka ljuskänslighet, säger Ulrika Wester Oxelgren.

En del personer med RTS har problem med öronen. Vilket bör följas upp med regelbundna undersökningar. Öroninflammationer är vanliga under uppväxten. Hörselnedsättningar är oftast lindriga.

Vad gäller huden har personer med syndromet ibland en ökad behåring. De har också en benägenhet att få keloider – breda ärr som kan vara förtjockade och besvärande.

RTS medför eventuellt en förhöjd risk för leukemi hos barn och meningeom (hjärntumör) hos vuxna.

– Risken att drabbas är generellt låg, och det finns inga säkra uppgifter på att risken är förhöjd, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Uppföljning

En gång per år är en riktlinje för hur ofta barnen bör följas upp av barnläkare. Idag finns inget vårdprogram liknande det för exempelvis barn med Downs syndrom.

– Det vi har lärt oss om Downs syndrom har vi dock nytta av vid andra mer sällsynta syndrom. Återkommande uppföljningar bör göras med den patientansvarige läkaren som sammanhållande faktor mellan de olika inblandade specialisterna, säger Ulrika Wester Oxelgren.

Frågor till Ulrika Wester Oxelgren:

Vid vilken ålder ska man börja titta på kännetecken för adhd och autism?

– En utredning för adhd kan genomföras av psykolog från fem års ålder. För autism går det att göra ännu tidigare. Bedömningen bör göras innan det är dags att börja skolan. Adhd-medicin är godkänd för barn från sex år.

Mitt barn går inte upp i vikt och är alldeles för smal, vad kan man göra åt det?

– Det är viktigt att ta hänsyn till att syndromet gör att kroppen genetiskt är mindre. I första hand är det viktigt att bedöma om det finns svårigheter med näringsintag och utreda eventuella sköldkörtelstörningar. Kan det finnas problem med att tarmen inte kan ta upp näringen? Kräver hjärtat mer energi? Många olika specialister kan behöva kopplas in.

Mitt barn älskar mat och tycks inte ha något stopp. Vad kan det bero på?

– I tonåren och prepubertet finns det en tendens till övervikt istället. Det är viktigt att utesluta om det finns hormonella orsaker.

Vår son har haft förstoppning hela livet, han har också väldigt ont i magen, kan det vara en biverkning av medicinen han har?

– Om avföringen har en bra konsistens kan det vara magknip på grund av överdosering av förstoppningsmedicin. Det kan också finnas en nervstörning i tarmen, sjukdomen Hirschsprungs sjukdom finns i ökad förekomst hos barn med RTS. Det låter som att ni ska gå vidare med att undersöka tarmen.

Hur ofta behöver man titta på om det finns en fjättrad ryggmärg?

– Man behöver inte göra det upprepat om inte symtom tyder på att ryggmärgen kan vara fjättrad. Om symtom från blåsa, benmotorik eller tarm uppstår kan man behöva göra om undersökningen.

Hur länge ska man ge epilepsimedicin om det inte ger något resultat?

– Man kan komma till en punkt då vi gör ett försök att sluta med medicinen. Genetiskt orsakad epilepsi brukar inte läka ut men det kan hända.

Vad kan mitt barns ljuskänslighet bero på?

– Det kan bero på kolobom. Det är en slits i regnbågshinnan som inte har slutit sig under fostertiden.

Finns det något vårdprogram?

– Vi som jobbar med sällsynta hälsotillstånd vill ha medicinska riktlinjer för det har vi stor nytta av. Det finns vårdprogram för exempelvis Downs syndrom, men det finns inget för RTS i Sverige.

När vi blir remitterade till andra läkare är kunskapen ofta ganska bristfällig, finns det några styrdokument?

– Vi använder oss av Socialstyrelsens hemsida för sällsynta hälsotillstånd där vi också kan leta oss vidare till de läkare som har särskild kunskap.

Hur ovanlig är RTS jämfört med andra sällsynta hälsotillstånd?

– Någon riktlinje kanske kan vara att jag behandlar ungefär 100 barn med sällsynta hälsotillstånd och av dem har tre barn RTS.

Hur ofta vet narkosläkare att det kan vara problematiskt med intubering?

– Jag skulle tro att det kanske inte är helt välkänt. Inför sövning är det viktigt att påpeka det.

Eddie har Rubinstein-Taybis syndrom

Eddie som är tio år kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Sofie, sin pappa Christopher och lillebror Oscar som är nio år.

Slutet av graviditeten innebar en lång väntan för Sofie och Christopher som skulle få sitt första barn. När Sofie var tre veckor över tiden togs beslut om igångsättning och två dygns värkarbete slutade i kejsarsnitt.

– Han såg ut som en liten Elvis när han kom ut. Han hade sneda tummar, ihopsatta fingrar och jättemycket svart hår, minns Christopher.

Någon hade ringt i en varningsklocka för en barnöverläkare kom och gjorde en extra kontroll av Eddie. Läkaren konstaterade dock att pojken var fullt frisk och familjen skickades hem.

Första veckan hemma sov Eddie mycket. När BVC kom på hembesök tyckte barnsköterskan att han var för slö, blek och åt för lite och skickade familjen till närakuten.

Där skrev läkaren en lång lista på allt som avvek från det normala och sa 'ta det här kuvertet, packa en övernattningsväska och åk till sjukhuset'.

– Jag minns tydligt hur vi gick hem med den här listan på allt som var fel på vårt barn. Jag förstod att de var tvungna att göra så men jag var livrädd, säger Sofie.

Familjen låg på barnakuten i tio dagar för Eddie behövde få i sig mat. En läkare gjorde en klinisk bedömning av bebisen inför en grupp läkarstudenter och radade upp alla avvikelser inför två slutkörda förstagångsföräldrar.

– Jag var vansinnig och han bad också om ursäkt senare. Efter det sa han att nu drar vi igång fullt ös på alla cylindrar. Inom loppet av ett dygn hade alla tänkbara tester tagits. Neurolog, kardiolog och genetiker, alla var inkopplade, säger Christopher.

Nu följde en lång väntan på besked. Nätverket runt familjen fick inte komma och träffa den nya familjemedlemmen. Sofie och Christopher höll sig och Eddie isolerade

– Våra familjer kände sig väldigt utstötta men vi hade som en kramp av rädsla. Vi kände en massa känslor: skam, sorg och skräck. Det är märkligt det där med att man känner skam, jag tror det handlar om allas förväntningar på en ny bebis, vi orkade inte med det, säger Sofie.

Fem månader senare kom beskedet att Eddie hade Rubinstein-Taybis syndrom.

Genetik

– Sett bara till DNA är vi till 98 procent lika schimpanserna och det som skiljer oss människor från varandra är mindre än en procent av vårt totala DNA. Det säger Christian Wentzel som är barnneurolog och klinisk genetiker vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Varje människa har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Arvsanlagen, generna, finns i cellkärnan i kroppens celler i form av DNA-spiraler som bildar 46 kromosomer (23 kromosompar). Det finns ungefär 22 500 gener till antalet och de finns i två kopior, en från mamman och en från pappan.

– Vår arvs massa kan liknas vid ett bibliotek. Varje kromosom är en bokhylla och generna är som böcker. I vårt DNA-bibliotek finns 22 500 böcker. Recept för att skapa alla protein vi har i kroppen, säger Christian Wentzel.

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en liten andel av dem ger upphov till symtom. När man talar om mutationer eller

patogena varianter syftar man på de genetiska förändringar som leder till sjukdomstillstånd.

Ordningen på genernas byggstenar, de så kallade nukleotiderna, utgör mallar för hur olika aminosyror sätts ihop till proteiner.

Mutationer som ändrar på denna ordning kommer därför att medföra olika konsekvenser när proteinerna bildas. Det kan beskrivas som att det blir "fel i koden" för ett visst protein. Ungefär en till två procent av vårt DNA är kodande, det vill säga utgör mallen för ett protein.

– Ibland kan ett litet stavfel leta sig in i receptet. En aminosyra förändras på grund av att två bokstäver har bytt plats. Det är vad många genetiska sjukdomar är – en felaktighet i den genetiska koden, säger Christian Wentzel.

Rubinstein-Taybis syndrom

RTS orsakas i de flesta fall (60 procent) av en mutation i en gen på den korta armen av kromosom 16 (16p13.3). Genen kallas *CREBBP* och styr bildningen av ett protein som kallas CREBBP

(CREB-bindande protein). Förändringen är i 80 procent av fallen en liten *deletion*, vilket innebär att hela eller delar av den ena genkopian fallit bort. Det kan också vara en *duplikation*, vilket är motsvarande fast delar av den kodande genkopian har dubbletats. Förändringen kan också vara en *punktmutation*, vilket innebär att en enda kodande byggsten i genen har bytts ut eller saknas. I 20 procent av fallen är mutationen en större deletion eller duplikation.

Hos åtta till tio procent av personer med RTS orsakas syndromet av en mutation i en gen på den långa armen av kromosom 22

(*EP300*-genen). Då handlar det om små punktmutationer och de ger ibland en något mildare variant bland annat med avseende på intellektuell funktionsnedsättning. *EP300* är mycket lik *CREBBP* och har liknande funktioner. Både *CREBBP* och *EP300* är till exempel viktiga för flera organs utveckling under fosterstadiet.

