

Smith-Magenis syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 652



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se

Smith-Magenis 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 Smith-Magenis 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 Smith-Magenis 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

Ann Nordgren, klinisk genetiker och forskare inom sällsynta diagnoser vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna

MaiBritt Giacobini, barnpsykiatriker och klinisk genetiker vid Prima barn- och vuxenpsykiatri i Stockholm

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

Caroline Richards, biträdande professor och specialist i klinisk psykologi vid universitetet i Birmingham

Georgie Agar, föreläsare vid Aston University

Karin Åhlin, fysioterapeut vid Barn- och ungdomshabiliteringen i Jönköping

Britt Claesson, pedagog vid DART – Center för kommunikationsstöd för personer med funktionsnedsättning i Göteborg

Daniel Albin, avdelningschef i Östra Göinge kommun

Medverkande från Mun-H-Center

Danijela Toft, tandläkare

Agneta Rubensson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Astrid Emker, pedagog

Sanna Olsson, socialpedagog

Louise Jeltin, assistanssamordnare

Cecilia Stocks, koordinator

Anna-Karin Björnström, koordinator

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information	5
Johan har Smith-Magenis syndrom.....	10
Genetik	11
Frågor till Ann Nordgren.....	14
Beteende och möjlighet till farmakologisk behandling	14
Frågor till MaiBritt Giacobini	18
Utmanande beteende vid SMS	19
Frågor till Heidi Nag	22
Johan har kontrollbehov.....	23
Sleep in children with Smith-Magenis syndrome	25
Johan och sömnen.....	28
Fysisk aktivitet	29
Frågor till Karin Åhlin.....	31
Kommunikation och AKK	31
Frågor till Britt Claesson.....	36
Johan har en stödfamilj.....	36
Effektiva verktyg och strategier för skolans arbete	37
Johan går i särskolan.....	39
Syskonrollen	40
Johan har en lillasyster	44
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	44
Munhälsa och munmotorik.....	47
Fråga till Agneta Rubensson.....	51
Familjen och stödet.....	51
Stöd i samhället	52
Föreningen Smith-Magenis syndrom.....	58
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	58
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	59

Medicinsk information

Sömnsvårigheter, olika beteendeavvikelser och intellektuell funktionsnedsättning är vanligt vid Smith-Magenis syndrom.

– De allra flesta är friska och har en normal livslängd. Det medicinska är inte det stora bekymret vid Smith-Magenis, utan det är vardagen. Det säger Ann Nordgren som är överläkare, professor och forskare vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna och Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Smith-Magenis syndrom (SMS) är ett sällsynt genetiskt tillstånd. Det föds 7 per 100 000 med syndromet, vilket innebär ungefär 7 barn i Sverige varje år. Trots det känner man bara till runt 40 personer med SMS i Sverige i dag.

– Det finns troligtvis fler med syndromet. Många äldre personer i Sverige med SMS är förmodligen odiagnostiserade, säger Ann Nordgren.

Bakgrund

Namnet Smith-Magenis kommer från de genetiker som första gången beskrev syndromet. Ann Smith och Ellen Magenis träffade i början av 1980-talet ett antal barn som liknade varandra till utseendet. Det hade alla hjärtfel, beteendeavvikelser, intellektuell funktionsnedsättning och språkförsening. Samtliga är typiska symtom vid det syndrom som kom att kallas Smith-Magenis.

Symtom

Vanliga symtom vid Smith-Magenis syndrom är:

- intellektuell funktionsnedsättning (IF), ofta lindrig till medelsvår
- beteendeavvikelser, till exempel utåtagerande beteende, autism
- sömnstörningar
- kortvuxenhet
- språkförsening
- hörselnedsättning
- hes röst
- avvikelser i hjärta, ögon, njurar och armar och ben.

Utseende

Det finns en del gemensamma utseendemässiga drag som kan vara mer eller mindre utpräglade. De flesta med SMS har ett platt bakhuvud och ett underutvecklat (hypoplastiskt) mellanansikte med

platt näsrot. Det är brett mellan de mandelformade ögonen och hakan är till en början liten, men blir med åldern mer framträdande. Ett brett, fyrkantigt ansikte med en upplyft överläpp och markerad panna med sammanväxta ögonbryn är andra karaktäristiska drag. Det förekommer läpp-, käk- och gomspalt.

– Det är också vanligt med tjockt blankt hår och långa ögonfransar. Barn med Smith-Magenis har många gånger ljusare hår än sina syskon, säger Ann Nordgren.

Nyföddhetsperioden och de första levnadsåren

Barn med SMS föds oftast i normal tid och har förväntad vikt, längd och huvudomfång. Ungefär hälften av mödrarna har lagt märke till att barnet har rört sig ovanligt lite i magen under graviditeten. I början av livet är det vanligt att barnen har ätsvårigheter och därför inte går upp i vikt som förväntat. Ätsvårigheterna kan bland annat bero på nedsatt munmotorik och gomfunktion (velofaryngeal insufficiens), vilket innebär att gomseget inte är helt slutet mellan mun och näshåla, utan maten kommer upp i näsan.

Det är också vanligt att barnet har gastroesofageal reflux vilket innebär att maginnehåll kommer upp i matstrupen och kan orsaka kräkningar, sura uppstötningar och smärta. De flesta barn har muskulär hypotoni (låg muskelspänning) och kan därför upplevas lite slappa i kroppen som spädbarn.

– Till att börja med är sömnbehovet stort och många barn behöver därför ofta väckas när de ska äta, säger Ann Nordgren.

Den motoriska utvecklingen går vanligen lite långsammare än normalt. Barnen lär sig sitta, stå och gå senare än förväntat, och fin- och grovmotoriken utvecklas långsamt. Ett karaktäristiskt drag är att många med SMS går med benen brett isär.

– Fler än hälften är tågångare, detta trots att hälsenorna inte är förkortade, säger Ann Nordgren.

Den språkliga utvecklingen är ofta försenad (hos 80 procent). Under spädbarnstiden ljudar och jollar barnet mindre än förväntat. Vid två till tre års ålder är det tydligt att de flesta barnen har svårt att uttrycka sig (expressiv språkstörning), medan den språkliga förståelsen ofta är bättre. För många med SMS har talet kommit igång vid skolstart, men det kan vara fortsatt svårt för omgivningen att förstå.

– Det är viktigt att kontrollera att det inte är en hörselnedsättning som påverkar talet, säger Ann Nordgren.

Hjärta

Ungefär en tredjedel har någon form av hjärtfel när de föds. De vanligaste hjärtfelen är hål mellan förmaken (ASD) eller mellan

kamrarna (VSD), förträngningar i hjärtats klaffar (aortastenosis, pulmonalisstenosis), eller en kombination av VSD och pulmonalisstenosis (Fallots tetrad). Hjärtfelet går att behandla men det är viktigt med regelbundna uppföljningar.

Neurologiska symtom

Majoriteten av barn med SMS har varierande grad av intellektuell funktionsnedsättning (IF), beteendeavvikelser och någon form av sömnstörning. Nästan alla har också autismsymtom, språklig och motorisk försening samt låg muskelspänning (muskulär hypotoni). Andra neurologiska symtom som förekommer är:

- epilepsi, hos cirka 20 procent
- central sömnapné
- balanssvårigheter
- ofrivilliga skakningar i händerna (intentionstremor)
- kalla händer och fötter, främst hos kvinnor
- nedsatt smärtekänslighet
- känselrelaterade symtom (perifer neuropati)

– Eftersom många barn har nedsatt smärtekänslighet är det viktigt att vara noga med att de inte har skor som klämmer eller orsakar tryckskador då barnen kanske själva inte känner av det, säger Ann Nordgren.

Kognition och beteende

De flesta har en lindrig eller medelsvår intellektuell funktionsnedsättning. Typiskt för SMS är att barnen ofta har nedsatt arbetsminne (förmågan att lagra och bearbeta information i stunden), men bättre långtidsminne. De flesta har ett utåtagerande beteende, med olika beteendeavvikelser som:

- hyperaktivitet
- koncentrationssvårigheter
- självskadebeteende
- uppmärksamhetssökande beteende
- snabba humörsvängningar
- aggressiva utbrott, ofta mot utvalda närstående.

– Det är väldigt viktigt att utesluta att beteendet beror på smärta från magont, tandvärk, reflux eller öroninflammation, säger Ann Nordgren.

Orsaken kan ligga i svårigheter att bli förstådd på grund av språklig försening, intellektuell funktionsnedsättning och autism. Det finns också beskrivet att vuxna med SMS har svårigheter med exekutiva funktioner (förmågan att ta initiativ, planera och genomföra en

aktivitet). Beteendeproblematiken kan variera genom åren. Vuxna med SMS har hög risk för ångest, oro och depressioner.

– Dessa svårigheter är besvärliga för alla i omgivningen och självklart också för personen själv. Beteendet kan också triggas av kommunikationssvårigheter, ouppfyllda förväntningar, förändringar i rutiner eller om personen med SMS inte får tillräckligt med uppmärksamhet, säger Ann Nordgren.

Läs mer om beteendesvårigheter på sid 14.

Sömn

Nästan alla med SMS har uttalade sömnsvårigheter. De flesta barn sover kortare tid varje dygn (cirka 7 timmar totalt) och har en mer fragmenterad sömn med många uppvaknanden under natten, vaknar tidigt på morgonen och behöver sova middag på dagen.

– Hos personer med SMS utsöndras det kroppsegna sömnhormonet melatonin på dagen i stället för på natten vilket påverkar dygnsrytmen men är svårt att behandla, säger Ann Nordgren.

Läs mer om sömnsvårigheter på sid 25.

Skelett och tillväxt

Många med SMS är kortväxta under barndomen och den slutliga kroppslängden som vuxen varierar från kortväxt till förväntad kroppslängd. Ungefär en femtedel har ett litet huvud i förhållande till längden (mikrocefali). Breda händer med korta fingrar förekommer, liksom andra avvikelser som böjta lillfinger eller kuddiga fingertoppar (fetal finger pads). Extra eller sammanväxta fingrar är något vanligare än i den övriga befolkningen. Små fötter med antingen utplanade fotvalv (plattfot, pes planus) eller höga fotvalv (pes cavus) är också vanligt. En del barn får skolios (sned rygg) i tonåren som brukar vara mild till måttlig.

Ätande

En stor majoritet av tonåringarna och de vuxna med SMS är överviktiga. Ann Nordgren berättar att det finns en genetisk förklaring till den ökade aptiten. Många med SMS är fixerade vid mat, gömmer mat, äter ofta och hetsäter. Det är viktigt att försöka hålla vikten under kontroll, bland annat eftersom övervikt ökar risken för andningsuppehåll under sömn (sömnapné).

Öron, näsa, hals

Många barn med SMS är öronbarn med återkommande öroninflammationer. Det kan i sin tur leda till hörselnedsättning, och många får rör i öronen för att lufta mellanörat. Det finns en förhöjd risk för hörselnedsättning efter tio års ålder. Knottor på stämband kan

påverka rösten och göra den hes och djup. Körtelvävnad bakom näsan (adenoid) kan vara svullen vilket kan leda till nasalt tal och en snarkande andning. I förlängningen kan det påverka sömnen och ge sömnapnéer, men det går att operera bort körteln för att minska besvären.

– Många barn med SMS är ljudkänsliga, och även vardagliga ljud kan upplevas som plågsamma, säger Ann Nordgren.

