

Dokumentation nr 475

Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom



PITT-HOPKINS OCH MOWAT-WILSONS SYNDROM

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet någon av två diagnoser som liknar varandra: Pitt-Hopkins syndrom och Mowat-Wilsons syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner kostnadsfritt som PDF: www.agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Britt-Marie Anderlid, överläkare vid Neuropediatrika mottagningen på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm och Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Ann Nordgren, docent och överläkare vid Kliniskt genetiska avdelningen på Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Gunnar Braathen, överläkare och neuropediatriker på habiliteringen i Göteborg.

Barbro Westerberg, neuropediatriker vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Britt Claesson, pedagog vid DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

Marika Jonsson, sjukgymnast på barn- och ungdomshabiliteringen Hisingen i Göteborg.

Leva Evrell, förälder till en vuxen dotter med Pitt-Hopkins syndrom, Stockholm.

Gunnel Hagberg, personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg.

Marianne Bergius, övertandläkare på Mun-H-Center i Hovås.

Lisa Bengtsson, logoped på Mun-H-Center i Hovås.

Gustaf Nylén, pedagog, Ågrenskas barnteam.

Samuel Holgersson, sjuksköterska, Ågrenskas barnteam.

Malena Ternström, socionom Ågrenska.

Här når du oss!

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

Innehåll

Genetisk översikt vid Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom	5
Genetik och symtom vid Pitt-Hopkins syndrom	6
Genetik och symtom vid Mowat-Wilsons syndrom	11
Oskar har Mowat Wilsons syndrom	16
Epilepsi och kognitiv utvecklingsstörning	17
Oskar får epilepsi	22
Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd	22
Oskar får kontakt med habiliteringen	25
Kommunikation	27
Oskars pedagoger börjar använda tecken	31
Motorik och rörelse	33
Oskar har svårt att komma till ro	36
Att ha ett barn med Pitt-Hopkins syndrom	37
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	41
Syskonrollen	44
Oskar har två systrar	47
Munhälsa och munmotorik	48
Oskar nu och i framtiden	53
Information från försäkringskassan	54
Samhällets övriga stöd	58
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	63
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	63
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	64
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	66

Genetisk översikt vid Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom

– **Många sjukdomstillstånd är ett resultat av både genetiska faktorer och miljö. Genetiska faktorer gör att barn med ett visst syndrom, orsakat av en eller flera mutationer i arvsmassan, får vissa svårigheter. Men hur uttalade svårigheterna blir för barnets vardag och liv påverkas till stor del av omgivningsfaktorer.**

Det säger Britt-Marie Anderlid som är överläkare och arbetar vid Neuropediatrika mottagningen på Astrid Lindgrens barnsjukhus och vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm. Hon föreläste om genetiken bakom Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom tillsammans med Ann Nordgren, som är docent och överläkare vid Kliniskt genetiska avdelningen på Karolinska Universitetssjukhuset.

Människans genetiska uppsättning

Varje människa har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens alla celler. Generna är drygt 20 000 till antalet och finns i de DNA-spiraler som formar våra 46 kromosomer (23 kromosompar).

Alla människor har olika typer av förändringar i sin arvs massa, men bara en mindre andel av dem ger upphov till symtom. Förändringar som ger upphov till sjukdom brukar kallas *mutationer*.

Det finns olika typer av mutationer. *Punktmutationer* är till exempel när en enda nukleotid, alltså en av ”byggstenarna” i DNA:t, är förändrad. En *deletion* innebär att det fattas genetiskt material på en kromosom, medan *duplikation* innebär att det finns extra genetiskt material. Vid *insertioner* har genetiskt material ”klippts in” på fel ställe.

Våra gener utgör mallar för olika proteiner. Mutationer kan därför medföra olika konsekvenser vid bildandet av proteiner. Till exempel kan ett protein bildas i för liten mängd eller helt saknas, eller så kan mutationen leda till att fel protein bildas. Detta leder till olika symtom hos personen som har mutationen.

– Så kallade *frameshift-mutationer* eller *stopppmutationer* är den allvarligaste typen av mutationer och oftast de som ger upphov till

Pitt-Hopkins eller Mowat-Wilsons syndrom, säger Britt-Marie Anderlid.

En frameshift-mutation innebär att en eller flera nukleotider, alltså byggstenar i DNA-spiralen, tagits bort eller lagts till på ett sätt som gör att alla nukleotider som kommer efter den förskjuts och hamnar i fel läge. Eftersom nukleotiderna kodar för aminosyror tre och tre gör detta med största sannolikhet att fel aminosyror kopplas in i proteinet efter förändringen, eller att avläsningen tar slut för tidigt. En stoppmutation innebär att avläsningen av ett protein-recept upphör på fel ställe. Det gör att ett förkortat och felaktigt protein bildas.

Analysmetoder

Vissa mutationer är små och kräver att varje nukleotid läses av för att de ska upptäckas. Andra är stora och syns redan med den trubbigare metoden kromosomanalys.

– Kromosomanalysen började användas redan på 1950-talet, det var då vi insåg att varje person har 46 kromosomer. Forskningen går snabbt framåt men fortfarande kan vi långt ifrån allt om våra genetiska förutsättningar, säger Britt-Marie Anderlid.