– Dessa gener är till 63 procent lika varandra – det är som att jämföra köttbullar med pannbiff. De proteiner som generna kodar för är involverade i hur andra proteiner produceras och uttrycks. De fungerar lite som dirigenter, och styr många olika processer i kroppen, säger Christian Wentzel.

Hos cirka 30 procent av de som misstänks ha RTS hittar man ingen avvikelser i varken *CREBBP* eller *EP300*. Diagnosen ställs kliniskt efter gemensamma symtom, så kallade fenotyper, och sedan gör man en genetisk testning.

– I de fall man inte hittar någon avvikelser kan det egentligen vara något annat. I framtiden kommer vi troligen se många fler genmutationer och syndrom i takt med att den genetiska testningen utvecklas, säger Christian Wentzel.

Ärftlighet

Mutationen i *CREBBP* eller *EP300* ärvs genom ett så kallat autosomalt dominant nedärvningsmönster. Det innebär att om en av föräldrarna bär på genmutationen är det 50 procents sannolikhet att tillståndet förs vidare vid varje graviditet.

Vanligast är dock att mutationen uppstår för första gången, de novo, som en nymutation. Då är sannolikheten att föräldrarna får ett till barn med samma mutation mindre än en procent.

Det går inte att helt utesluta att mutationen bara finns i en del av en förälders könsceller och inte i kroppens övriga celler, så kallad germinal mosaicism, då är sannolikheten större men det är mycket ovanligt.

– Ärftligheten ser ut så att om mutationen inte är en nymutation skulle det innebära att någon av föräldrarna själv har Rubinstein-Taybis syndrom, säger Christian Wentzel.

Fördel med en diagnos

Det finns många fördelar med att få en diagnos. Läkare har möjlighet att ge en korrekt bedömning av prognosen på sikt, det sker dock med ett väldigt stort förbehåll. Även med diagnos kan personer med samma tillstånd ha en stor variation av symtom.

Det är också viktigt för att kunna fastställa korrekt upprepningsrisk.

Om föräldrarna önskar finns det möjlighet till fosterdiagnostik.

De flesta missbildningarna hos personer med RTS bildas under fostertiden, men där det finns underfunktioner kan möjligen vissa brister i framtiden behandlas med genterapi.

– Det pågår en revolutionerande utveckling inom genetiken.

Underskatta heller aldrig vikten av en diagnos i sig. Det kan till exempel vara väldigt värdefullt för familjerna att komma i kontakt med patientföreningar, säger Christian Wentzel.

Här kan du läsa mer

Socialstyrelsen – Kunskapsdatabas för sällsynta hälsotillstånd:
socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/

OMIM – ett onlineregister över mänskliga gener och genetiska sjukdomar: omim.org

GeneReviews - amerikanska motsvarigheten till Socialstyrelsens kunskapsdatabas, enligt Christian mer utförlig:

[ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116](https://.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116)

POSSUM – exempel på en syndromdatabas, det finns flera:
possum.net.au

Frågor till Christian Wentzel:

Vår dotter har varit förskonad från svåra missbildningar på bland annat hjärtat, löper hon större risk att få det senare i livet?

– Nej, de flesta missbildningar är medfödda.

Hur kan jag få reda på mer om varför det blir på olika sätt för mitt barn?

– Inom genetiken. Generna som kodar för proteiner påverkar väldigt många andra gener. Vi kan ännu inte se så komplexa samband, men forskning pågår.

Hur vet man om en mutation orsakar symtom?

– Det finns ett referensmaterial. Ett referensgenom, som visar hur "friska" gener ser ut. Det finns variationer i etniskt ursprung till exempel.

Vad händer när ni upptäcker något nytt om syndromet, kommer det att nå våra läkare på regionsjukhuset?

– Det är självklart vårt önskemål att det ska vara så. Det vi behöver sprida är vart man har möjlighet att hitta den senaste informationen. I Socialstyrelsens kunskapsdatabas finns det kontaktinformation till de läkare som är experter på syndromet.

Hjärtfel vid Rubinstein-Taybis syndrom

– En tredjedel av barnen med RTS har något problem med hjärtat. Men enskilda hjärtfel tycks dock inte vara överrepresenterade. De symtom från hjärtat som förekommer är nästan alltid behandlingsbara. Det säger Håkan Wåhlander som är överläkare på Barnhjärtcentrum vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Hjärtat behövs för att kroppen ska kunna syresättas. I hjärtat finns två stycken kretslopp. Blodet på den högra sidan är syrefattigt och pumpas upp till lungorna där det syresätts. Syresatt blod från lungorna tas sedan emot av vänster sida av hjärtat och transporteras ut i kroppen.

De två kretsloppen, systemcirkulation och lungcirkulation, har olika funktioner. Systemcirkulationen behöver styras beroende på situation. Kärlmotståndet är därför högt och då behöver också kammaren bygga upp ett högt tryck. Lungcirkulationen har istället lågt motstånd och kräver därför ett lägre tryck.

Hjärtats två faser kallas för systole (kontraktionsfas, då hjärtat pumpar blodet ut i kroppen) och diastole (fyllnads- och avslappningsfas).

När man undersöker hjärtat gör man EKG och ultraljud (ekokardiografi). Man kan också göra en kateterisering.

– Det innebär att man för in en kateter eller en plastslang i hjärtat. Genom att spruta in kontrastvätska kan man sedan se hur hjärtat pumpar vätskan och man kan också behandla vissa små hjärtfel, säger Håkan Wåhlander.

Medfödda hjärtfel

Medfödda hjärtfel uppstår tidigt i graviditeten. Redan när fostret är åtta veckor gammalt är hjärtats delar färdigbildade. 8 av 1 000 nyfödda har ett hjärtfel. Ett av åtta barn med hjärtfel har någon slags kromosomrubbing. Många hjärtfel av lindrig grad behöver ingen behandling och nästan alla hjärtfel kan behandlas genom operation eller kateterbehandling. En del barn behöver upprepade behandlingar och bara ett litet antal får en cirkulation som inte fungerar normalt.

– Utvecklingen av behandlingen av hjärtfel har förbättrats betydligt de senaste 40 åren. Särskilt när det gäller dödlighet i unga åldrar, säger Håkan Wåhlander.

Hjärtfel vid Rubinstein-Taybis syndrom

Det föds en till två barn om året med RTS och ungefär en tredjedel av dem har ett medfött hjärtfel. Av de som har ett hjärtfel behöver en tredjedel behandling. När diagnos ställs ska barnet undersökas med ultraljud eftersom en såpass stor andel barn med tillståndet har hjärtfel.

Behandling vid kammarseptumdefekt

Kammarseptumdefekt (VSD) är det vanligaste hjärtfelet hos befolkningen i stort. Det innebär att det finns ett hål mellan hjärtats kamrar. Konsekvenserna beror på hur stort hålet eller hålen är. Om det är stort behandlas VSD med operation före sex månaders ålder, detta för att skydda lungkärlen från ett för högt tryck. Om hålet är medelstort väntar man ofta och ser om det blir mindre. Operation görs i fyra- till femårsåldern.

– Ett litet hål behöver ingen behandling. Det ger ändå en normal cirkulation. Resultaten vid operation av stora hål är bra, men enstaka personer behöver pacemaker, säger Håkan Wåhlander.

Behandling vid förmaksseptumdefekt

Förmaksseptumdefekt (ASD) är det näst vanligaste hjärtfelet och innebär en öppning i förmaksskiljeväggen. Stora hål ger ett stort lungflöde, men oftast får barnen inga besvär. Eftersom det inte ger symtom kan det leda till att kammaren blir belastad över tid.

– Därför är det viktigt att undersöka hjärtat tidigt så att detta upptäcks i tid. Behandling av ett större hål kan göras med hjälp av en kateterslutning med plugg, säger Håkan Wåhlander.

Behandling av persisterande duktus arteriosus (PDA)

Duktus arteriosus är kroppens största kärl vid födseln och det ska slutas under de första dagarna. Om det inte sker blir det ett stort lungflöde och i enstaka fall ett högt tryck i lungkretsloppet. Oftast går det att sluta kärlet med hjälp av kateterburen slutning under det första levnadsåret.

Behandling vid kombination av shunthjärtfel

Shunthjärtfel innebär att det finns en onormal förbindelse (ett hål) mellan hjärtrum: förmaken, kamrarna eller aorta och lungartär. Det ger ett ökat flöde genom lungorna och för högt tryck i lungkärlen. Det kan finnas flera shunthjärtfel samtidigt. Då behandlar man alla vid ett tillfälle och tidpunkten styrs av det fel som är störst.

Behandling vid koarktatio aortae (CoA)

Koarktatio aortae (CoA) är en kort förträngning i aortabågen. Det hör ofta ihop med en onormal aortaklaff. Nyfödda kan bli kritiskt sjuka vid en uttalad förträngning, därför behandlas de nästan alltid direkt efter upptäckt. Mindre barn opereras, medan större barn kan behandlas med stentdilataation från fem till sex års ålder. Stenten kan sedan behöva vidgas igen i takt med att barnet växer.

Behandling vid aortastenosis

Aortastenosis innebär att klaffen mellan vänster kammare och stora kroppspulsådern inte öppnas normalt utan blir för trång. Det är vanligt hos personer med CoA. Operation är förstahandsbehandling, men om effekten blir otillräcklig kan man även göra ballongvidgning. Valet av metod är individuellt och beror på ålder, klaffmått och om det har gjorts tidigare ingrepp.