Ögon

Personer med SMS kan ha olika ögonavvikelser, till exempel brytningsfel, grå starr, liten hornhinna och olikfärgade ögon.

Tänder

En del personer med SMS kan sakna tandanlag eller ha en avvikande form på tänderna. Nedsatt känsel i munnen och ett självskadande bitbeteende förekommer också. Nedsatt muskelspänning i munnen kan ge öppen mun med utstickande tunga och bristande salivkontroll.

– Det kan vara svårt för barnen att klara av tandborstning och tandläkarbesök, därför är det viktigt med förstärkt förebyggande tandvård, säger Ann Nordgren.

Läs mer om munhälsa och tänder på sidan 47.

Infektionskänslighet

Det är vanligt att barnen har många infektioner till exempel öron-, lung- och bihåleinflammationer. Det kan delvis bero på låga nivåer av immunglobuliner (IgA, IgE och IgG). I vissa fall kan det vara aktuellt att behandla immunbristen.

Övriga symtom som kan förekomma är:

- förstoppning på grund av låg muskeltonus
- förhöjda kolesterolvärden, från 12 års ålder
- nedsatt sköldkörtelfunktion
- tidig pubertet hos flickor
- Moyamoya (sjukdom som drabbar blodkärlen i hjärnan), enstaka fall
- Birt-Hogg-Dubés syndrom (tumörsjukdom), enstaka fall.

– Trots alla dessa symtom som jag har nämnt är de flesta med SMS friska och har en normal livslängd. Det tyder på att de flesta symtom inte är medicinskt allvarliga, säger Ann Nordgren.

Kontroller och uppföljning

Barn med SMS bör följas regelbundet inom neuropsykiatri, eftersom det är så vanligt med svåra beteendeavvikelser. Kontinuerliga besök

hos specialisttandläkare rekommenderas också. Sköldkörtelns funktion bör undersökas regelbundet liksom nivåerna av kortisol och blodfetter. Andra kontinuerliga kontroller som bör göras regelbundet är:

- vikt och längd
- rygg- och skoliosutveckling
- ögon och hörsel
- hjärta och urinvägar, om symtom uppstår.

I Sverige finns det ännu inget nationellt vårdprogram för Smith-Magenis syndrom, men Ann Nordgren betonar att ett sådant behövs. Det gäller även samordning av stödinsatser för hela familjen. – SMS är en av de tuffare diagnoserna på grund av sömn- och beteendesvårigheterna. Därför måste vården och professionen stötta familjerna. Det medicinska är inte det stora bekymret utan det är vardagen, säger Ann Nordgren.

Läs mer om internationella medicinska riktlinjer på prisms.org och findresources.co.uk

Johan har Smith-Magenis syndrom

Johan, tio år, kom till Ågrenska tillsammans med sin mamma Mari, pappa Gustav och lillasyster Sofia, sex år.

Johan föddes genom en normal förlossning i väntad graviditetsvecka. Det fanns ingenting som tydde på att något skulle vara annorlunda förutom att han inte ville sova.

– Johan är vårt första barn och vi var nya som föräldrar så vi trodde att det var normalt. Jag minns att jag satt i månader i soffan och ammade och sov, säger Mari.

Det var förskolan som uppmärksammade föräldrarna på att det kunde vara något som inte stod helt rätt till. De tyckte att han hade svårt i leken och att talet var försenat. På förskolan började pedagogerna använda tecken och tog ett stort ansvar för att stötta Johans utveckling.

– En pedagog tog mod till sig och frågade om vi kanske skulle be om en utredning av Johan, säger Gustav.

– Jag minns att jag grät när de sa att något var fel på mitt barn. Vi var säkra på att Johan skulle komma ikapp. Kan inte barn bara få vara barn kände jag, säger Mari.

Eftersom Johan klarade alla motoriska milstolpar var det först när Johan skulle till BVC på 4,5-årskontrollen som sköterskan flaggade

för att något verkade avvikande. Hon tyckte att han skulle träffa en barnpsykolog. Psykologen kunde inte genomföra testerna och skrev en remiss till habiliteringen.

– Där blev vi väldigt väl omhändertagna. Johan kunde inte säga ordet "häst" men om logopeden bad honom kunde han lägga ner leksakshästen i rätt påse. Vi fick också träffa en fysioterapeut då Johan inte kunde gå i trappa utan stöd eller klättra, säger Gustav.

Johan lämnade ett blodprov vid en läkarundersökning och familjen fick vänta på beskedet som skulle dröja ett halvår. En nervös läkare berättade för Mari och Gustav att Johan har Smith-Magenis syndrom.

– Han visste inte så mycket, men hade tagit fram information från Ågrenska. Det var en kalldusch. Vi sa inte mycket till varandra på färden därifrån, säger Mari.

– Det var svårt att ta in, jag minns att läkarens läppar rörde sig men jag hörde inte vad han sa, säger Gustav.

Föräldrarna behövde tid att smälta beskedet. Pappa Gustav har en lillebror med Downs syndrom och för honom var det trots allt en lättnad att få en förklaring. Han kunde relatera mycket till sin egen uppväxt.

– Gustav låg ett steg före mig eftersom han har levt med annorlunda i hela sitt liv, säger Mari.

– Vi hade nog lite olika mognad i det och vi behövde båda tid, men sedan dess har vi haft en samsyn, säger Gustav.

Genetik

– Orsaken till Smith-Magenis är en förlust av en liten del av den korta armen på en av kromosomerna i kromosompar 17, eller en förändring av genen *RAI1*. Det säger Ann Nordgren när hon berättar om genetiken bakom Smith-Magenis syndrom.

Kroppen är uppbyggd av celler och i varje cellkärna finns hela vår arvsmassa, vårt DNA. Varje person får hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. DNA finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av kromosomer som utgörs av sammanpackade spiralformade DNA-molekyler. Människan har 46 kromosomer i 23 kromosompar, varav ett par är könskromosomerna. Kvinnor har två X-kromosomer och män har en X- och en Y-kromosom. Generna, som är drygt 20 000 till antalet hos människan, utgör cirka en procent av hela arvsmassan och är spridda över kromosomerna. Alla gener, utom de på X- och Y-kromosomerna, finns alltid i två kopior, en från vardera föräldern.

Generna utgör mallar för hur olika protein ska se ut. Proteinerna behövs för att cellerna och människokroppen ska fungera. Olika förändringar i generna kan, men behöver inte, leda till problem när proteinerna ska bildas. Förändringar som ger upphov till sjukdom brukar kallas sjukdomsorsakande varianter eller mutationer.

– Genetiska förändringar är en del av att vara människa och det har alla. Det är när förändringarna ger upphov till symtom som vi talar om genetiska sjukdomar, säger Ann Nordgren.

Genetiken vid Smith-Magenis syndrom

Smith-Magenis syndrom orsakas i 90 procent av fallen av en deletion (förlust) av en liten bit på den korta armen på kromosom 17. I den saknade delen finns bland andra genen *RAI1*. Deletionen kan vara olika stor, men omkring 70 procent har exakt samma deletion som påverkar ett tiotal gener. I 10 procent av fallen beror SMS på en mindre förändring endast i *RAI1*-genen. Oavsett om bara *RAI1*-genen saknas eller flera gener med den så leder det till att man får Smith-Magenis syndrom.

– De 10 procent som bara har en *RAI1*-mutation har inga inre missbildningar, hjärtfel eller gomspalt, men desto oftare övervikt och beteendeavvikelser, lite förenklat beskrivet, säger Ann Nordgren.

Förändringen kan upptäckas genom olika analysmetoder, bland annat FISH-analys, array-CGH och helgenomsekvensering.

***RAI1*-genen**

Genen *RAI1* utgör en mall för tillverkningen av (kodar för) proteinet *RAI1* (retonic acid induces protein 1). Proteinets är en så kallad transkriptionsfaktor, vilket innebär att proteinet påverkar uttrycket av andra gener som i sin tur har betydelse bland annat för utvecklingen av nervceller och reglering av dygnsrytmen.

Andra gener som orsakar symtom

Exakt vilka andra gener utöver *RAI1* som bidrar till de enskilda symtomen är inte känt i dag, men det finns ett antal gener kartlagda som, om de fattas på grund av deletionen, medför ytterligare symtom. En sådan är *FLCN*-genen som kan orsaka Birt-Hogg-Dubés syndrom (BHD). Det ger hårda små hudfärgade knottor på huden och kan ge ökad risk för cancer i njurarna.

– Det är dock oklart hur stor risken är, men ultraljudskontroller av njurarna hos vuxna med SMS bör övervägas för att utesluta njurcancer, säger Ann Nordgren.

Potocki-Lupskis syndrom

Om det i stället för en deletion i det typiska kromosomområdet för SMS finns en motsvarande duplikation (dubblering) av gener, leder

det till ett annat syndrom som heter Potocki-Lupskis syndrom och som har en helt annan symtombild.

Ärftlighet

Hos de allra flesta personer med SMS har den genetiska förändringen uppstått för första gången hos barnet, genom en nymutation. Det innebär att föräldrarna inte är bärare av den genetiska förändringen, och därför är det ovanligt med fler än ett syskon med SMS i en familj. Man brukar säga att sannolikheten för att ett syskon också ska få SMS är mindre än 1 procent. Att sannolikheten ändå är så pass hög beror på att någon av föräldrarna i sällsynta fall kan bära på den genetiska förändringen i en del av sina könsceller (germinal mosaicism). Ärftlighetsmönstret för SMS är autosomt dominant.

– Det innebär att om en av föräldrarna har syndromet är det 50 procents sannolikhet vid varje graviditet att barnet får SMS. Eftersom en genetisk sjukdom blir ärftlig i efterföljande generationer kan man, om det är aktuellt, träffa en klinisk genetiker för att få information och genetisk vägledning, säger Ann Nordgren.

UNIKA-studien

I UNIKA-studien, som genomförs vid Karolinska universitetssjukhuset i samarbete med bland annat Göteborgs Universitet och Ågrenska, kartlägger Ann Nordgren och hennes kollegor genom olika tvärvetenskapliga metoder, beteenden och färdigheter vid sällsynta syndrom och intellektuell funktionsnedsättning. Syftet med studien, där bland annat personer med SMS ingår, är att bidra till förbättrade vård- och behandlingsmöjligheter för personer med sällsynta hälsotillstånd. I studien genomförs bland annat psykologiska tester för att kartlägga den kognitiva begåvningsprofilen vid olika syndrom och identifiera styrkor och svagheter.

– Vi vill ta reda på hur personens kognitiva profil påverkar individens förmåga att klara sig i vardagen, säger Ann Nordgren.

Ann Nordgren berättar att man genom projektet vill öka kunskapen om beteenden och behov hos personer med SMS.

– Genom att öka kunskapen om olika sällsynta hälsotillstånd hoppas vi kunna förbättra livssituationen för personer med Smith-Magenis syndrom och deras närstående, säger Ann Nordgren.

Frågor till Ann Nordgren

Vet man hur amygdalan i hjärnan ser ut hos barn med SMS?

– Nej, det är okänt men vi tittar just nu närmare på en eventuell studie där vi vill studera amygdalan i detalj med magnetkameraundersökning.

Hur ofta uteblir talet helt i vuxen ålder?

– Sällan. De allra flesta har ett tal som vuxna och börjar tala i skolåldern.