– Behandlingen ger normal cirkulation men en ny operation kan krävas för de som opererats tidigt i livet, säger Håkan Wåhlander.

Fråga till Håkan Wåhlander:

Vad är ett blåsljud?

– När man lyssnar på hjärtat med stetoskop vill man höra hur klaffarna stängs. Ett blåsljud uppstår på grund av virvlar i blodet som i sin tur uppstår när blodet strömmar med hög hastighet. Det är vanligt hos små barn, det uppstår hos upp mot 30 procent av alla nyfödda.

Eddie har opererats tio gånger

När Eddie väl hade fått sin diagnos fick familjen komma till habiliteringen. Att Eddie fick sin diagnos tidigt är föräldrarna glada för. – När han var liten fick han väldigt bra vård. Alla fokuserade på att allt skulle bli så bra som möjligt för Eddie, säger Sofie.

Hans fingrar behövde säras på och hans testiklar krävde kirurgi. Totalt gjordes tio operationer innan Eddie fyllde fem år. Eftersom han hade svårt att läka fick han göra flera hudtransplantationer mellan operationerna. Som liten hade han problem med lungorna med återkommande lunginflammationer och var tvungen att åka in till sjukhuset och inhalera flera gånger. – Då behövde vi aldrig vänta utan vi tog snabbspåret in på akuten. Det är så det ska fungera. Eddie var så infektionskänslig, säger Christopher.

Urologi vid Rubinstein-Taybis syndrom

– Ungefär hälften av barnen med Rubinstein-Taybis syndrom har urologiska besvär, alltså problem i urinvägarna. Det är vanligast med genitala missbildningar. Det säger Sofia Sjöström som är överläkare i barnurologi och barnkirurgi vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

När kroppen fungerar som den ska finns två njurar med urinledare som leder urinen ner i blåsan. Därifrån leds urinen ut genom urinröret när man kissar. Hos barn med RTS är det vanligt att något i den här processen krånglar.

Njurarnas funktion

Njurarna finns i kroppen för att rena blodet från ämnen som inte behövs. Sådana ämnen kallas för restprodukter. I njurarna bildas urin och restprodukterna följer med urinen ut ur kroppen. Njurarna är också viktiga för att reglera salt- och vätskebalansen. De har också en funktion att reglera blodtrycket.

En del barn med RTS föds med bara en njure vilket inte påverkar så mycket eftersom kroppen klarar sig med en njure. Man kan också ha urinvägar som ser annorlunda ut. När urinen har runnit ner genom urinledarna till urinblåsan finns det normalt sett en backventil som

hindrar vätskan från att rinna tillbaka, den kan vara påverkad, så kallad *urinvägsreflux*.

Hydronefros, uppblåst njure, innebär att det finns en förträngning (ett hinder) i urinledarna precis uppe vid njurbäckenet.

Hydrouretär innebär att urinröret är uppblåst för att det finns en förträngning precis vid mynningen in i blåsan.

– Tillstånden kan ge både upprepade urinvägsinfektioner men också smärtattacker, säger Sofia Sjöström.

Avvikelse i njurar eller urinledare kan kräva kirurgi om barnet har upprepade urinvägsinfektioner. Det kan också behövas ifall förträngning av urinröret leder till svårigheter att kissa.

– Urinvägsreflux behandlas ofta med en liten dos antibiotika varje dag för att förhindra urinvägsinfektioner. Den växer ofta bort av sig själv, säger Sofia Sjöström.

Urinblåsans funktion

I urinblåsan lagras urin tills man ofta viljestyrt bestämmer sig för att kissa. När blåsan fylls sväller den och blir rund, och när den tömts drar den ihop sig.

– Samtidigt ska slutmuskeln i urinröret slappna av. Om allt fungerar som det ska är detta koordinerat. Att uppnå kontinens är en mognad, men beror också på funktioner i hjärnan och i ryggraden, säger Sofia Sjöström.

Problem med urinblåsan kan vara *funktionella* eller *neurogena*.

Funktionella blåsrubbningar kan till exempel handla om en uttänjd blåsa eller att barnet är "gleskissare". Då upplever barnet inte att det blir kissnödigt och blåsan blir alltmer uttänjd. En "orolig" blåsa innebär att blåsan tömmer sig lite för snabbt så barnet inte hinner till toaletten. *Neurogena* orsaker till blåsrubbningsbesvär är när avvikelser i ryggskanalen påverkar nerverna som går ner till blåsan. Det kan till exempel orsakas av så kallad fjättrad ryggmärg, eller av att ryggmärgen är för kort.

En blåsfunktionsstörning sammanfaller ofta med en tarmfunktionsstörning, det vill säga problem med att bajsas. Det är viktigt att få bukt med tarmtömningen eftersom systemen påverkar varandra, vilket lätt skapar onda cirklar.

Blåsbehandling

Förutom att se till att tarmen töms regelbundet är det bra att potträna och att vid behov schemalägga kissningarna.

Mot problem som nattväta finns alarmmattor och även medicin (Minirin) som kan koncentrera urinen och därmed minska mängden urin nattetid.

Det finns också blåsmuskelavslappnande mediciner som kan sänka trycket och minska risken för läckage hos den som har en orolig blåsa.

– Dessa mediciner har dock som biverkningar att man tömmer tarmen sämre och även blåsan. Det får man vara vaksam på, säger Sofia Sjöström.

En del barn har svårt att kissa över huvud taget. Då kan föräldrarna hjälpa barnet att tömma blåsan med en så kallad Ren Intermittent Kateterisering – RIK. Det går också att åtgärda vissa urinvägsproblem på kirurgisk väg.

Genitala missbildningar hos pojkar med RTS

Testiklarna huvudsakliga funktion är att producera spermier och manliga könshormoner, såsom testosteron. Testiklarna bildas i buken och vandrar ner till pungen via ljumskkanalen under graviditetens sista tre månader.

Det är vanligt hos pojkar med RTS att den ena eller båda testiklarna inte vandrat ner i pungen. Detta är även vanligt hos pojkar generellt, omkring en till två procent av alla ettåriga pojkar har minst en testikel som inte vandrat ner.

– Hos de flesta pojkar kan man känna testikeln, fast den ligger inte ända nere i pungen. Hos ungefär 20 procent kan man inte känna någon testikel alls, då kan den ligga någonstans i buken, säger Sofia Sjöström.

All behandling av icke nedvandrade testiklar är kirurgisk och sker vid ungefär ett till ett och ett halvt års ålder. Kirurgen går in via ett ljumsksnitt för att lokalisera testiklarna och placera dem i en ficka i pungen. I de fall man inte har kunnat känna testiklarna inleds operationen alltid med titthålskirurgi. Ungefär hälften av dem man inte kunnat känna testikeln hos, har inte heller någon.

Varför behandla?

Testiklarna producerar viktiga hormoner, men det spelar ingen roll för hormonproduktionen var testiklarna ligger. Däremot påverkar läget möjligheten att bli pappa. När en testikel inte vandrat ner påverkas inte fertiliteten så mycket, men när båda ligger för högt är chansen till befruktning omkring 30–60 procent.

När testiklar ligger för högt finns också en ökad risk för cancer.

Risken är fyra–fem gånger högre än om testikeln ligger i pungen.

– Risken för tumör är fortfarande väldigt liten, men har man opererat så är det lättare att hitta en tumör ifall den skulle uppstå, säger Sofia Sjöström.

Det är bra om operationen sker i tidig ålder. En studie visar att bland män som genomgått en dubbelsidig operation mellan 10 månader och 3 års ålder hade 76 procent normalt antal spermier. För dem som opererats mellan 4 och 14 års ålder var siffran 26 procent.

Hypospadi

En del pojkar med RTS har hypospadi, det vill säga att urinröret mynnar ut på undersidan av penis. Förhuden kan också vara kluven, penis böjd och urinrörsmynningen trång.

Hypospadi är relativt vanligt även hos pojkar utan RTS. Det drabbar en av 125 pojkar, och det åtgärdas med kirurgi. Vilken metod som används beror på missbildningens svårighetsgrad.

– Målet med operationen är att pojkarna ska kunna kissa med rak och kraftig stråle och att penis ska vara rak vid stånd. Den görs också av kosmetiska skäl, säger Sofia Sjöström.

Operationen görs vanligtvis vid ett till ett och ett halvt års ålder.

– Det görs tidigt av psykologiska skäl, innan barnet blir fullt medveten om sin kropp och kan tycka att det är jobbigt när man kommer för nära. När barnet fortfarande har blöja är det inte heller lika jobbigt med bandage, säger Sofia Sjöström.

Individuell bedömning

En lindrig hypospadi opereras i de flesta fall i huvudsak av kosmetiska skäl. Barn med RTS och andra funktionsnedsättningar kan ha många olika mer eller mindre allvarliga hälsoproblem.

– Därför ska vi aldrig utsätta barnet för onödiga risker. Vid kirurgi måste man alltid väga nyttan mot risken i det enskilda fallet och i samråd med barnets föräldrar, säger Sofia Sjöström.

Frågor till Sofia Sjöström:

Hur saknas en testikel helt och hållet?

– I 20 procent av fallen där testiklarna inte hittas inleds en operation med titthålskirurgi och av de 20 procenten saknar ungefär en tredjedel en testikel.

Vi känner bara en testikel, men den var där från början. Vart kan den ha tagit vägen?

– Det mest sannolika är att den har hamnat i ljumsken. Den kan också ha skrumpnat eftersom den har haft dålig cirkulation. Vanligtvis gör vi en titthålsoperation för att finna testikeln.

Hos vår son som är tre år har vi inte hittat några testiklar, vad händer om han inte har några?

– I fåtalet fall finns inga testiklar, men det är jätteovanligt. I de flesta fall ligger de på insidan. I fall man inte får fram dem behöver barnet testosterontillskott för att komma in i puberteten. Det vanligaste är att man får injektioner och sedan plåster för att bibehålla hormonnivån.

Min dotter hade cystor på äggstockarna under graviditeten, varför hade hon det?

– Det är ganska vanligt, eftersom flickfostret får mycket hormoner från mamman. De allra flesta krymper bort när hormonstimuleringen försvinner.

Som spädbarn hade min dotter ont när hon kissade fast att allt såg bra ut. Idag är hon gleskissare. Hänger det ihop?

– Spädbarn är ofta dyskoordinerade i sin kissning. De kan krysta och knipa samtidigt och det kan till och med göra ont. Det är en mognadssak och det har troligen inget samband med att hon idag är gleskissare. Försök att öva på att kissa fem gånger om dagen vid regelbundna toalettbesök.

Min dotter är fem år och har fortfarande blöja. Har du något knep för att få henne blöjfri? Eftersom hon har blöja är det svårt för oss att veta om hon har normal funktion.

– Sätt henne på toaletten tidigt på morgonen. De flesta kissar inte i sömnen. Sätt henne även på toaletten i samband med måltider. Hon behöver knäcka koden. Det går också att få hjälp av en uroterapeut eller på habiliteringen.

Fysisk aktivitet och fysioterapi

– Fysioterapi handlar om att förbättra och förebygga. Vi träffar ofta barnen tidigt för att förhindra förslitningsskador när de blir äldre. Det säger Viktor Bjurlid som är fysioterapeut på barn och ungdomshabiliteringen Frölunda i Göteborg.

När ett barn med Rubinstein-Taybis syndrom har fått sin diagnos remitteras hen till barn och ungdomshabiliteringen som sedan följer barnet till 18 års ålder. Till grund för fysioterapeutens insatser ligger en bedömning av barnets förutsättningar för rörelse och funktion, aktivitet och delaktighet. Vid ett besök utgår fysioterapeuten från den *grovmotoriska utvecklingen*. Fysioterapeuten tittar till exempel på hur väl barnet kontrollerar huvudet, rullar, sitter, kryper, står och går. De allra flesta barn utan funktionsnedsättning klarar kroppens alla

motoriska funktioner i femårsåldern. Barn med RTS har ofta en försenad motorisk utveckling.

– Vi jämför med den normala motoriska utvecklingen, men barnet måste inte gå igenom varje steg för att komma vidare. Många barn lär sig inte att krypa utan rullar eller hasar sig fram istället, säger Viktor Bjurlid.

Motoriska svårigheter

Många barn med RTS har motoriska svårigheter. Det kan handla om att samordna kroppen för att till exempel kunna klättra eller hoppa eller att kunna utföra finmotoriska uppgifter som att hålla i en penna.

– Det är bra att börja fundera kring både fin- och grovmotoriken och när man kan hitta bra anpassningar och övningar. Exempelvis kan man tidigt börja träna på att skriva på ett tangentbord. Det är en jättebra övning, säger Viktor Bjurlid.

Att ha en låg muskelspänning kallas för *hypotoni* och kan ha olika orsaker. Det kan orsakas av en skada i centrala nervsystemet eller bero på överrörliga ligament. Muskelspänningen är föränderlig över tid och kan ofta växla mellan slapp och spänd. Hypotoni kan leda till överrörlighet, vilket i sin tur kan innebära problem med lederna och balansen. Därför är det viktigt att behandla genom till exempel aktiviteter som tränar muskulaturen och koordinationen.

Muskelspänningen påverkas inte bara av viljan, vilket är viktigt att känna till. Hypotoni påverkar också det kognitiva då barnen måste lägga mycket av sin energi på att hålla sig upprätt.

– Ridning är en väldigt bra träningsform för barn som har låg muskelspänning. Hästens rörelser stimulerar normala gångrörelser och musklerna tränas när man försöker att hålla sig kvar på hästen. Man vill stimulera musklerna att jobba och bli starka, säger Viktor Bjurlid.

Hjälpmedel för ökad aktivitet

Barn med funktionsnedsättning har genom habiliteringen tillgång till hjälpmedel. Målen med hjälpmedlen är att kompensera för de motoriska svårigheterna och träna barnens färdigheter, öka deras delaktighet och välbefinnande samt att förbättra och vidmakthålla barnets kroppsliga funktioner.

Ett hjälpmedel skrivs ut efter att fysioterapeut och arbetsterapeut har kartlagt, utrett och bedömt barnets behov. Gång- och ståhjälpmedel ligger inom fysioterapeutens område. Rullstolar, toalettstolar, arbetsstolar och kommunikationshjälpmedel samt kognitiva hjälpmedel arbetar oftast arbetsterapeuten med. Ortopediska hjälpmedel, som ortoser, korsetter och ståskal, förskrivs i samverkan med ortopedläkare och ortopedteknisk mottagning.

– Ställ höga krav på habiliteringen. Tyvärr ser det ofta ut så att om man inte ställer krav får man inte heller hjälp. Just när det gäller hjälpmedel måste man ofta själv komma på vad det är man behöver. Gör det och var jobbiga, det är mitt tips, säger Viktor Bjurlid.

Träning ska vara roligt och funktionellt

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

– Idag arbetar vi med funktionell träning, alltså att barnet övar på vardagliga aktiviteter utefter sina individuella förutsättningar. Det är viktigt att leka in träningen med barnet. Det är precis som för oss vuxna, det är svårare att träna om det inte är roligt, säger Viktor Bjurlid.

Utöver rörelse- och styrketräning är det också bra för barnet att bearbeta svårigheter med koordination.

– Försök att få med hela kroppen i träningen, det hjälper barnet att få en bättre kroppskännet. Komplexa rörelser kan brytas ner i lättare sekvenser som man sedan upprepar, säger Viktor Bjurlid.

Rörelse i vardagen

Den bästa träningen är den som blir av. Genom att anpassa sin vardagssituation kan man skapa utmanande aktiviteter som stimulerar barnet till mer rörelse och rörelseglädje. Träning kan till exempel vara att ta trapporna istället för hissen, plocka ur diskmaskinen eller att gå ut i naturen på helgerna.

– Alla barn behöver ha en rolig och motiverande fysisk aktivitet minst en timme om dagen. Försök att vara med barnet i träningen. Barn gör som vi gör, inte som vi säger, avslutar Viktor Bjurlid.

Länktips från Viktor

Aktivitetstips till skola och idrottsföreningar

videnomhandicap.dk/alletilidraet/alle-til-idraet-hent-kapitler-og-aktiviteter

varsam.se/hjalpmedel/bocker/visst-kan-alla-vara-med

Idrottsföreningar

parasport.se/tranaochtavla/borja

Cykeltips

facebook.com/jagkancykla

Skidåkningstips

totalskidskolan.se

friluftsframjandet.se/regioner/ost/vart-arbete/skicamp

7h.paraalpint.se

Hjälpmedel

varsam.se
gulare.com

Frågor till Viktor Bjurlid:

Vi skulle vilja träna grovmotoriken med hjälp av cykling och rörelse ute. Kan man få en trehjuling eller liknande förskrivet av habiliteringen?

– I Göteborg får vi tyvärr inte förskriva trehjulingar och andra fritidshjälpmedel längre. Mitt tips är att kolla upp norsk andrahandsmarknad, finn.no. Många föreningar hyr ut hjälpmedel, till exempel Sportoteket i Göteborg. Kolla även med parasportföreningar och liknande.

Hur kan man träna med barn som är tre till sex år och som har olika motoriska funktionsnedsättningar?

– Försök att få med hela kroppen. Rulla runt, vifta med kroppen, träna koordination. Friskis och Svettis håller bra pass som heter Miniröris. Även Spism har information till idrottslärare hur man kan få med alla barn, på deras hemsida kan man få lite bra tips.

Hur är det med ofrivillig rörelse?

– Ofrivillig rörelse brukar kallas för tics. De behöver inte vara något problem, men det beror lite på vad ticsen beror på. Be fysioterapeuten om hjälp så kan han eller hon vid behov koppla in någon annan profession som barnmedicin.

Min son rör mycket på huvudet när han springer, är det ett problem?

– Antagligen är det hans sätt att hålla balansen på och kanske inte ett jätteproblem om han inte får smärtor av det.

Vår sons nacke är väldigt spänd på grund av mycket stillasittande och gamnacke när han tittar på sin padda. Har du något tips?

– Det viktigaste är att få till ett bra sittande. Kanske går det att sätta paddan i ett stöd högt upp så att nacken får avlastning. Hitta orsaken till varför det gör ont. Det finns bra hjälpmedel att köpa på till exempel varsam.se eller gula rehab.