Är det vanligt med en försenad pubertet vid SMS?

– Ja, det förekommer. Den kan också vara för tidig.

Kan man bli botad från SMS med hjälp av genterapi?

– En stor del av symtomen beror på *RAI1*-genen. I djurstudier försöker man ersätta den förändrade genen med en frisk *RAI1*-gen. Jag tror mycket på den forskningen, men den tar lång tid.

Beteende och möjlighet till farmakologisk behandling

– Varje person med Smith-Magenis syndrom är unik med sin kombination av symtom. Därför måste alla beslut om behandling alltid tas på individnivå. Det säger MaiBritt Giacobini som är barn- och ungdomspsykiater vid PRIMA barn och vuxenpsykiatri i Stockholm.

De flesta problemskapande beteenden för barn med SMS brukar komma i förskoleåldern och tidig skolålder. Många får stereotypa beteenden med raseriutbrott, självskadebeteenden och sömnsvårigheter. Den intellektuella funktionsnedsättningen är ofta lindrig till måttlig och man har sett att barnen har bättre långtidsminne, men svårigheter med korttid- och arbetsminne.

– Det är viktigt att undersöka vilka styrkor och svagheter barnet har för att kunna sätta in rätt stödinsatser. Det är inte ovanligt att begåvningen är ganska ojämn, säger MaiBritt Giacobini.

Beteendeavvikelser

De vanligaste typerna av beteendeavvikelser är självskadebeteende, stereotypa och repetitiva beteenden. Det varierar mycket hur beteendena tar sig uttryck bland barnen med Smith-Magenis syndrom. Sådant som påverkar är faktorer som sömn och

kommunikationsförmåga, samt omgivningsfaktorer, men MaiBritt Giacobini betonar att man sällan kan hitta en tydlig orsak.

– De aggressiva beteendena och utbrotten är ofta riktade mot nära släktingar. Ofta tycks särskilt en förälder vara utsatt, varför vet vi inte, säger MaiBritt Giacobini.

Självskadebeteende

Att orsaka sig själv skada är vanligt någon gång efter två års ålder för barn med SMS. Det kan till exempel handla om att slå eller bita sig själv, försöka dra ut sina naglar, pilla upp huden eller föra in främmande objekt i kroppsöppningar.

– Ofta finns det en koppling mellan dålig sömn och självskadebeteenden, säger MaiBritt Giacobini.

Stereotypa och repetitiva beteenden

Beteenden som barnen ofta upprepar flera gånger är också vanliga till exempel självkramning, slicka på fingrar innan man vänder blad, stoppa handen i munnen, gnissla tänder, gunga med kroppen, vidröra ytor, klappa händer samt snurra objekt.

Andra vanliga egenskaper

- kärvännliga
- kommunikativa och pratiga
- vill vara hjälpsamma och till lags
- uppmärksamhetssökande
- lägre emotionell nivå än kognitiv nivå.

– Att ligga på en lägre nivå emotionellt kan visa sig som att barnen ibland är lite gränslösa känslomässigt, säger MaiBritt Giacobini.

Sömnstörning

Det är mycket vanligt att barn med SMS har sömnstörningar. Sömnen är ofta splittrad och barnet har kortare sömncykler med flera nattliga uppvaknanden. De vaknar i regel tidigt på morgonen. Många är därför trötta dagtid och kan ha behov av en tupplur. Totalt sett sover barn med SMS ungefär en timme mindre per dygn jämfört med andra barn. Personer med SMS har en annorlunda utsöndring av melatonin (ett kroppseget hormon som reglerar sömn och vakenhet). Hormonet utsöndras under dagen i stället för natten. Sömnstörningen ses tidigt hos spädbarn med syndromet, men uppmärksammas ofta först runt 18 månaders ålder.

Ungdomar

När barnet blir äldre har de flesta fortsatta sömnstörningar och självskadebeteenden. För en del kan de bli mer framträdande. Många ungdomar med SMS är matglada och tar kanske mediciner som ökar

aptiten. Som anhörig kan det vara viktigt att hjälpa till med strategier för att barnet inte ska äta för mycket och få en för stor övervikt.

– När barnen blir unga vuxna finns det en tendens att de utmanande beteendena minskar, säger MaiBritt Giacobini.

Neuropsykiatriska diagnoser

En neuropsykiatrisk diagnos (npf) som till exempel adhd eller autism är vanligt i kombination med en genetisk diagnos som SMS. För barn med SMS är det därför viktigt att göra en neuropsykiatrisk utredning för att barnet ska få rätt stöd. Särskilt autism är vanligt vid SMS. Det innebär bland annat svårigheter med språk och kommunikation, känslighet för ljud och beröring och svårigheter vid förändringar. Autism är särskilt vanligt hos flickor med SMS.

– Det är bra att få diagnoserna utredda om barnet uppfyller dem, för att få bättre förståelse för barnets olika svårigheter och tillgång till fler verktyglådor, säger MaiBritt Giacobini.

Farmakologisk behandling

MaiBritt Giacobini berättar att det inte finns någon specifik farmakologisk behandling för SMS, dessutom är de studier som gjorts om effekterna få och små.

Centralstimulantia och guanfacin

Dessa läkemedel används vanligtvis vid adhd, hyperaktivitet och koncentrationsstörning. Vid känsliga sinnen kan medicinerna hjälpa hjärnan att dämpa impulser, stänga omgivningen ute och bli mer fokuserad. Det finns flera olika mediciner idag som har lite olika effekt. Ofta börjar man med metylfenidat (Concerta, Medikinet, Ritalin eller Equasym), därför att de har funnits längst och är mest studerade. Om det inte fungerar eller det finns för svåra biverkningar kan man gå över till behandling med lindex-amfetamin, med till exempel Elvanse, som har en lite längre och mjukare effekt än metylfenidaterna. Atomoxetin (Strattera) är en tredje grupp läkemedel att försöka med. Den fjärde gruppen läkemedel är guanfacin (Intuniv) som ges på kvällen eftersom det har trötthet som biverkan. Därför kan det vara bra att testa vid insomningssvårigheter.

– En biverkning med Intuniv och Catapresan, som tillhör samma typ av mediciner, är att blodtrycket går ner. Därför är det viktigt att kontrollera regelbundet, säger MaiBritt Giacobini.

Atypisk neuroleptika

Risperidon har visat effekt vid hyperaktivitet och irritabilitet, aggression, utbrott och självskadebeteenden. Läkemedlet kan ge kraftig aptitökning som biverkning samt ökade blodfetter, insulinresistens och trötthet.

– Om det är möjligt att hålla biverkningarna under kontroll är detta en medicin som kan fungera jättebra för en del, säger MaiBritt Giacobini.

Antidepressiva läkemedel (SSRI)

MaiBritt Giacobini berättar att ångestdämpande medicinering ibland kan vara till hjälp vid svåra beteendeproblem. Det är erfarenhet snarare än medicinska studier som har visat den effekten.

– Till exempel Sertralin kan lindra stress och oro. Problemskapande beteende kan vara ett sätt att kontrollera oro. Med hjälp av läkemedel kan man i bästa fall sänka oron vilket gör det lite lättare för barnet att inte låsa sig i beteenden, säger MaiBritt Giacobini.

Sömnmedicin

En viktig del i sömnbehandlingen är att ha en god sömnhygien, det vill säga ha fasta sömnrutiner, undvika skärmar vid sänggående, ha mörkt och svalt i sovrummet och så vidare. En annan viktig del är att medicinera med melatonin (0,75–10 mg), ibland i kombination med betablockare som ges på morgonen för att blockera melatonin-utsöndringen under dagen.

Melatonin-receptor-agonister (Tasimelteon) är ett nytt läkemedel som nyligen godkänts i USA för behandling av sömnstörning hos patienter med SMS.

Åtgärder vid neuropsykiatrisk problematik

Alla barn med SMS bör genomgå en bedömning av den intellektuella förmågan samt en neuropsykiatrisk och neuropsykologisk undersökning i förskoleåldern för att identifiera beteenden och få riktad hjälp. Vid konstaterad neuropsykiatrisk problematik som adhd och autism finns det åtgärder som kan stötta familjen, bland annat:

- föräldrautbildning
- insatser enligt LSS och habilitering
- anpassad skolgång
- tidig träning i språk och kommunikation
- motorisk stimulans med hjälp av sjukgymnastik
- hjälpmedel för kognitivt stöd, till exempel bilder, scheman, timer (arbetsterapeuten är en viktig kontakt)
- psykosocialt stöd till familjen
- medicinsk behandling av symtom.

– Utredningen ska också lyfta barnets styrkor och se till att ta vara på dem, säger MaiBritt Giacobini.

Anpassningar

Det är viktigt att lärare, specialpedagoger, psykologer och alla andra som kommer i kontakt med barn med SMS får information om beteenden och emotionella aspekter som är förknippade med syndromet, för att på ett optimalt sätt kunna möta barnet och dess behov.

– De anpassningar som sätts in för att stötta barnet bör vara proaktiva och förebyggande och öka förutsägbarheten för barnet, säger MaiBritt Giacobini.

Frågor till MaiBritt Giacobini

Vi har en liten diktator hemma som inte tillåter att vi föräldrar ens pratar med varandra. Barnet har ett enormt kontrollbehov och styr hela familjen utifrån det. Vad ska vi göra?

– Tänk lite utifrån ett autistiskt, repetitivt beteende. Många av barnen har svårt med förändringar och vill göra saker om och om igen. Att få styra sin tillvaro kan fungera som lugnande för barnet. Dessutom behöver man tänka på att barnet är yngre än sin biologiska ålder, alltså inte har en lika stor mognad. Tänk på hur man skulle bemöta ett mycket yngre barn. När den yttre världen förändras ökar kontrollbehovet av den inre världen. Vad är påverkansbart? Vad kan man förbereda? Struktur är viktigt, som scheman över tid, bildstöd med mera. Kanske kan man använda kodord för att stoppa en situation? Ibland kan belöningssystem vara till hjälp. Familjen behöver hjälp med att kartlägga beteendet. Jag tycker att ni ska kontakta en psykiatriker och be habiliteringen om hjälp.

Min son blev personlighetsförändrad av centralstimulantia när han gick i förskolan så vi slutade. Ska vi testa igen?

– Jag tycker att det kan vara värt att testa igen. Dessa mediciner kommer dock med biverkningar och det gäller att väga nyttan mot dessa nackdelar. Det är värt att prova olika central stimulantia eftersom de har olika effekt och biverkningar.

Vad finns det för biverkningar av betablockerare?

– Blodtrycket sänks och därför blir man lite seg och trött. Yrsel förekommer också, men jag har inte sett biverkningar hos de som har behandlats.

Hur får man träffa en psykiater?

– Vanligtvis brukar barnneurologer remittera till barnpsykiatrin om man behöver hjälp. Be ansvarig läkare att göra det.

Utmanande beteende vid SMS

– Beteende har en kommunikativ funktion vilket, är väldigt viktigt att känna till vid svåra utmanande beteenden som hos barn med SMS, säger Heidi Nag som är specialpedagog vid Frambu kompetansesenter för sjeldne diagnoser i Norge.

Frambu är ett kompetenscenter för sällsynta diagnoser som ligger utanför Oslo. Det är en systerorganisation till Ågrenska och de två centrumen samarbetar inom flera områden. Frambu har lång erfarenhet av familjevistelser, bland annat för personer med Smith-Magenis syndrom.