Har skolan skyldighet att köpa in bra stolar?

– Ja det har de men allt är en bedömningsfråga: skolan ska göra anpassningar så att elever kan medverka i utbildningen. Habiliteringen kan också förskriva hjälpmedel som kan användas på

skolan. Skolan kan också hyra av hjälpmedelscentraler. Prata med skolans specialpedagog och skolsköterska.

Vi har inte längre någon fysioterapeut, lämnar man vid en viss ålder?

– Vi är för de mesta inne under småbarnsåren. När barnet blir äldre tänker man att skolan och nätverket runt barnet ska ta över den rollen och många släpper fysioterapeuten.

Blir det inte en krock mellan skola och habilitering?

– Jo, det kan det bli. Vi kommer gärna ut till förskola och skola och handleder. Om personal från habiliteringen inte vill ut och handleda på skolor så påminn dem gärna om att de ska jobba konsultativt för nätverket runt barnet.

Kommunikation och AKK

– Kommunikation är lika viktig som att sova, äta och röra på sig. Det är inte bara att få begära något, det kan också vara att få skämta, säga nej och ropa hej. Det säger Eva Holmqvist och Gunnel Ivarsson som är arbetsterapeuter på DART i Göteborg.

DART är västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, en del av Sahlgrenska universitetssjukhuset. De arbetar patientnära, men också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilket bland annat finns beskrivet i svensk lag i form av barnkonventionen och i FN:s konventioner, till exempel den om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vad är kommunikation och hur utvecklas den?

Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medvetet eller omedvetet, är kommunikation. Vi söker kontakt för att få närhet, få behov uppfyllda, vara delaktiga och lära oss saker, men också för att skapa en social kontakt med omgivningen. Barn kan visa att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

– Önskan att kommunicera startar redan innan ett barn föds. Nyfödda kan kommunicera genom att till exempel imitera enkla ansikts- och handrörelser, säger Eva Holmqvist.

I de första stegen av kommunikationsutvecklingen är vi beroende av att ha en omgivning som tolkar det vi kommunicerar. Kommunikationen är partnerberoende. Det lilla barnet reagerar spontant på händelser och visar det med kroppen.

I nästa steg börjar barnet utforska omgivningen och förstå att det kan påverka vad som händer runt omkring. Så småningom upptäcker barnet att det går att göra flera saker samtidigt. Barnet lär sig att styra omgivningens uppmärksamhet, kan begära, peka och säga nej. När barnet kan mer än 50 symboler eller ord börjar hen kunna kombinera orden till meningar. Ordförrådet växer oavsett om det är talat eller tecknat.

– Det är inte ovanligt att barn med funktionsnedsättning befinner sig på flera utvecklingssteg samtidigt, säger Eva Holmqvist.

När barnet inte svarar som förväntat på kontakt, på grund av till exempel en funktionsnedsättning, har vuxna en tendens att bli lite försiktiga. Det finns en risk att samspelet påverkas negativt om omgivningen, barnets kommunikationspartners, tar ett steg tillbaka.

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

AKK som stöd

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

– Man ska inte vara rädd för att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Det förvirrar inte barnet – tvärtom kommer barnet självt att välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. AKK hindrar inte talutvecklingen utan stimulerar den och ökar chansen att kommunikationen utvecklas, säger Gunnel Ivarsson.

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

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

Hur ska man börja?

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta. När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt i början. Det är bra att sätta igång i ett par situationer som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och andra kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Den vuxna ska alltså själv använda samma kommunikationssätt som barnet, exempelvis peka på bilder, kombinerat med tal. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för barnet.

– Vi brukar säga att eftersom det tar lite längre tid för många barn med funktionsnedsättning att lära sig kommunicera, börja tidigt. Men kom också ihåg att det aldrig är för sent att börja med AKK, säger Eva Holmqvist.

Tips på webbsidor:

vgregion.se/ov/dart – DART:s webbsida. Här finns mer kunskap om kommunikation och AKK, samt färdigt material till exempel samtalskartor.

kom-hit.se – Kommunikationsstöd i vårdssituationer.

larportalen.skolverket.se – Tematiska arbetsätt och digitala verktyg.

Spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten.

regionuppsala.se/infoteket/hitta-tips-och-verktyg/tecken-som-alternativ-och-kompletterande-kommunikation - Gratis webbkurs i TAKK från habiliteringen i Uppsala.

akktiv.se – Kursmaterial och information om föräldrakurser, kurser för personal i skola och förskola samt färdiga samtalskartor för utskrift.

bildstod.se – Material till bildstöd med sökmotor.

habilitering.se/fakta-och-rad – Diverse information, tips och material.

appsok.regionstockholm.se – Tillgänglighetsgranskade appar.

vgregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/appar-for-smartphones-och-surfplattor/appar-som-stod – Tillgänglighetsgranskade appar som stöd.

aacliteracy.psu.edu – amerikansk websida med tips kring hur man kan stötta barn att lära sig läsa och skriva.

brackediakoni.se/rattvisat – Rättvisat app, ett kommunikationspass i appform

symbolbruket.se – bildmaterial och strategier från boken I relation till lärande

Frågor till Eva Holmqvist och Gunnel Ivarsson:

Vår son har gått på samma förskola i 3 år och personalen tecknar inte med honom. Vart ska vi vända oss?

– Förskolan kan ta hjälp av SPSM, specialpedagogiska skolmyndigheten. Berätta om barnkonventionen och att vi har en rättighetslagstiftning. Att barnet har rätt att kunna kommunicera. Det finns föräldrar som har anmält skolan till skolinspektionen.

Borde inte förskollärare utbildas i AKK under utbildningen?

– Det tycker vi, DART håller i utbildningar för förskollärare och lärare vid Göteborgs universitet.

Vi har fått InPrint på en platta, vad finns det för andra teknologiska hjälpmedel? Hur ska man veta vad som finns?

– På många håll i landet finns det kommunikations- och/eller dataresurscenter som habiliteringen kan vända sig till. Det går också att skriva en specialistremiss till DART, även för den som inte tillhör Västra Götalandsregionen, för att kunna utreda och prova vilket/vilka kommunikationshjälpmedel som kan fungera.

Vår dotter som är 8 år tycker inte om att prata och inte att omgivningen pratar med henne heller, vad kan man testa istället?

– Använd bilder mer och tecken, om hon tydligt visar att hon inte tycker om prat är det viktigt att vara lyhörd för det.

Eddie kommunicerar med tecken

Sofie och Christopher beskriver det som att de tog sig an uppgiften att ha ett barn med RTS och var väldigt resultatintriktade. De gick kurser i AKK och kommunikation och lärde sig att använda tecken som AKK.

– I början är man så inställd på att nu fixar vi detta. Vi tyckte trots det att hans utveckling gick väldigt långsamt. Vi var nog lite för snabba som föräldrar. Vi ville ju så mycket, säger Christopher.

– Vi tecknade på en tioårings nivå när Eddie var tre. Då kunde vi inte förstå varför han inte hängde med. Idag är han fortfarande kvar på en treårings nivå och vi tecknar fortfarande samma tecken. Äta, dricka och bra. Man måste ge det till sig själv att det här är ingenting som man kan skynda fram, säger Sofie.

Eddie kan förstås också sitt eget persontecken flörta.

– Han charmar alla runt omkring sig. Han har så oerhört mycket glädje och kärlek inom sig – som han delar med sig av frikostigt, säger Sofie.

Idag har föräldrarna stressat ner och känner att saker har varit olika viktiga under olika perioder. De förklarar det som att i början lyssnade de mycket på professionen om olika insatser men att de nu vågar tänka själva och har lite bättre självförtroende.

– Eddie är Eddie, det går inte att förändra. När vi träffar föräldrar med små barn med Eddies diagnos märker vi att de känner samma oro som vi gjorde då. Det är inte mycket som har hänt på tio år. Det är samma frågor, oro och irritationsmoment kring vardag, sjukvård och samspelet mellan alla olika instanser, säger Christopher.

Idag går Eddie på en grundsärskola och har en klassföreståndare som hjälper familjen mycket och ser till att nätverket i skolan fungerar. Så har det inte alltid varit. Sofie och Christopher tycker att det läggs alldeles för lite tid och resurser på att ge nätverket kring barnet kunskaper. De upplever det som att de alltid måste berätta vem Eddie är och om Rubinstein-Taybis syndrom när de träffar nya personer.

– Det borde inte behöva vara så. Det kommer och går olika personer i ens liv. Just nu fungerar det bra men det kan inte bara hänga på en person. Det är ofattbart att inte det finns mer kunskap och framför allt mer nätverkande. Det är så viktigt att de här delarna fungerar för vi föräldrar blir för trötta av det här, säger Christopher.

Intellektuell funktionsnedsättning – utredning och bedömning

– En psykologisk utredning ska vara en beskrivning av barnets förmågor. Oavsett i vilket sammanhang den görs ska syftet vara att på bästa sätt kunna stötta barnet utifrån hans eller hennes förutsättningar. Det säger Marie-Louise Johansson som arbetar som neuropsykolog i Göteborg.

En psykologisk utredning av ett barn kan göras av många olika instanser som BVC, habilitering, förskola och grundskola eller inom barn- och ungdomspsykiatri. Inom vårdsammanhang görs den i regel då en diagnos ska fastställas eller som ett underlag inför barnets framtida skolplacering. Kärnan i utredningsarbetet är att fastställa utvecklingsålder eller begåvningsnivå. De allra flesta barn med Rubinstein-Taybis syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning (IF) av varierande grad.

Utvecklingsbedömning och intellektuell begåvningsutredning

När en psykolog utreder små barn som ännu inte har börjat skolan görs en *utvecklingsbedömning*. Då gör psykologen ingen kognitiv intellektuell bedömning utan ser på hela barnet och dess färdigheter. Man graderar efter vilken ålder i utvecklingen barnet anses befinna sig på och jämför då med hur det ser ut i normalfallet hos barn i samma ålder. Vid en *intellektuell begåvningsutredning* utreds förutom utvecklingsålder även barnets kognitiva nivå.

– För att göra en sådan bedömning måste barnet ha en tankekapacitet som låter sig mätas med testinstrument avsedda för ändamålet, säger Marie-Louise Johansson.

Gemensamt för det båda utredningsformerna är att de ska vara en beskrivning av barnets förmågor, styrkor och svagheter. Kraven på barnet ska vara rimliga. Informationen ska bidra med en ökad kunskap om (och förståelse för) barnets förutsättningar och utveckling, lärande och behov av stöd. Utlåtandet ska också innehålla rekommendationer samt praktiska och konkreta råd.

– Hela vitsen med att man gör en utredning är att den ska kunna komma till praktisk nytta och hjälpa barnet, säger Marie-Louise Johansson.

Intellektuell funktionsnedsättning – en diagnos

Intellektuell funktionsnedsättning är en avvikelse i utvecklingen som har sitt ursprung i barnets tidiga utveckling.

IF inkluderar *intellektuella* och *adaptiva* (olika situationer, krav och miljöer) funktionssvårigheter inom *kognitiva*, *sociala* och *praktiska* domäner. Det påverkar alltså förmågan att tänka logiskt och lära sig saker, det sociala samspelet och förmågan att bedöma situationer och människor. Det påverkar också praktiska saker som förmågan att sköta vardagliga aktiviteter och vara självständig och delaktig i vardagen. När ett barn utreds för IF görs en intellektuell begåvningsutredning och barnets IQ-nivå mäts. Graderingen av IF på IQ-skalan är ingen skarp linje.

– Om vi hamnar i gränsfall är det viktigt att också tänka på vad som bäst gagnar barnet just nu, säger Marie-Louise Johansson.

Graden av IF varierar mellan lindrig och mycket svår.

– Barn med lindrig IF har rätt att gå i särskolan eller läsa enligt särskolans läroplan. Har man en svårare nedsättning är träningsskola ett alternativ för många, säger Marie-Louise Johansson.

Utredningsmetoder

Vid en utredning träffar psykologen ofta barnet vid flera tillfällen. Som underlag används tidigare utredningar och journaler. Utredningen ska ha ett syfte med en fråga som kan besvaras. Det görs genom

intervjuer, tester och observationer. Testerna görs för att bedöma barnets kognitiva, adaptiva eller neuropsykologiska funktioner. Utredningen sker ofta på klinik eller i skolan, men ibland även i barnets hemmiljö.

– Det är en speciell situation som barnet utsätts vid testning eftersom hen tas ur sitt sammanhang. Det tar vi psykologer förstås stor hänsyn till, säger Marie-Louise Johansson.

Psykologen intervjuar också anhöriga och skolpersonal för att få en bild av barnets utveckling. Ju yngre barnet är desto fler intervjuer. Personer runt barnet kan också få fylla i skattningsformulär.

– Barnet är inget oskrivet blad när det kommer till mig även om vi inte känner varandra innan, vi tar del av mycket information om barnet innan vi ses. Utredningen sker på barnets premisser och psykologen gör anpassningar för att möta barnet, säger Marie-Louise Johansson.

Psykologutlåtande

Utredningen ligger till grund för ett utlåtande. Där ska testmetoderna finnas beskrivna och i de fall barnet har ett talat språk ska även barnets egna tankar inför testning och utredning finnas med.

– Viktigast av allt är att sammanvägningen av testresultatet ska leda till rekommendationer och praktiska tips om hur man bäst stöttar barnets utveckling, säger Marie-Louise Johansson.

Frågor till Marie-Louise Johansson:

Hur ofta bör man göra en utredning?

– Oftast gör man det inför en skolplacering. Man ska inte göra det i onödan och det är också en färskvara. Man bör göra om det efter ett par år ifall det finns anledning. Det kan till exempel behövas inför stadiebyte eller om barnet inte utvecklas som förväntat.

Hur tänker man kring att barnet testas av en främmande person som inte känner barnet?

– Många föräldrar är rädda för att barnet inte visar vad hen kan. Det är viktigt att testa oberoende av kontext, men för barn med funktionsnedsättningar gäller andra krav. Man kan ibland testa på barnets förskola och i en för barnet känd miljö. Ibland görs tester i hemmiljö. Syftet är att få fram ett rättvisande resultat som hjälper barnet. Vi stämmer också av med föräldrarna om de känner igen sitt barn i de beskrivningar som gjorts.

Vi gjorde en bedömning när vår son var tre år, ligger den till grund för hans skolplacering?

– 3 år är väldigt ungt, oftast gör man om bedömningen inför skolplacering.

Hur undersöker man den praktiska domänen?

– Genom att praktiskt pröva vad barnet kan, genom att intervjua de som känner barnet och genom att svara på skattningsformulär.

Ett barn med måttlig IF och uttalad autism, är det viktigt att veta var IF slutar och autism tar vid?

– Det är viktigt tycker jag, men det är svårt att veta var det tar vid. Autismen handlar mycket om kommunikationen. IF handlar om förmågan att använda sitt intellekt. Det kan vara viktigt att veta för att hitta rätt bemötande och ställa rätt krav.

Varför använder man inte mer konkreta och visuella bedömningar?

– Det beror på testinstrumenten men är också en utbildningsfråga. Psykologer som utbildas idag använder inte konkreta material på samma sätt. Inriktningen på utbildningarna är alltmer teoretisk.

Du säger att det alltid ska finnas rekommendationer, men om det inte finns, kan man då kontakta den psykolog som har gjort utredningen för att få det?

– Ja, ring upp och stöt på. En utredning ska man kunna prata om och förtydliga även i efterhand så att utredningen faktiskt kan omsättas i praktiken.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

Barn som har Rubinstein-Taybis 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 Cecilia Skillbäck som är pedagog och arbetar i barnteamet på Ågrenska.

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

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom. Symtomen 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, säger Cecilia Skillbäck.

Delaktighet

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

Att erbjuda en miljö där barn och elever känner så stor trygghet och trivsel som möjligt är en viktig målsättning under veckan. Det gör man genom att det för varje familj finns en person inom barnteamet som är huvudansvarig och genom att ha barnens förutsättningar, intressen och behov som utgångspunkt vid utformning av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Därför är personalen lyhörd för barnens uttryck och önskemål.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa mötestillfällen med andra barn som har samma diagnos och deras syskon*. 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 och insikt om den egna diagnosen och dess konsekvenser.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Många barn med RTS mår bra av en lugn miljö, fasta rutiner och en tydlig struktur. För att *minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheter* återkommer aktiviteterna varje dag och barnen förbereds inför byte av aktivitet.

– Vi har bland annat ett taktilt schema, där barnen får dofta, lyssna, känna och få reda på vad vi ska hitta på under dagen. När det är spännande håller vi uppe barnens intresse lite längre, säger Cecilia Skillbäck.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar med mer motoriskt krävande. För att *stimulera fin- och grovmotorik och bidra till en ökad kroppskänedom* sker aktiviteterna i olika miljöer som i skogen och på stranden. Där får barnen leka med bild och form, röra sig till musik eller tillsammans klara en låghöjdsbana. En populär lek är walkie-talkie-gömmen, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar. I den leken skapas naturliga vilopausar.

Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

– Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när det behövs, men också att ha fingertoppskänsla nog att backa undan när det är möjligt. Att hitta den balansen är svårt men viktigt.

Genom att ge barnen tid, invänta och ge bekräftelse vill personalen *stimulera och stödja kommunikation och tal*. I barngrupperna använder pedagogerna korta meningar och kommunicerar mycket med sång och lek på samlingarna.

– När vi kommunicerar med barnen tänker vi multimodalt genom att variera röstläget och använda tecken och bilder för att visa tydligt vad som ska hända, säger Cecilia Skillbäck.

Gemensamma aktiviteter då barnen deltar på sina egna villkor, alltid med vuxenstöd, bidrar till att *stärka delaktigheten och det sociala samspelet*. Personalen är noga med att vara lyhörda inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra vila i schemat där det behövs.

– Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet, men vi jobbar också med ljuddämpning så att arbetsmiljön blir lugn under barnens arbetspass, säger Cecilia Skillbäck.

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

Länktips:

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

appstod.se – samlingsplats för appar som stöd.

mathforest.com – låg/mellan, välj nivå.

mfd.se – myndigheten för delaktighet.

ritadetecken.se – program med tecken, kan laddas ner som app.

hattenforlag.se – teckendockor, böcker, spel, musik, dvd med tecken.

varsam.se – hjälpmedel och träning.

komikapp.se – material och inredning.

nyponforlag.se – språkstimulerande material.