Diagnosen Smith-Magenis syndrom ger inget facit för hur åtgärder och stödinsatser ska utformas, utan den kan snarare ses som en gemensam nämnare som pekar på viktiga fokusområden.

– Det är inte personen med diagnos som ska anpassas utan miljön runt omkring, säger Heidi Nag.

Själva diagnosen kan förklara orsaken till olika symtom och beteenden. Det finns alltså en tydlig genetisk komponent och det är inte bara miljön som påverkar beteendet.

– Det är viktigt för föräldrar att veta att det inte är deras fel att barnen har ett utmanande beteende. Det ingår i diagnosen, säger Heidi Nag.

Vad karaktäriserar personer med SMS?

Majoriteten av barn med SMS har en hög grad av utmanande beteenden såsom självskadebeteende (93 procent) och fysisk aggression (74 procent). Det finns dock en stor variation inom gruppen.

– Den höga graden av utmanande beteenden betyder inte att det inte går att göra något åt, men målet kanske inte ska vara att helt kunna bli av med dem utan snarare ha färre episoder, säger Heidi Nag.

Även sömnproblem och en låg grad av emotionell utveckling är tydliga karaktärsdrag vid SMS. En låg emotionell utveckling innebär att barnet har svårigheter med att:

- tyda andras ansiktsuttryck
- skilja mellan olika känslor
- känna igen känslor hos sig själv
- hantera känslorna
- förstå sammanhang och konsekvenser.

Det innebär också att barnet helst vill ha uppmärksamhet för sig själv. Barnet har svårt för förändringar och det leder ofta till raseriutbrott – En lägre emotionell ålder leder till att barnet ofta möter för höga krav. Vi förväntar oss kontroll på en nivå som de inte har. Det är viktigt att tänka på, säger Heidi Nag.

Beteende och SMS

Barn med SMS har stereotypiska beteenden. Några som sticker ut är till exempel att ställa frågor om och om igen, pocka på uppmärksamhet, vilja att göra vuxna i sin närhet arga, svårigheter att dela uppmärksamhet med andra och en social gränslöshet.

Andra typiska beteenden vid SMS:

- självskadebeteende som att ta ut naglar, plocka i sår och sårskorpor
- hyperaktivitet och dålig impuls kontroll
- intensivt utmanande beteende
- vuxenorienterade och uppmärksamhetssökande beteenden.

Olikt andra personer med intellektuell funktionsnedsättning tycks barn med SMS få mer utmanande beteende i takt med att de kognitiva färdigheterna ökar. Heidi Nags egen erfarenhet och forskning visar dock på en nedgång i utmanande beteende med åldern. – Min slutsats är att det blir lite mindre allvarligt, men här är forskningen lite oenig. Men man ska ha med sig att samtliga deltagare i min studie har ett fortsatt allvarligt utmanande beteende även i vuxen ålder, säger Heidi Nag.

Det finns många faktorer vid diagnosen SMS som påverkar beteendet. En sådan faktor är sömnen.

– Personer med SMS sover mindre än andra och har således ett sömnunderskott, det är alltid viktigt att tänka på, säger Heidi Nag.

Andra viktiga faktorer är kommunikationssvårigheter, nedsatt känsel för smärta och temperatur, syn- och hörselnedsättning samt medicinsk påverkan (hjärtfel, sköldkörtel, skolios, epilepsi, övervikt)

Autismspektrumtillstånd

Autismspektrumtillstånd är en diagnos som ställs baserat på beteende, inte genetik. Det innebär en neurobiologisk funktionsnedsättning och brukar visa sig som ett avvikande beteende. Personer med autism har framför allt avvikelser i socialt samspel och kommunikationsmönster. Det är också vanligt med begränsade intressen samt stereotypa och repetitiva uttryck. Många barn med SMS uppfyller kriterierna för autism, och inom gruppen har flickor autism i högre grad än pojkar.

– Om ett barn får en autismdiagnos är det viktigt att inte bortse från de andra svårigheter som kan följa med diagnosen SMS. Mycket av barnets kontrollbehov kan bero på autismen, som att ett barn vill styra sina föräldrar eller har typiska specialintressen. Men några barn har så allvarliga och speciella kontrollbeteenden att de går utöver autismdiagnosen. Det kan till exempel handla om att barnet vill kontrollera hur föräldrarna andas, säger Heidi Nag.

Analys av utmanande beteende

Vid analys i syfte att förbättra svåra beteenden/utbrott tittar man på en kedja av reaktioner:

- Vad var orsaken till situationen?
- Vad föranledde utbrottet?
- Hur reagerade barnet?
- Vad blev konsekvensen av utbrottet?

Traditionellt brukar man ändra på det sista skedet, konsekvensen, för att komma till bukt med beteendet, genom att inte låta barnet utnyttja sitt beteende för att få det hen vill ha.

– Det brukar inte fungera så bra vid SMS. I stället bör man analysera orsaken till situationen och anledningen till utbrottet. Syftet är att finna strategier för att minimera situationerna som triggat ett utbrott, säger Heidi Nag.

Det finns inget att lära från en redan eskalerad situation. Ifall situationen redan har urartat bör fokus ligga på att försöka stoppa den genom att avleda och byta fokus.

Symtom som påverkar beteende

Trötthet

En viktig faktor är barnets trötthetsgrad. Barn med SMS har en annorlunda melatoninutsöndring och ett första steg av en analys bör vara att fundera över om det är barnets trötthetsnivå som bidrar till att situationen eskalerar.

– Ge inte barnet en svår uppgift när hen är som tröttast. Det kan bli en triggerfaktor som sätter igång beteendet, säger Heidi Nag.

Försenad emotionell utveckling

Den emotionella utvecklingen leder till att vi kan tyda andra människors känslouttryck. Situationer kan ofta uppstå på grund av missförstånd och oförmåga att kunna känna igen olika känslor i sin egen kropp, samt oförmåga att förstå sammanhang och konsekvenser.

– Många barn med SMS ligger på samma emotionella nivå som en tvååring. För dem är reaktionen ofta ilska. När barnet tappar

kontrollen är det känslorna som påverkar och oförmågan att förstå sina egna känslor, säger Heidi Nag.

Hur kan vi påverka utmanande beteenden?

Vid förändringar i beteende eller vid utredning av redan svårt utmanande situationer finns det ett antal områden som är bra att fokusera på:

- emotionell utveckling
- impuls kontroll
- kommunikationsnivå (uttrycka sig och förstå)
- begränsning av kontrollerande beteenden.

Arbetet med att analysera och minska utmanande beteenden är inte ett jobb som föräldrarna själva kan göra, utan det krävs ett team med kunskap runt barnet, poängterar Heidi Nag. En bra start är att försöka lära sig att känna igen och hantera sina känslor och att faktiskt lära sig hur man gör i olika situationer. Vid inläring av konkreta aktiviteter som att åka taxi, eller stå i en kö kan det vara användbart att berätta en social historia. Det är en kort historia om en social situation och om vad och hur man då gör.

– Det finns mycket material kring olika pedagogiska metoder. Använd det och träna på hur man gör till exempel när man blir arg eller ledsen, säger Heidi Nag.

Många med SMS ställer många frågor. De är sociala och intresserade och lägger mycket energi på att ställa frågor. Det är bra att vara noga med vilka svar vi ger. Ofta vill barnen nyttja svaren för att kontrollera kommunikationen.

– Genom att hjälpa barnet att lära sig att hantera och känna igen sina egna känslor, anpassa kraven och fokusera på de delar som är möjliga att förändra så har man kommit en bra bit på vägen mot färre utbrott, säger Heidi Nag.

Frågor till Heidi Nag

Vad ska man göra kring kontrollerande beteenden?

– Många barn med SMS använder beteenden för att kontrollera sin omgivning. Om de hittar något att kontrollera så är det vanligt att de vill öka på det ytterligare. Därför är det viktigt att försöka stoppa dessa beteenden. Försök att öva in rätten över sin egen kropp: "stopp min kropp" eller "jag bestämmer över min kropp". Stå på dig om det. Och ta hjälp.

Hur utvecklas känslorna med åldern för barn med SMS?

– Det är möjligt att känslorna kan utvecklas men det viktigaste är att miljön anpassas. Det är nog möjligt att påverka utvecklingen, men det sker inte av sig själv utan barnet måste träna på att känna igen sina känslor. Till exempel, hur gör man när man blir arg? Jag har lärt mig att jag inte kan kasta ut datorn genom fönstret bara för att jag är arg.

Hur kan man konkret träna på känslorna?

– Det finns mycket bra pedagogiskt material för barn med autism om hur man känner igen ansiktsuttryck hos andra till exempel. När det gäller ens egna känslor gäller det att försöka fånga känslan och prata om det. "Så här kändes glad och så här kändes ledsen" Och ännu viktigare: att veta vad man gör om man är arg eller ledsen.

Barn lär sig inte av sina misstag utan när de gör rätt. Kan man tänka så med SMS också?

– Jag tror det är en bra utgångspunkt. Om de inte är där i utvecklingen så hjälper det dock inte att lära. Det gäller att vara på rätt nivå hela tiden när man tänker att barnen ska förändra sina beteenden.

Finns det forskning om videomodulering vid SMS?

– Nej, inte som jag känner till.

Hur kan man bli av med beteenden som att banka huvudet i golvet?

– Analysera i vilka situationer det sker. Försök fundera på vad som händer före, under och efter. Det är ett stort jobb. Det går inte att bara stoppa utan man måste komma på varför det sker. Samt hitta ett sätt att avleda. Det krävs en kartläggning och till den behövs hjälp.

Johan har kontrollbehov

Johan hade en del självskadebeteenden som liten. I dag har de avtagit och mycket av Maris och Gustavs vardag består i stället i att undvika utåtagerande beteenden och utbrott som konsekvens av Johans tvångsmässiga beteenden. Föräldrarna är överens om att det har varit svårt att veta hur man bäst hanterar Johans beteenden.

– När Johan hade gjort sig själv illa som barn höll jag fast honom så han skulle sluta. Det var nödvändigt och den enda utvägen då. Nu i efterhand vet jag att vi också skulle försökt distrahera, säger Gustav.

Genom att på egen hand analysera situationer som har lett till utbrott tycker föräldrarna att de har lärt sig hur de ska agera för att behålla lugnet.

– Att vi har lärt oss att vara beredda på utbrott innebär också att vi är på helspänn hela tiden. Vi har ett inövat rörelsemönster med en massa regler. Det får inte finnas småsaker på toaletten får då spolas de ner. Vi har alltid en arm ut så vi inte får en smäll, säger Mari.

Gustav berättar att när Johan vaknat och de ska gå upp så får inte Gustav öppna sovrumsdörren, det ska Johan göra. Sedan räknar de trappstegen upp till övervåningen tillsammans.

– Om jag låter honom göra de här stegen upplever jag att vi har vunnit tid på morgonen för då blir det inget utbrott, säger Gustav.

– Du har ett sådant tålamod. Jag låter honom inte kontrollera allt men då blir det också utbrott. Ibland kan han gå med på att skipa saker, men det är hårfint och fungerar bara ibland, säger Mari.

Båda två väljer sina strider.

– De här momenten med trappstegen och att göra saker i rätt ordning är så viktigt för Johan. Vissa steg måste ske kontrollerat i hans värld. Ibland kan han acceptera att jag säger 'förlåt jag glömde', men det inrutade ger en mycket mer harmonisk morgon för hela familjen, säger Gustav.