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker.

lekolar.se – förskola och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

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

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

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta relation och den 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 sitt syskon utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till det, säger Linda Kjellgren Öhman 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 få kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning.

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

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

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, säger Linda Kjellgren Öhman.

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- till 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 'knappen' om man får mat genom sond eller 'syndromet' istället för Rubinstein-Taybis syndrom, säger Linda Kjellgren Öhman.

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, åldersskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För någon 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 Linda Kjellgren Öhman.

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 sjuk och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer, säger Linda Kjellgren Öhman.

Under vistelsen för Rubinstein-Taybis syndrom fick syskonen ställa frågor till läkaren Ulrika Wester Oxelgren, som tidigare föreläst för föräldrarna.

– Läkaren Ulrika tyckte att syskonen ställde minst lika bra frågor som föräldrarna hade gjort under föreläsningen.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

– Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Linda Kjellgren Öhman.

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

– Det kan handla om sorg över att 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, säger Linda Kjellgren Öhman.

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

– Det är deras egen bok, som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Men vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om, säger Linda Kjellgren Öhman.

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systemen som har en diagnos. Ibland frågar lärarna i skolan oftare "hur mår din syster/bror?" än "hur mår du?", vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli. För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Systemen 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!

Boktips!

Örjan, den höjdrädda örnen av Lars Klinting.

Flyg Engelbert! av Lena Arro.

Pricken av Margaret Rey.

Litet syskon, om att vara liten och ha en syster eller bror med sjukdom eller funktionsnedsättning.

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/

Eddie har en lillebror

När Eddie precis hade fyllt ett år föddes hans lillebror Oscar. Det hade tagit långt tid innan Sofie blev gravid första gången.

– Därför tänkte vi båda att om det blir för jobbigt med Eddie kommer vi inte orka skaffa fler barn så det är lika bra att sätta igång. Men det var ingen av oss som trodde att jag skulle bli gravid efter fyra månader, säger Sofie.

Eddie hade upp till fyra sjuk- eller habiliteringsbesök i veckan och en nyfödd lillebror.

– Vi gick in i något slags krigstillstånd och det var jobbigt i flera år. Enda lugna stunden var när vi gick ut med barnvagnen och båda somnade, säger Christopher.

Idag är bröderna nio och tio år och Sofie och Christopher är överens om att Oscar kom i helt rätt tid. Eddie älskar att vara med sin bror. Oscar har fått kämpa mycket med sina känslor. Efter många och långa påtryckningar från föräldrarna har han fått gå i samtalsstöd hos kuratorn på habiliteringen, vilket har gjort skillnad för honom.

– Den här rundan på Ågrenska är för Oscar. Det är så fint att se hur bra han mår av att träffa de andra syskonen. Vi föräldrar har varandra att prata med, men syskonen glöms bort, säger Sofie.

Munhälsa och munmotorik

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

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

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, sammanställs i en databas. (Under familjevistelsen för Rubinstein-Taybis syndrom 2021 genomfördes inga undersökningar av barnen. Detta på grund av ändrade arbetssätt i samband med Covid-19-pandemin.)

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

Tänder och bett vid Rubinstein-Taybis syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Rubinstein-Taybis syndrom.

- Hög, smal gom och små käkar.
- Bettavvikelser.
- Mineraliseringsstörningar i emaljen.
- ”Talon kusp”. En utbuktning på insidan av tanden.
- Skruvmejselformade framtänder.
- Avsaknad av tandanlag.

– Detta är problem som kan uppstå men allt förekommer inte hos alla personer, säger Anna Ödman Roussakis.

Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bibehållas. 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 Anna Ödman Roussakis 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 den årliga undersökningen på tandklinik är det viktigt att tandläkaren har kännedom om barnets aktuella hälsotillstånd och medicinering. Ta kontakt med tandvården innan det första besöket. Då har tandläkaren möjlighet att förbereda extra tid. Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och på stolen barnet ska sitta i.

(Användbara bilder för att tillverka bildstöd finns på bildstod.se.) Ett eller två återbesök mellan de ordinarie tandläkarbesöken kan rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna.

– Förutom tänder, munhygien och tandkött är det viktigt att tandvården kontrollerar käkleder, tuggmuskulatur, bettutveckling, gapförmåga och behov av hjälpmedel, säger Anna Ödman Roussakis.

Råd till tandvårdsteamet inför behandling av personer med Rubinstein-Taybis syndrom:

- Barnet kan behöva förstärkt förebyggande tandvård.
- Det kan finnas risker vid tandbehandling under narkos.
- Behandlare bör vara väl insatt i barn med annat tillväxtmönster.
- Läkarkontakt rekommenderas före tandbehandling vid medicinska tillstånd som till exempel hjärtfel.

För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak och sådana som inte skummar så mycket. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Det finns till exempel specialtandborstar som borstar tre tandsidor samtidigt. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar i behov av särskilt stöd ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munmotorik vid Rubinstein-Taybis syndrom

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

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

När det gäller barn med Rubinstein-Taybis syndrom har personalen på Mun-H-Center sett att många barn har

- hypotona muskler (låg muskelspänning)
- oralmotoriska utvecklingsförsening
- oralmotoriska koordinationssvårigheter (svårt att samordna munnens rörelser)
- nedsatt gomfunktion
- kommunikationsnedsättning/talsvårigheter
- ätsvårigheter.

Behandling vid ätsvårigheter

Det finns oftast inte en tydlig orsak till varför ett barn har ätsvårigheter. Hos barn med RTS kan de till exempel bero på reflux, förstoppning, låg tonus i mun, svalg och ansikte, trånga andningsvägar eller kommunikationssvårigheter.

– Det kan också bero på en tuff start i livet. En liten påverkan hos ett barn kan få stora konsekvenser på dess ätande, säger Lisa Bengtsson.

För att behandla ätsvårigheter kräv ofta ett multiprofessionellt omhändertagande med till exempel läkare, dietist, logoped och tandläkare. I första hand är det viktigt att behandla medicinska åkommor som reflux och förstoppning. Det kan krävas anpassad kost och hjälpmedel för att sitta stabilt, äta och dricka. (*Läs mer om olika oralmotoriska hjälpmedel på Mun-H-Centers webbplats.*) Det är viktigt att barnets ätande får växa fram successivt i en trygg och positiv miljö i barnets egen takt.

– För att förbättra munnens funktioner hjälper logopeden till med oralmotorisk träning, vilket kan stimulera ätutvecklingen och ger bättre förutsättningar för tal och för mun- och tandvård, säger Lisa Bengtsson.

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 läsa och beställa via Mun-H-Centers webbplats: mun-h-center.se

Frågor till Anna Ödman och Lisa Bengtsson:

Kommer permanenttänderna senare för barn med RTS?

– Nej, det är inte direkt någon försening. Men det finns ett väldigt stort spann totalt mellan alla barn.

Vad kan man göra åt tandgnisslande?

– Gnislandet kan bero på tandväxling. Det kan också vara en form av "bitovana". Det finns mer information i Mun-H-Centers skrift *Bitbeteende* som går att läsa på vår webbplats. Det finns många olika hjälpmedel vid bitovanor, exempel kan du hitta i Mun-H-Centers webbshop.

När bör man börja kontrollera tänderna?

– Tidigt, senast från tre års ålder.

Familjen har avlastning ibland

Något som gjorde stor skillnad för Sofie och Christopher var när familjen fick avlastning. I början hade de bara den egna familjen, men när Eddie var i fyraårsåldern fick han korttidsboende och avlösarservice i hemmet. Han är på sitt korttidsboende en helg i månaden och varje onsdag.

– Det var en stor osäkerhet i början. Man är rädd att lämna bort sitt barn. Men det har verkligen gett oss jättemycket. Vi har fått möjlighet att vara med Oscar, men också att komma underfund med vilka vi själva är i detta. Få tid för sig själv och kanske få ha lite kul. Det är så otroligt värdefullt för att vi som föräldrar ska orka, säger Christopher. Han beskriver livet med Eddie som fartfyllt. Att gå till parken eller umgås hela familjen i trädgården innebär inte att de kan ta en fika eller kratta löv.

– Det är 200 knyck, vi springer bara. Så det är ganska påfrestande.

När hela familjen är hemma är det svårt att göra något tillsammans. Därför är tiden med avlösare och på korttidsboendet viktiga.

– Det kan kännas skamfyllt ibland. Att ha så mycket avlastning. Många menar att man ska vänta. Men Eddie kommer ha det här syndromet i hela sitt liv. Vad ska vi vänta på? Avlastningen finns till för oss, för att vi ska orka, säger Christopher.

För Sofie har avlastningen varit avgörande för att kunna hantera sitt jobb, Eddies alla läkarbesök och få tid med Oscar, men också för att hålla ihop familjen.

– Man ska komma ihåg att man är kära i varandra också. Därför är det viktigt att kunna be om hjälp. Det är ingen en kort stund man ska göra detta. Det är hela livet.

Nu har det gått tio år sedan Sofie och Christopher fick ett barn med ett sällsynt hälsotillstånd. Sofie reflekterar över hur tiden som har gått förändrar både ens rädslor och ger nya perspektiv.