Sleep in children with Smith-Magenis syndrome

Dr Caroline Richards, biträdande professor och specialist i klinisk psykologi på universitetet i Birmingham, och Dr Georgie Agar, föreläsare vid Aston University, höll en föreläsning om sömnsvårigheter hos barn med Smith-Magenis syndrom. Föreläsningen gavs i sin helhet på engelska.

What is sleep?

Sleep is critical to everything we do when we are awake and is a critical component of maintaining good health. Although we do not understand all of its functions, sleep is essential. The 'sleep-wake cycle' runs its course over a period of 24 hours and our biological clock continually informs our brain to help us sleep at night and to wake up in the morning.

Over the course of a night we move through different stages of sleep. We begin our sleep cycle in light sleep, which is the phase when we feel awake but are falling off to sleep. We then move into progressively deeper sleep, and when in the deepest stage of sleep anyone trying to wake us up, would find it hard. REM sleep (Rapid Eye Movement sleep) usually begins after 90 minutes of sleep. In this stage the body is highly relaxed, yet the brain is active and we dream, causing our eyes to move under the eyelids. REM sleep completes the sleep cycle, which then starts over again.

– Between each cycle we experience a partial waking, which may only last a few seconds, and which we will not remember the next day, says Caroline Richards.

SMS and sleep disturbance

Research by Jayne Trickett during her Cerebra funded PhD with colleagues at the University of Birmingham (Trickett et al. 2018) shows that children with SMS have sleep problems such as night waking, sleep-disordered breathing, parasomnias, daytime sleepiness and severe early morning waking problems.

– For children with SMS there is a unique cause to these sleep problems, which is that the melatonin production is highest during the day and lowest during the night. This is in contrast to the general population, which has high melatonin production during the night in order to stay asleep, says Caroline Richards.

Caroline Richards' results showed that much of the previous research on sleep in children with SMS is based on questionnaires from parents rather than on directly measuring sleep data since the

children usually do not tolerate common sleep measurements. The collected questionnaires show that not only do children with SMS sleep a shorter period compared to control groups; they also have a lot of time awake during the night.

Consequences of poor sleep

Poor sleep has an impact on learning, memory, behaviour, mood, attention, impulse control, hunger, satiety and cellular development. In summary, it affects all aspects of waking.

– Sleep problems can be associated with poor health and challenging behaviour, but equally important it can affect parental wellbeing, says Caroline Richards.

Sleep measured with actigraphy

Georgie Agar and her colleagues (Trickett et al 2020) used actigraphy (a method of measuring sleep using an accelerometer worn as a wristwatch) when conducting a study on sleep in SMS. The participants were compared to a test group without SMS. The results show that children with SMS went to bed earlier. They also showed that the sleep problems were consistent over time. On an individual level some children showed an increase in sleep time over time.

Causes of poor sleep

It is clear that there is a difference in melatonin release during the day for children with SMS compared to other children. Georgie Agar's research shows that melatonin is a factor but not the only one.

– We saw that children with SMS that did not take melatonin as a supplement woke up very early, but melatonin is not the only thing that explains poor sleep in SMS, says Georgie Agar.

Pain and discomfort

Pain is very important to consider and hard to identify in children that have difficulties communicating. Georgie Agar explains that non-verbal indicators of pain using a pain scale could make it possible to rate pain.

– It is very possible that the child is waking up because of pain or discomfort. If we can identify what is causing the pain there might be an increase in sleep time, says Georgie Agar.

Caregiver interactions

When children wake overnight they can show behaviours that signal to a caregiver that they are awake. The caregiver then responds to these behaviours which may unintentionally reinforce the child's behaviour. Similarly, being able to get their child back to sleep unintentionally reinforces the caregiver's strategy, and over time

these patterns of interaction get locked together in a cycle of mutual reinforcement.

– Co-sleeping is one of these strategies and a way to keep the child safe overnight. The parents also feel that their own sleep will improve if they know that their child is safe, says Georgie Agar.

What can actually be done?

Research shows that difficulties with sleep and SMS is not usually settling to sleep but rather waking up very early. The first step is to go through the following:

- rule out pain using the FLACC pain scale
- consider sleeping conditions (sleep hygiene) such as a cool, dark room, no screens or caffeine
- allow the child a scheduled nap during the day (wake them up for something good)

There are a number of practical solutions for the child and the family to be used when a child wakes up early. Such examples are a locked box that opens at a certain time with content to keep your child entertained or alarms on doors or safe tents for the child to sleep in, if you are worried about their safety overnight.

– Consider what the aim of the intervention is. Novel strategies are wise to consider not only for the child's sleep and safety but for the whole family to get at least a minimum amount of sleep. Therefore keeping the child safe, calm and occupied if they wake at a time when the family needs to continue sleeping is a worthwhile intervention target, says Caroline Richards.

Read more about sleep and how to improve sleep problems in all children at:

cerebra.org.uk/download/sleep-a-guide-for-parents

Read more about pain and how to identify pain in children with limited communication at:

cerebra.org.uk/download/pain-a-guide-for-parents

The FLACC pain scale:

cerebra.org.uk/download/flacc-pain-scale-infographic

Johan och sömnen

Redan som spädbarn märktes det att Johan hade ett annorlunda sömnmönster. Då, innan de fått diagnosen kunde Mari och Gustav känna sig maktlösa när Johan var vaken hela tiden.

– Jag minns att vi försökte hålla kvar honom i sängen, nu i efterhand kan vi känna att vi var lite hårda mot honom ibland. Det var tufft, men vi var så trötta. Nu vet vi att han har en sömnstörning, säger Mari.

Mari och Gustav berättar att de tidigt kom underfund med att för att Johan skulle fungera dagtid behövde han sova så mycket som möjligt på nätterna. Nyckeln har varit att sova bredvid honom.

– Vi började med att försöka hålla honom vaken längre på kvällarna, men han sov ändå bara fyra timmar. Sedan började jag och Johan dela sovrum i källaren för att inte störa resten av familjen. När han vaknar till lägger jag en hand på honom. Då somnar han om ibland, säger Gustav.

Johan medicinerar med insomningsmedicin och lugnande medel. Dagtid får han även adhd-medicin.

– Då håller han ihop bättre upplever vi. Med kombinationen av mediciner och att vi samsover på natten sover han ofta sju timmar, säger Gustav.

De dagar Johan sover till fem på morgonen är föräldrarna nöjda. Men det händer regelbundet att han vaknar tre eller fyra på morgonen.

– Då har vi vårt belönings- och mutsystem. När Johan vaknar vet han att han ska få sin morgonmedicin. Då väcker han mig, om klockan har passerat fem får han medicin och titta på paddan till kvart över sex då vi går upp tillsammans, säger Gustav.

Fysisk aktivitet

– Motoriken är inte det största bekymret för barn med SMS i vardagen, men den är något man kan göra något åt. Det säger Karin Åhlin som är fysioterapeut på barn- och ungdomshabiliteringen i Jönköping.

Motoriken behövs för att kunna utforska, undersöka och interagera med sin omvärld. Den motoriska inläringen sker när barnet leker, imiterar andra och bygger upp sin erfarenhet.

Barn som har en intellektuell och/eller neuropsykiatrisk funktionsnedsättning når ofta alla motoriska milstolpar, men det tar lite längre tid.

– Barn med funktionsnedsättning behöver ofta mer tid för att först lära sig hur man leker eller imiterar och sedan träna på det, säger Karin Åhlin.

Motoriska symtom

Många barn med SMS föds med hypotonus (låg muskelspänning), vilket innebär att man ofta har en lite slappare hållning i kroppen. I kombination med svaga reflexer kan ge en muskelsvaghet hos barnet.

– Det bästa sättet att träna upp och öka sin muskelstyrka är att arbeta med ett motstånd. Träning i vatten ger ett naturligt och skonsamt motstånd, men även att knuffa något framför sig eller dra något bakom sig, säger Karin Åhlin.

Det är något vanligare att barn med SMS utvecklar skolios (sned rygg), vilket är viktigt att följa upp och behandla om det uppstår. Det förekommer också att barn med SMS går på tå.

– Det är viktigt att upptäcka och korrigera tågång eftersom det belastar knäna mer och mer ju tyngre barnet blir. Det är vanligast att det är ett invariant beteende. Med ett par ortopediska sandaler kan foten tryckas ner vilket förhindrar att barnet kommer upp på tå. Även att hoppa på ett mjukt underlag, till exempel i sängen är en bra övning för att komma ner på foten, säger Karin Åhlin.

Många barn med SMS har nedsatt smärtekänslighet. Hos barn som inte kommunicerar som förväntat kan det vara svårt att tolka smärta. Det är inte heller ovanligt att barn med autism skrattar när något gör ont.

– Det finns olika smärtskattningssystem för att mäta smärta där du som förälder kan iakttä ditt barn och gradera olika symtom. Ett exempel på ett sådant system är BOSS, säger Karin Åhlin.

Npf-diagnoser och motorik

Autism och adhd påverkar motoriken. Det är vanligt att den motoriska utvecklingen är ojämn eller försenad. Barn med autism har ofta en nedsatt tonus och postural kontroll (förmåga att hålla sig upprätt), går på tå samt har ett stelt rörelsemönster och svårt med motorisk planering. Adhd påverkar också motoriken. Barn med adhd kan ha svårt med timing och precision i sina rörelser och ha en kort uthållighet.

– Det är vanligt att man hör att barn med adhd är klumpiga. Jag brukar säga att de inte hinner med att planera vad de ska göra innan de är i nästa steg, säger Karin Åhlin.

Konsekvenser

De olika motoriska symtomen får konsekvenser. En del barn kan ha en ovilja att gå, andra kan ha svårt för att hålla kroppen still. Det finns en ökad tendens att snubbla eller falla. Konsekvenserna av detta kan bli en rädsla för att röra sig i ovana miljöer eller för att gå på ojämnt underlag. I längden kan upprepade misslyckanden bidra till en låg fysisk självkänsla och rädsla för att röra sig.

Skapa förutsättningar för att lyckas

För att inspirera och skapa förutsättningar för en person gäller det att se till individens förutsättningar i kombination med samverkande faktorer – träna på det som är angeläget och som motiverar, samt göra det vid en tidpunkt på dagen då personen är i sin bästa form. Det är också viktigt att sätta nåbara mål.

– Det första målet bör vara löjligt lätt att nå – tänk rörelseglädje! Att röra på sig ska vara roligt och det måste vi som vuxna signalera till barnen, säger Karin Åhlin.

Exempel på anpassningar

- bildschema över aktiviteter
- visuellt stöd genom demonstration
- fysisk prompt (få hjälp med att känna hur rörelsen ska kännas)
- vid skolidrott, träna i förväg på aktuell aktivitet
- träna på en tydligt avgränsad yta
- använd tydliga och hjälpsamma material, gärna i olika färger
- tydliggör hur länge aktiviteten ska pågå med tidhjälpmedel eller schemabilder (timstock och TimeTimer finns att ladda ner som appar)

Fysisk aktivitet hos barn

Barn behöver minst 60 minuters fysisk aktivitet om dagen. Många barn i förskole- och skolålder får den rörelsen under skoltid men Karin Åhlin uppmanar till att göra aktiviteter i familjen under helgen.