– Min största rädsla och sorg när han var liten var att han inte skulle få ett nätverk runt sig. Aldrig få ha en bästa kompis, blir kär och gifta sig. Nu har jag lärt mig att allas liv och lycka inte mäts efter samma parametrar. Eddie har en sällsynt diagnos, men han har också ett sällsynt fantastiskt sätt att knyta till sig personer genom sitt sätt att vara på och han är en av de lyckligaste personerna jag vet, säger Sofie.

Stöd i samhället

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

Försäkringskassan

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

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

– Det kan kännas tufft att skriva ner all extra omvårdnad som barnet behöver. Mitt råd är därför att söka via "Mina sidor" på FK:s webbsida, skicka in bra läkarintyg som stärker diagnosen och sedan begära att handläggaren ringer upp eller gör hembesök, säger Louise Jeltin.

Merkostnadsersättningen är en separat ersättning. För att det ska vara aktuellt att få ersättning behöver merkostnaderna uppgå till minst 11 635 kronor per år.

– Merkostnadsersättningen är inte "krona för krona" utan man får ersättningen i olika nivåer. Det finns mycket bra information om vad man kan få ersättning för på FK:s webbsida, säger Louise Jeltin.

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller specialist. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

Läs mer på [csdssamverkan.se](https://www.csdssamverkan.se) och [1177.se](https://www.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, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson 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 regioner 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.

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 tre personkretsar. För att omfattas av lagen beviljas insatser enligt LSS ska personen bedömas ha *utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd*. Eller *betydande och bestående begåvningsmässiga funktionshinder* efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom. Den tredje personkretsen omfattar 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.

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som fattas om insatser kan överklagas i domstol.

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. Den som har behovet ska själv söka. Man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses av hjälpmedel, exempelvis ingen taklift beviljas om det går att använda golvlift. Det går att få bidrag

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.

Skollagen 1 kap 4 §

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmålen 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.

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
- Regelbundna specialpedagogiska insatser
- Anpassad studiegång

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

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 dokumentation om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

Nätverksmöten

Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som finns i barnets omgivning. Förbered er väl och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska ta. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

– Det är vanligt att skolan och habiliteringen har nätverksmöten men det kan även gälla sjukvård, LSS och assistansbolag. Ni har rättighet att hålla mötena och rätt att välja vilka som ska vara med, säger Louise Jeltin.

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.

Det går också att vända sig till Skolverket, skolverket.se, 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 befrias från vissa delar av 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."

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 regionens ansvar och hälso- eller sjukvårdskompetens krävs 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, till 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.

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

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska
fk.se – Försäkringskassan
do.se – Diskrimineringsombudsmannen
socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen
skolverket.se – Skolverket
notisum.se – Lagar på nätet
1177.se – Sjukvårdsupplysningen
spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
csdsamverkan.se – Centrum för sällsynta diagnoser
mun-h-center.se – Mun-H-Center
stiftelser.lansstyrelsen.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas
assistanskoll.se – Assistanskoll
hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla
parasport.se – Om idrott för personer med funktionsnedsättning
anhoriga.se – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

Frågor till Louise Jeltin:

Kan man välja habilitering i en annan kommun om man har flyttat?

– Habiliteringen är regional, man har möjlighet att välja öppenvård även i andra regioner, men då gäller inte vårdgarantin.

Vi har ingen som samordnar vår vård förutom kuratorn på habiliteringen, kan vi begära det?

– Kuratorn på habiliteringen är inte involverad i vården, ni kan alltså ha en samordnare även till vården. Ni har också rätt att begära SIP, samordnad individuell vårdplan, det kan vara skola eller kortids som håller i det. Är det ett SIP-möte kan vårdgivaren inte tacka nej till att komma.

Hur ser ett SIP-möte ut?

– Det brukar gå till så att alla instanser informerar om hur nuläget ser ut och hur man ska arbeta framåt. Samordningsmötet sparar tid, eftersom alla instanser får en samlad information.

Får man ett skriftligt beslut på LSS-tillhörighet?

– Det tror jag inte, men däremot är det viktigt att ni ser till att få alla beslut om insatser skriftligt.

Det är tufft som föräldrar att själva behöva driva barnets rätt till kommunikation med förskolan och skolan. Hur ska man göra?

– Ett tips kan vara att försöka få med sig någon annan instans som kan trycka på. Kanske habiliteringen eller SPSM som förskolan och skolan kan få hjälp av.

Personlig assistans

För att omfattas av insatsen personlig assistans krävs att man har omfattande och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Det berättar Louise Jeltin, som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

Vidare måste man ha vad Försäkringskassan eller kommunen bedömer som *grundläggande behov*, alltså behov av hjälp med matning, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Sedan 1 juli 2020 räknas även *sondmatning och andning* som ett *grundläggande behov* och kan ge rätt till assistans. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering eller påminnelser räknas inte som grundläggande behov men kan beviljas som *andra personliga behov*.

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

Tillsyn räknas som ett grundläggande behov bara om personen har en intellektuell funktionsnedsättning eller om det krävs ingående kunskaper till exempel på grund av personens kommunikationssvårigheter.

Om man har tillräckligt med grundläggande behov för att omfattas av insatsen bedöms också *andra personliga behov*, vilket kan handla om att träffa vänner, göra fritidsaktiviteter, kunna arbeta eller att vara förälder. Men det handlar också om ytterligare behov kring måltider, hygien med mera som inte bedömts som grundläggande. Vidare kan man få rätt till *dubbelassistans*, vid till exempel resor eller där det finns behov av att två personer utför ett kvalificerat assistansarbete.

Föräldraansvar

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 och faller helt utanför föräldraansvaret vid tolv års ålder, säger Louise Jeltin.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöker man om assistansersättning från Försäkringskassan. Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos kommunen. När man ska ansöka om personlig assistans behövs ett läkarintyg. Det finns möjlighet till rådgivning från brukarorganisationer och många assistansbolag inför ansökan.

Assistans i skola/daglig verksamhet/korttidsvistelse

I vissa fall finns skäl till att personen har en personlig assistent även i verksamheter som normalt har fullt omvårdnads- och tillsynsansvar som till exempel skola, fritids eller daglig verksamhet. Det gäller till exempel

- i situationer där personens 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
- i situationer där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett starkt begränsat antal personer knutna till sig
- om funktionsnedsättningen är sådan att personen behöver tillgång till någon som har ingående kunskap om honom eller henne och hälsotillståndet.

Anhöriga som assistenter

Alla har rätt att själv välja sina personliga assistenter, oavsett ålder. Det finns flera skäl till att *anhöriga* (föräldrar, syskon, mor och farföräldrar) kan bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära sin familjemedlem. Väljer man som anhörig att vara assistent är det viktigt att vara professionell och gå in i assistentrollen. – Mitt tips är att lägga över så mycket ni bara kan på er assistanssamordnare. Det är ofta väldigt energikrävande att både söka assistans och leta assistenter, säger Louise Jeltin.

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för de som vill överklaga Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Det kan dock finnas jurister på assistansbolagen som har kunskap och kan ge stöd. Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp:

LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen), 031-84 18 50
BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), 08-544 886 60

Tips!

Podden Sjukt liv! – två mammor berättar om sina liv med barn som har personlig assistans.

Frågor om personlig assistans:

Vår son behöver aktiv tillsyn, om vi inte är där hela tiden är han en fara för sig själv. Kan vi söka assistans för det?

– Att få aktiv tillsyn som grundläggande behov är inte lätt. Det är vanligare att det räknas som ett annat behov. Det är viktigt att få tydliga medicinska underlag för vad som händer ifall den här tillsynen inte finns.

Hur fungerar det att starta ett eget assistansbolag?

– Tänk på att om du startar ett eget assistansbolag kring ditt barn så har du också fullt arbetsgivaransvar och redovisningsansvar till olika myndigheter. Det kan fungera jättebra, men det är också mycket jobb. Läs mer på assistanskoll.se.

Centrum för sällsynta diagnoser – CSD

Centrum för sällsynta diagnoser finns vid universitetssjukhusen och består av expertteam för olika diagnoser och diagnosgrupper. Syftet med webbplatsen CSD i samverkan är att sprida information för att öka kunskapen om området sällsynta diagnoser.

Läs mer på csdsamverkan.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska erbjudas jämlik tillgång till vård- och stödinsatser i tid och utifrån behov och att påverka för och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

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

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

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:

sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

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

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

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska
agrenska.se/informationscentrum

Rubinstein-Taybis syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 620

Personer med Rubinstein-Taybis syndrom, RTS, har en kombination av symtom. Syndromet medför bland annat intellektuell funktionsnedsättning i varierande grad, kortväxthet, ett karakteristiskt utseende och ofta missbildningar av inre organ, såsom hjärta och urinvägar.

RTS förekommer hos omkring ett barn per 100 000 födda. Det innebär att det föds ett eller två barn med syndromet varje år i Sverige.

Förutom de olika resurser som habiliteringen erbjuder kan barnen behöva kontakt med exempelvis hjärtläkare och ögonspecialist. I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinsk och genetisk information, om kommunikation, fysioterapi och pedagogiska aspekter. Dessutom ges en inblick i hur det är att leva i en familj som har ett barn med Rubinstein-Taybis syndrom.



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2021 | agrenska.se