– Det finns ett tydligt samband mellan fysisk inaktivitet och skärmtid. Det är viktigt att tänka på även om vi vet att skärmar ofta är nödvändiga för många familjen med barn med funktionsnedsättningar, säger Karin Åhlin.

Genom att träna motoriska färdigheter, kroppsuppfattning och fysisk aktivitet blir alla barn piggare och gladare samt får en minskad skaderisk och smärta.

– Ibland är det inte så noga vad man gör, utan att man gör något, avslutar Karin Åhlin.

Frågor till Karin Åhlin

Hur kan man jobba med klumpigheten?

– Det är bra att träna på att öka kroppsmedvetenheten och kroppskontrollen. Till exempel i vatten eller genom att göra olika balansövningar.

Kan barn med intellektuell funktionsnedsättning lära sig att cykla?

– Det finns inga motoriska hinder, men det finns så klart mycket annat i omgivningen som kan ställa till det. Det kan vara bra att träna på platser utan trafik och för mycket människor.

Hur kan man behandla tågång?

– Gå i uppførsbacke, på ojämnt underlag, hoppa i sängen och skaffa ortopediska sandaler.

Kommunikation och AKK

– Kommunikation är lika viktigt som att äta, sova och röra på sig. Det handlar inte bara om att kunna begära något, det kan också vara att skämta, säga nej och ropa hej. Det säger Britt Claesson som är pedagog och arbetar 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 barnkonventionen och i FN:s konventioner, exempelvis 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, medveten eller omedveten, är kommunikation. Vi söker kontakt för att få närhet, få behov uppfyllda, vara delaktiga och lära oss saker, men också för att bygga sociala band med omgivningen. Små barn visar att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

– Vi börjar kommunicera med barnet redan när det ligger i magen. Som nyfödd söker sig barnet till människors röster och ansikten. I samspel med den vuxne imiterar föräldrar och barn varandra och barnets kommunikationsutveckling är i gång, säger Britt Claesson

I de första stegen av kommunikationsutvecklingen är vi beroende av att ha en omgivning som tolkar det vi uttrycker – 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 hen 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, pekat på bilder eller tecknat.

När barnet inte svarar som förväntat på kontakt, på grund av till exempel en funktionsnedsättning, har vuxna en tendens att bli lite försiktiga och kommunicera mindre. Många gånger blir omgivningen mer styrande i kommunikationen genom att till exempel fråga mycket. – I stället behöver vi ösa på med mer kommunikation och kommentera i stället för att fråga. Vi behöver jobba aktivt med att både prata och att lyssna. Ibland behöver du vänta på respons i minst 20 sekunder, och det kan kännas som lång tid i ett samtal, säger Britt Claesson.

Det är vanligt att personer som har svårt att uttrycka sig och/eller förstå vad andra säger känner stor frustration, vilket kan leda till ett utmanande beteende. Att omgivningen anpassar sin kommunikation och använder alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) med barnet kan förebygga och minska ett utmanande beteende. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med

kommunikationssvårigheter. En tumregel kan också vara att använda sig av en responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:

1. *Titta och lyssna*: se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.
2. *Vänta och förvänta*: visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än vad man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.
3. *Tolka och bekräfta*: tolka och bekräfta vad barnet gör, inte bara vad hen säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "spanar du efter katten nu?". Det är också kommunikation.

AKK som stöd

AKK är en förkortning av alternativ och kompletterande kommunikation, och finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig och/eller förstå talat språk. Många habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen. Förutom lågteknologisk AKK som bilder, tecken, symboler och kommunikationsapparater finns det idag också högteknologisk 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 möjligheten att utveckla sin kommunikation, säger Britt Claesson.

För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd från både 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 vi talar många timmar varje dag med ett litet barn och det dröjer ändå omkring ett år innan barnet säger sitt första ord, säger Britt Claesson.

Exempel på olika typer av AKK

Tecken som AKK

När man använder tecken som AKK (TAKK) tecknas de betydelsebärande orden med händerna samtidigt som man talar.

Tecknen kommer från svenska teckenspråket och de kan hjälpa barnet att uttrycka sig eller öka barnets förståelse. Fördelen med TAKK är att det alltid finns med, nackdelen är att inte alla är bekanta med TAKK. Att barn tecknar ”slarvigt” kan bero på motoriska svårigheter. Att barn hittar på egna tecken tyder på att de är uppfinningsrika och sugna på mer kommunikation.

TaSSeLs

TaSSeLs är ett taktilt signalsystem för personer med svår flerfunktionsnedsättning. I början använder man beröring och förbereder barnet på något som ska hända. Sedan använder man tecken och lär barnet dem genom att teckna med barnets händer på sina egna. Det är viktigt att aldrig håll fast barnets händer.

Bilder och symboler

När man använder bilder som AKK pekar man på dem samtidigt som man talar. Fördelarna med ritade bilder är att de kan ge barnet ett konkret uttrycksätt och de kan användas för att öka barnets förståelse. Det finns en stor variation, alltifrån konkreta avbildade bilder till abstrakta symboler. De kan användas enskilt eller samlas i system av bilder och symboler.

Samtalsknippa

En knippa är en bunt med laminerade bildkort eller små samtalskort. Den är praktisk att använda i till exempel skolmiljö. Knippan blir skolpersonalens stöd i kommunikationen med barnet, men kan också användas hemma. Det kan kännas krångligt att bläddra och leta, men med tiden brukar det bli enklare. På **bildstod.se** kan man tillverka egna knippor.

– Det är viktigt att våga ha saker framme som lockar till samtal och kommunikation. Då är en samtalsknippa ett utmärkt exempel, säger Britt Claesson.

Talande hjälpmedel

Tal och ljud verkar lockande och stimulerande och kan underlätta förståelsen vid bildkommunikation. Det kan vara ett sätt att lära sig att en bild kan stå för ett kommunikativt begrepp. Om bilden pratar kan det bli tydligare att jag kan prata med bilden. Det finns många talande hjälpmedel som kan hjälpa barnet att ta plats i samtal.

Samtalsmatta

Samtalsmattan är ett viktigt redskap, en resurs för kommunikativa rättigheter och en metod som gör det möjligt att uttrycka åsikter med hjälp av visuellt stöd. Materialet är en liten matta (eller en annan avgränsad yta) och kort med bilder och text. Samtalsmatta används för att ta reda på barnets åsikt kring något specifikt som omgivningen

undrar över. Det kan vara ett barn som inte vill åka till skolan på torsdagar då hen har slöjd. Då kan metoden användas för att ta reda på vad det är som fungerar bra, fungerar sådär och inte fungerar på slöjden.

Kommunikationspass

Med ett kommunikationspass kan man förbereda personlig information om hur barnet kommunicerar och hur andra bäst bemöter barnet. Det finns många olika sätt att göra detta, till exempel i pappersformat eller som en app för ett digitalt kommunikationspass, se till exempel appen *Rättvisat* från Bräcke Diakoni.

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.

– När vi som förebilder använder AKK talar vi långsammare vilket i sig är viktigt eftersom vuxna tenderar att prata lite för fort, säger Britt Claesson.

För att få hjälp att komma vidare med barnets kommunikation kan man vända sig till en logoped, arbetsterapeut eller pedagog på habiliteringen.

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

Tips på webbsidor:

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

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

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

socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/kunskapsstod/2015-12-3.pdf – rapport om att förebygga och minska utmanande beteende i LSS-verksamhet.

Fråga till Britt Claesson

Ibland känner jag att jag mest kommunicerar med mitt barn för min egen skull eftersom barnet inte är intresserad. Är det så?

– Ibland kanske det blir så om barnet är trött efter en ansträngande dag, men oftast är det nog inte så. Om barnet inte själv uttrycker sig så mycket försöker vi få igång ett samtal genom att ställa frågor som kan kännas kravfyllda. Försök därför att inte ställa för många frågor. Jag försöker undvika att ställa krav på att personen jag kommunicerar med ska svara något utan pratar på om saker jag tror kan intressera barnet och gör pauser då och då för att se om barnet vill kommentera något.

Johan har en stödfamilj

För ett par år sedan blev familjen beviljade stöd genom LSS.

De ansökte om korttidsboende och avlösarservice i hemmet.

– Korttids var som att slita av ett plåster. Det var väldigt jobbigt för oss. Vi kände separationsångest och att vi var dåliga föräldrar. Vi visste ju att Johan har ett stort kontrollbehov och det var jobbigt att vi inte kunde vara där och svara på alla frågor, säger Mari.

– När vi väl tog steget fungerade det bra för det mesta. Avlastningen på korttids var bra både för Johan och för oss, säger Gustav.

Familjen hade även en avlösare i hemmet som för två år sedan frågade om inte hon och hennes familj fick vara stödfamilj åt Johan. Nu bor han hos sin stödfamilj varannan helg.

– Det fungerar hur bra som helst. Johan är trygg och sysselsatt hos dem som bor på en stor gård med djur. Vi behöver alla avlastning från varandra, säger Mari.

– Vi behöver få sova ikapp och andas ut och lillasyster Sofia behöver få ta plats och blomma ut, säger Gustav.

Effektiva verktyg och strategier för skolans arbete

– Jag vill visa exempel på vilka anpassningar som är möjliga att göra i skolan, och vilken effekt de hade för just den här eleven. Det säger Daniel Albin, som är utbildningschef i Östra Göinge kommun. Han har arbetat med att organisera anpassningar och stöd i en skola för ett barn med Smith-Magenis syndrom.

Daniel Albin fick ta över rollen som rektor för en skola med en elev med SMS. Eleven skulle börja årskurs tre i grundsärskolan och hade vid tillfället hög frånvaro, mycket problemskapande beteende och svårigheter att uppnå kunskapskraven. Inför arbetet med att införa anpassningar satte skolledningen, i samråd med vårdnadshavare, upp mål för eleven som syftade till att hen skulle vara så mycket som möjligt i skolan och klara kunskapsmålen i så många ämnen som möjligt. Alla insatser som gjordes skulle förhålla sig till målbilden.

Skolan hade en sammansatt problembild att hantera. Arbetet gick ut på att hitta konkreta strategier för att stötta elevens behov i förhållande till alla andra elevers behov. Insatserna skulle dessutom vara genomförbara för organisationen.

– I utgångsläget fanns det en viss exkludering av eleven. Hen hade frångått ämnen och kunskapskrav och lämnade klassrummet för enskild undervisning och vila. Vi tyckte att det fanns en motsättning där i förhållande till skollagen, säger Daniel Albin.

Insatser

Arbetet med insatser påbörjades med en pedagogisk och organisatorisk kartläggning – samtliga skulle få en samlad bild av utgångsläget. Kartläggningen visade på ett antal praktiska insatser som behövde göras direkt däribland utformning av lokaler:

- ett riktigt sovrum till eleven på skolan
- ett litet klassrum till eleven som komplement till det ordinarie klassrummet
- ett eget matrum till eleven.

– Vi ville komma bort från exkluderingstanken och få eleven att känna trygghet och trivsel i skolans lokaler och vilja vistas där, säger Daniel Albin.

Man rensade även det befintliga klassrummet på farliga och onödiga föremål samt utvärderade lärandemiljön i enlighet med Specialpedagogiska skolmyndighetens (SPSM) material *Tillgänglig*

utbildning. Eftersom eleven med SMS hade en hörselnedsättning konsulterade skolan en hörselpedagog och installerade ljudutjämningsystem och akustikmaterial.

– Att eleven hör på det mest effektiva sättet minskar affekten och ökar koncentrationen och inläringen, säger Daniel Albin.

Andra insatser som gjordes var:

- anpassad timplan i kombination med åtgärdsprogram
- införande av tvålärarsystem
- aktiv rekrytering av elevassistenter kombinerat med fortbildning och handledning
- fortbildning för korttidshemmet.

– Vår ambition var att korttidshemmet i så stor utsträckning som möjligt skulle kunna erbjuda samma stöd till eleven som skolan. Det minskade hans frustration före och efter korttidsvistelsen och gav eleven en större trygghet. Rent organisatoriskt underlättade det förstås också både skolans och korttidshemmets arbete, säger Daniel Albin.

Införandet av tvålärarsystem gjorde det möjligt för eleven att alltid undervisas av en behörig speciallärare.

– Detta är insatsen som har haft störst effekt. Det blir en ökad tydlighet och större möjlighet att arbeta långsiktigt med kunskapsmålen, säger Daniel Albin.

Nuläget

Daniel Albin konstaterar att insatserna som gjorts har lett till att elevens problemskapande beteende avsevärt minskat. I dag finns det alltid en plan för dagen, samt en alternativ plan (för dåliga dagar).

– En framgångsfaktor i det här fallet är att vi alltid har samma personalgrupp, samma ordinarie personal och samma vikarier, säger Daniel Albin.

Eleven medverkar på alla lektioner och är med i klassrummet. Vid enstaka tillfällen under skoldagen har eleven vila utanför klassrummet i vilorummet.

– All övrig tid sker nödvändig vila i klassrummet. För just den här eleven är vila att lyssna på musik i hörlurar och därmed kunna koppla bort det som händer i klassrummet, säger Daniel Albin.

Skolan har valt att lägga fokus på ämnena svenska, engelska, matematik, bild, musik och träslöjd. I dessa ämnen når eleven kunskapskraven för grundsärskolan. Övergången mellan skolstadier har fungerat mycket bra.

Vad kan vårdnadshavare förvänta sig av skolan?

Daniel Albin berättar att samarbetet mellan hem och skola har varit en viktig framgångsfaktor och han tycker att vårdnadshavare kan förvänta sig att skolan:

- kommunicerar mål och metoder som är satta i samråd med vårdnadshavare – skolan bör ha värderat sin lärmiljö utifrån SPSM:s material
- samarbetar med externa aktörer (kommun, habilitering, sjukvård) och att det finns en gemensam bild och samordnande plan
- har en kompetent personalgrupp med stark vilja om barnets bästa
- anpassar metoder och material utifrån rådande situation och arbetar aktivt med de utmaningar som uppstår.

– Det krävs stora insatser för att nå stora resultat, men stora insatser är inte detsamma som kostsamma. Skolan behöver göra de insatser som krävs och skolan bär ansvaret, ingen annan, säger Daniel Albin.

Johan går i särskolan

Johan gick de första två årskurserna integrerat i vanlig grundskola med en resurslärare. När han skulle börja tredje klass valde familjen grundsärskolan i stället.

– Bytet till särskolan var helt rätt i tid. Det var ömsesidigt med skolan. Vi skolade in Johan under en tid, då han gick både på hemskolan och särskolan. Efter en tid frågade jag Johan vilken skola han ville gå i och då sa han särskolan. Det var så skönt att han hade fått välja själv, säger Mari.

Det har varit viktigt för föräldrarna att peppa och berömma Johan så att han ska få en bra självkänsla. Det går också bra för Johan i skolan. Han är i framkant i sin klass och klarar till exempel av att stå upp framför klassen och läsa högt för kamraterna.

– Lärarna är fantastiska och brinner för att klura ut hur Johan bäst ska lära sig. Han tar sig till skolan med ledsagare i skoltaxi. Det har gjort morgonen lugnare, men han har sina kontrollbehov. Det är viktigt att det är rätt färg på bilen och att det alltid är hans egen ledsagare som följer med i bilen, säger Mari.

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 innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning har ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort sitt syskon utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till det, säger Astrid Emker som är pedagog och arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors eller 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 har 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.

Man har också sett att 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 Astrid Emker.

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

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 Astrid Emker.

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 ha ett gemensamt förhållningssätt i familjen. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga "elaka prickar i huvudet" om hjärntumör eller "krampen" istället för epilepsi, säger Astrid Emker.

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 en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Astrid Emker.

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 har blivit sjukt, och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer, säger Astrid Emker.

Under vistelsen för Smith-Magenis syndrom fick syskonen ställa frågor till psykiatern Mai-Britt Giacobini som tidigare hade föreläst för föräldrarna.

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 Astrid Emker.

Ett enkelt tips är att testa att prata om ett känsligt ämne som dyker upp på tv eller i en bok man läser. Det finns många barnböcker som handlar om känslor och utanförskap. Astrid Emker ger några tips:

- *Örjan, den höjdrädda örnen* av Lars Klinting.
- *Flyg Engelbert!* av Lena Arro.
- *Pricken* av Margaret Rey.
- *Jonatan på Måsberget* av Jens Ahlbom
- *Litet syskon* av Christina Renlund
- *Operation-serien* av Anna Pella
- *Bill och Bolla* av Gunilla Bergström.

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 Astrid Emker.

Vad kan göra det lättare att prata? Tips från två föräldrar:

- **Vänta inte** på det perfekta tillfället, prata kort och ofta hellre än långt och sällan.
- **En rak fråga** kräver ett rakt svar, säg som det är och våga också säga att ni inte vet hur det blir.
- **Väck den björn** som sover, till exempel genom att ta upp ett känsligt ämne om det dyker upp på tv eller i en bok man läser.
- **Var tillgänglig**, kanske genom att äta tillsammans, försök att ge varje barn egen tid och gör saker tillsammans.
- **Sätt ord** på din egen berättelse.

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

– Det är deras egen bok som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. 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 Astrid Emker.

Vad säger syskonen?

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

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

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständiga, 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, säger Astrid Emker.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på agrenska.se/syskonkompetens

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/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/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/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Johan har en lillasyster

Johan var fyra år gammal när lillasyster Sofia föddes. Han var en väldigt stolt storebror.

– När Sofia var en dag gammal satt han med henne i en halvtimme i knät. Han har alltid varit väldigt förtjust i sin lillasyster, säger Mari.

En period fick föräldrarna sära på syskonen hela tiden och vara med dem två och två. Johan kunde putta omkull Sofia helt plötsligt och hade många beteenden riktade mot henne.

– Men det har inte påverkat hennes kärlek för honom. Hon är väldigt beskyddande och har många gånger bättre koll på vad som händer runt omkring än vad vi föräldrar har, säger Gustav.

Johan har svårt att tolka situationer och har dålig impuls kontroll. Även när syskonen leker som bäst vet föräldrarna att efter en stund måste de gå och kolla läget.

– Nu är det för tyst. Har det hänt något? Annars är det härligt när de är sams. Vi tycker att Johan får färre utbrott och att det går att resonera bättre med honom nu, säger Mari.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland Smith-Magenis 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 Smith-Magenis syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får komplexa konsekvenser. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har man utformat veckans program för barnen och ungdomarna.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstas också sina egna individer med egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Sanna Olsson som är socialpedagog och arbetar i barnteamet.

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.

– Vi gör allt för att se barnen vi har framför oss och anpassa den pedagogiska verksamheten efter dem. Grunden är lyhördhet inför barnets förutsättningar, säger Sanna Olsson.

Delaktighet

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

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa mötestillfällen med andra barn med 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 skapa en *miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel*. Det gör man genom att varje familj har en huvudansvarig person från barnteamet och genom att ha barnens förutsättningar, intressen och behov som utgångspunkt vid utformningen 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 samt är beredda att anpassa sig efter dem.

– Ett exempel på tydliggörande specialpedagogik och ett tryggt inslag är att Kalle Kanin alltid hälsar de små barnen välkomna vid samlingen varje morgon. Kalle har med sig de aktiviteter som barnen ska göra under dagen, säger Sanna Olsson.

Specifika mål för familjevistelsen för Smith-Magenis syndrom.

Ett av målen under veckan är att *stimulera och stödja kommunikation och tal*. Det gör personalen genom att använda konkreta ord och visualisera i tal, tecken och bilder. Instruktioner ges en åt gången i korta meningar. Pedagogerna är också nog med att ge barnen tid,

invänta och ge bekräftelse. Viljan att kommunicera stimuleras genom musik, lekar och samlingar.

Programmet är också utformat för att bidra till att *stärka delaktighet och socialt samspel*. Det sker genom en tydlig struktur och återkommande aktiviteter. Gemensamma aktiviteter och samlingar där var och en deltar på sina egna villkor. Barnet får vuxenstöd när så behövs i arbetspass och aktiviteter samt under den tid som uppstår däremellan.

– Vi pedagoger är också lyhörda inför barnens känsloläge och trötthetsnivå. Vi är noga med att ge utrymme för vila när så behövs, säger Sanna Olsson.

Ett annat viktigt mål för veckan är att *minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheter*. Pedagogerna ser till att det är tydlig struktur och fasta rutiner både i aktiviteterna och miljön. Aktiviteterna är väl förberedda och återkommer varje dag.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar med mer motoriskt krävande lekar. För att *stimulera fin- och grovmotorik och bidra till att stärka kroppskännedom* har barnen många olika aktiviteter både inne och ute som uppmuntrar till rörelse på ett motiverande sätt. Till exempel leker barnen ute i skogen och på stranden. Inomhus är det aktiviteter med bild och form och musiklekar med rörelser – allt utifrån barnens egna unika förutsättningar.

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 och anpassningar av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslutet om att inte ta fram 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 klickas 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, säger Sanna Olsson.

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

Läs mer på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Länktips:

komikapp.se – material och inredning.

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

widgitonline.se – symbolstöd och bildstöd.

Munhälsa och munmotorik

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

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

MHC-basen

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

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

Munhälsa vid Smith-Magenis syndrom

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med Smith-Magenis syndrom:

- läpp-käk-gomspalt (20 procent)
- tandslitage på grund av tandgnissling (dental erosion)
- svårt med munvård, matrester kvar i munnen
- muntorrhet på grund av mediciner eller munandning
- ökad kariesrisk.

Bland de 10 barn som finns i MHC-basen med Smith-Magenis syndrom har fyra öppet bett. Det är också vanligt att barnen saknar tandanlag och att tänderna har kron- och/eller rotavvikelser.

– Idag har vi träffat glada och samarbetsvilliga barn. Några hade avvikande tandform på de permanenta tänderna, flera hade tandslitage och muntorrhet samt några med bettavvikelser, säger Danijela Toft.

Muntorrhet

Munandning på grund av öppen mun i vila och olika mediciner kan leda till muntorrhet. Att smörja munnen med till exempel solrosolja eller olika smörjande och salivstimulerande produkter kan lindra torra och känsliga munnar och underlätta självrengöring i munhålan.

Tandgnissling

De personer med SMS som finns i MHC-basen uppger att det är vanligt med tandgnissling dagtid. Det kan ge huvudvärk eller smärta i käkarna och slitage på tänderna som ibland ger besvär. En bettskena kan skydda, men det kräver att man till en början kan göra ett avtryck av barnets mun, och att hen sedan accepterar bettskenan. Många personer som gnisslar tänder finner en njutning och ett lugn genom att gnissla, vilket är viktigt att tänka på när man väljer avledningsföremål eller aktivitet.

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

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluorid tandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen tills barnet är motoriskt moget att ta större ansvar för tandborstning, oftast i 10–12 års ålder. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Goda kostvanor är viktigt,

tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

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

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

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

Att tänka på:

- Det är viktigt med tidig kontakt med barntandvårdsspecialist och förstärkt förebyggande tandvård.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Tandläkaren bör informeras om barnets diagnos, och tand- och bettutvecklingen måste följas särskilt genom kontakt med tandregleringsspecialist.
- Det är viktigt att ta röntgen för kontroll om tandanlag saknas, och planera för luckslutning eller tandersättning senast vid nio års ålder.
- Vid vissa hjärtfel eller infektionskänslighet krävs antibiotikaproylax.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen barnet ska sitta i (användbara bilder finns på **bildstod.se** och **kom-hit.se**).
- Under tandvårdsbesöket kan många ha nytta av taktill stimulans genom till exempel en tyngdväst eller olika föremål att pilla på.

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

Munmotorik vid SMS

I Mun-H-Centers databas finns för tillfället tio personer med Smith-Magenis syndrom beskrivna, fem flickor och fem pojkar. Nio personer hade svårförståeligt tal och sex personer hade ät- och dricksvårigheter av olika grad.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda kommunikationsförmåga, sug-tugg- och sväljförmåga och oralmotorisk förmåga hos barnet.

Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov oralmotorisk träning.

– Huvudregeln för all logopedisk träning är att alla ska veta vad som ska tränas och varför. Ibland kan det kännas övermäktigt och då kan det vara bra att tänka på att vanliga vardagsaktiviteter som att äta och dricka olika saker också kan vara bra träning, säger Agneta Rubensson.

Oralmotorisk träning

Målet med oralmotorisk träning kan vara att förbättra ät- och tuggförmågan och även artikulationsförmågan. Träningen kan också ge bättre förutsättningar att kontrollera saliven och därmed minska salivläckage. Ibland finns behov att öka eller minska känsligheten i barnets mun.

– Att minska känslighet i munnen kan i sin tur underlätta för möjligheterna att ta hand om tänderna, som ju ska hålla hela livet. Det kan bli lättare att borsta tänderna och att besöka tandvården, säger Agneta Rubensson.

Nedsatt salivkontroll

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

– Att se över sittställningen och huvudhållningen och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man i andra hand ta till medicinering för att minska salivutsöndringen. Det finns olika preparat som minskar salivutsöndringen och det är viktigt att kontrollera så att de fungerar tillsammans med övriga mediciner som barnet tar, säger Agneta Rubensson.

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

Bitovanor

Det är vanligt att barn har bitovanor eller så kallade "oral habits". Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel bero på oro, smärta i munnen eller handla om självstimulering som upplevs som positiv för barnet. Det är därför viktigt att först ta reda på orsaken innan man beslutar om eventuell behandling. Behandlingen kan bestå av stimulering och tuggträning men också av att försöka byta ut det som barnet biter eller suger på till lämpliga föremål som anpassade "bitsmycken".

– Att tugga kan vara viktigt för att minska bitbeteende. Tuggandet gör också att barnet känner mättnad och kan äta lagom mycket, säger Agneta Rubensson.

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

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

Fråga till Agneta Rubensson

Hur ser det ut för äldre personer, är det någon idé att försöka hitta insatser mot tandgnissling?

– Det är aldrig för sent, utan be om hjälp hos er tandläkare eller logoped. Tänderna ska hålla hela livet.

Familjen och stödet

Mari och Gustav är överens om att Johans sömnstörning och kontrollbehov har tärt på deras relation.

– Den är sliten och vi vet att det inte är unikt för vår familj. Vi sover ju isär till exempel. Många familjer med barn med SMS gör på samma sätt. Vår samstämmighet har alltid varit för Johans bästa, säger Gustav.

– Det är en sorg att vi inte har någon tid tillsammans utan barn. Det är den stora baksidan, men vi gör det för vår familj, säger Mari.

Föräldrarna har avlösning nattetid då och då. För att sova ikapp och kunna fokusera på Sofia.

– Vi har levt tillsammans i 23 år och har varit med om mycket tillsammans. Vi är ett bra team. Om vårt förhållande överlever det här överlever det allt, säger Mari.

Mari och Gustav funderar mycket på hur det ska bli i framtiden.

– Vi tänker redan nu på hur vi ska gå ifrån samsovande, till tonår, till eget boende, säger Gustav.

– I skolan eller hos stödfamiljen har Johan inte samma kontrollbehov. De behöver inte anpassa lika mycket som vi gör för honom. Därför tänker vi att det ordnar sig, det gäller att lägga energin på rätt saker, säger Mari.

För att få förståelse har det varit viktigt för Mari och Gustav att vara öppna med att Johan har Smith-Magenis syndrom.

– Vi tycker att det har lett till mindre stigmatisering och att vi har fått stöd från vänner och samhället, säger Gustav.

– För mig var det en lite högre tröskel att berätta men jag håller med om att det bara har lett till bra saker. Fast Johan är inte sitt syndrom. Han är en underbar kille som överraskar oss hela tiden, säger Mari.

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 Smith-Magenis syndrom.

Försäkringskassan

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

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

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

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

Tillfällig föräldrapenning (vab) går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning. *Kontakt dagar* finns till för barn som omfattas av LSS. Man kan få ersättning för tio kontakt dagar per barn och år.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på **fk.se**

Hälso- och sjukvårdslagen

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

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

Läs mer på **csdsamverkan.se** och **1177.se**

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt om patienten önskar det, som kan säkerställa patientens behov av samordning. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

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

1177 efter 13 år

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

– Det finns något som heter Freja ID som är en e-legitimation med möjlighet att dela kontroll med närstående eller god man, tipsar en förälder om.

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

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

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

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

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

Exempel på insatser enligt LSS

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

– Det finns också boenden med särskild service för barn och unga, så kallade barnboenden, säger Louise Jeltin.

Personlig assistans

Personlig assistans är en av de tio insatser som LSS innefattar. För att omfattas av personlig assistans behöver barnet ha behov av hjälp med de grundläggande behoven:

- personlig hygien
- intagande av måltider
- av- och påklädning
- kommunikation
- annan hjälp som förutsätter ingående kunskaper om barnet som person, till exempel tillsyn.

Ansökan om personlig assistans ska göras skriftligt och medicinska underlag krävs. Om de grundläggande behoven bedöms uppgå till fler än 20 timmar per vecka ansöker man om assistansersättning från *Försäkringskassan*. Om de grundläggande behoven inte uppgår till 20 timmar kan man ansöka om personlig assistans hos *kommunen*. I de fall en person beviljas insatsen personlig assistans tar man även hänsyn till andra personliga behov såsom till exempel möjlighet att delta i samhällslivet, umgås med släkt och vänner samt hushållsarbete.

De grundläggande och övriga personliga behoven kan också innebära skäl för *dubbelassistans*. Det kan handla om aktiviteter utanför hemmet till exempel vid resor.

Vad räknas till föräldraansvaret?

De *grundläggande behoven* räknas i varierande grad som föräldraansvar tills barnet fyllt 9 år. Därefter räknas de inte längre 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 fyllt nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret i varierande grad ända upp till tolv års ålder, säger Louise Jeltin.

Assistans i skolan

I vissa fall finns det skäl till att ett barn har en personlig assistent även i förskola, skola och i korttidsverksamhet. Det kan till exempel handla om fall där det finns svårigheter att kommunicera med andra än den personliga assistenten eller att personens hälsotillstånd kräver att en personlig assistent alltid finns till hands.

Att välja personlig assistent

I många fall kan det vara svårt att rekrytera och behålla personliga assistenter. Det är ofta en utmaning att hitta rätt assistenter som passar, många faktorer spelar in som personlighet, intressen och tidigare erfarenheter.

– Mitt råd är att ta hjälp av ett assistansbolag som jobbar för att behålla och kompetensutveckla sina assistenter, säger Louise Jeltin.

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

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Det finns dock jurister på assistansbolagen som har kunskap och kan ge stöd. Man kan även få rådgivning och stöd från olika intresseorganisationer som arbetar med rättigheter för personer med funktionsnedsättningar, till exempel Riksförbundet FUB.

Assistansens framtid

Från och med januari 2023 införs nya grundläggande behov i lagen som troligen kommer göra det lättare att få personlig assistans för

tillsyn. Förändringarna kan leda till att cirka 2 000 fler personer beviljas personlig assistans.

Tips på webbplatser:

fub.se – för barn, unga och vuxna med intellektuell funktionsnedsättning

lassekoop.se – LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen)

bosse-kunskapscenter.se – BOSSE råd, stöd och kunskapscenter (Stockholm)

SoL – Socialtjänstlagen

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

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

Anhörigstöd

Enligt 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.

Skollagen

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

Särskola – anpassad grundskola

För att ha rätt att gå i särskola krävs diagnosen intellektuell funktionsnedsättning. Placering föregås av noggranna tvärprofessionella utredningar i vilka det måste framgå att eleven inte bedöms kunna nå grundskolans mål. Det går att läsa i särskolan med

vissa ämnen enligt grundskolans kursplan. Det går också att gå i en klass i grundskolan och läsa enligt särskolans kursplan. Skolformen särskola byter namn i juni 2023 till anpassad grundskola och anpassad gymnasieskola.

Vart vänder vi oss?

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

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

Läs mer på skolinspektionen.se och skolverket.se

Bostadsanpassning

Ansökan om bostadsanpassning görs till kommunen. Åtgärderna behöver vara "nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig". Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig. Läs mer på bostadscenter.se

Fonder och stiftelser

Bidrag från fonder och stiftelser kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder:

stiftelser.lansstyrelsen.se

– Det kan löna sig att ansöka om stöd från fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Tips på webbplatser

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med **funktionsnedsättning**

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

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

ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning

Föreningen Smith-Magenis syndrom

Föreningen Smith-Magenis syndrom är en ideell förening som drivs av föräldrar till barn med SMS. I dag finns det cirka 30 medlemsfamiljer med både barn och vuxna med SMS. Föreningen arbetar med att sprida medvetenhet och information om syndromet, samt med att stödja familjer. Föreningen anordnar årligen träffar för sina medlemsfamiljer, har en aktiv Facebook-grupp samt online-träffar och insamlingar.

– Framåt vill vi bli fler medlemmar och styrelseledamöter, göra en informationsfilm om SMS och planera en föräldraträff under 2023, säger Anna Powell som är ordförande i föreningen.

Läs mer om föreningen och bli medlem på smithmagenis.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 sjuttioal olika diagnosföreningar finns representerade.

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

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

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

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

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

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

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

Smith-Magenis syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 652

Smith-Magenis syndrom orsakas av en förlust av en liten del av den korta armen på en av kromosomerna i kromosompar 17, eller av en förändring i genen *RAI1*. De vanligaste symtomen är sömnsvårigheter, beteendeavvikelser och intellektuell funktionsnedsättning.

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen som funktionsnedsättningen medför. Samordnade habiliteringsinsatser med olika professioner är viktigt, liksom socialt och psykologiskt stöd till hela familjen.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinsk bakgrund, genetik, farmakologisk behandling, sömnsvårigheter och psykologiska aspekter. Dessutom ges en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med Smith-Magenis syndrom.



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se