Genetiken bakom Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom

De genetiska förändringar som ger upphov till Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom är *konstitutionella*, vilket innebär att de finns med från födseln i kroppens alla celler. (Motsatsen – *förvärvade* genetiska förändringar – är sådana som kan uppstå senare i livet, exempelvis vid cancersjukdom.)

Pitt-Hopkins syndrom uppstår som en följd av en mutation i genen TCF4, som finns på kromosom 18q21.1. Det betyder att den sitter mitt på den långa armen på kromosom 18. Genen som är förändrad vid Mowat-Wilsons syndrom kallas ZEB2 och är lokaliserad till kromosom 2q22.3, vilket innebär att den sitter på den långa armen på kromosom 2.

Genetik och symtom vid Pitt-Hopkins syndrom

– Pitt-Hopkins syndrom är en mycket ovanlig sjukdom. För tillfället finns bara sju kända fall i Sverige.

Det säger Ann Nordgren som är klinisk genetiker på

Karolinska Universitetssjukhuset i Solna, och som också arbetar på Centrum för sällsynta diagnoser.

Av alla barn som föds i Sverige har omkring en procent någon kromosomrubbing. En till två procent har en *monogen sjukdom*, alltså en sjukdom som uppstått på grund av en mutation i en enda gen. Pitt-Hopkins syndrom är ett exempel på en sådan sjukdom. En dryg procent av alla barn som föds i landet har en allvarlig missbildning och strax under två procent har en så kallad *icke-specifik mental retardation*, alltså en utvecklingsstörning som inte har någon klar orsak.

– Detta innebär att uppemot sex procent av alla barn som föds har någon svårighet som beror på genetiska orsaker, säger Ann Nordgren.

Det finns mer än 8000 sällsynta diagnoser, varav fler än 700 påverkar ansiktets utseende. Drygt tusen påverkar kroppens längd och/eller proportioner. Ett syndrom är en *kombination av symtom* som tros ha en gemensam genetisk bakgrund.

– Mutationer sker hela tiden och om det råkar ske i en gen som är viktig kan en sjukdom uppstå. Således kan ingenting i miljön, vare sig under graviditeten eller efter förlossningen, orsaka Pitt-Hopkins syndrom, säger Ann Nordgren.

Pitt-Hopkins syndrom

Pitt-Hopkins syndrom, som förkortas PTHS, förekommer hos ett barn per 34 000 – 41 000 födda. Det finns omkring 300-400 kända fall i världen, men sjukdomen är troligtvis underdiagnostiserad. Det kan finnas lindrigare former som mer sällan upptäcks.

– PTHS är lika vanlig bland kvinnor som bland män, samt i alla befolkningsgrupper, säger Ann Nordgren.

Sjukdomen upptäcktes sedan två läkare i Australien beskrivit patienter med utvecklingsstörning och ovanligt stora munnar. 1989 fick sjukdomen sitt namn.

PTHS uppstår på grund av en mutation i genen TCF4, som finns mitt på den långa armen på kromosom 18. Det är en stor gen. Olika former av mutationer finns beskrivna hos patienter med sjukdomen, men mutationens typ eller storlek tycks inte ha betydelse för sjukdomens svårighetsgrad. Det pågår dock just nu forskning om det här.

– Proteinet som mutationerna kodar för är viktigt och uttrycks i många delar av kroppen, till exempel i hjärnan, lungorna,

nervsystemet och i händer och fötter. Det förklarar den komplexa symtombilden, säger Ann Nordgren.

PTHS uppstår oftast som resultat av en nymutation och är då inte nedärvt från någon av föräldrarna. Föräldrar till ett barn med nymutation löper därför mycket liten risk att på nytt få ett barn som har PTHS.

– Oftast är risken inte ökad alls, men för att säga det säkert måste man veta vilken typ av mutation som orsakat sjukdomen. Ta gärna med eventuella syskon vid genetisk rådgivning, säger Ann Nordgren.

Det finns fall beskrivna där två syskon har sjukdomen. Detta är resultat av så kallad *germinal mosaicism*, vilket innebär att den mutation som påträffats hos det drabbade barnet också finns i en del av äggen eller spermerna hos någon av föräldrarna.

– Det är därför viktigt att utreda sjukdomens bakomliggande orsak. Om man vet den exakta orsaken kan fosterdiagnostik erbjudas vid en eventuell ny graviditet, säger Ann Nordgren.

Personer som själva har PTHS kan föra den vidare enligt ett *autosomt dominant* ärftlighetsmönster. Det innebär att i genomsnitt hälften av barnen kommer att ärva sjukdomen. Dock finns inga fall beskrivna där personer med PTHS fått egna barn.

Symtom vid PTHS

Barn med Pitt-Hopkins syndrom föds ofta vid utsatt tid, men har låg muskeltonus och sen motorisk utveckling. I början sover de ofta väldigt mycket och upplevs som ”tysta och snälla” – de gör inte mycket väsen ifrån sig. Det stora sömnbehovet gör att de kan behöva väckas när de ska äta, och leder ibland till att de får svårt att hålla vikten.

Motorisk utveckling

Barn med PTHS har försämrad motorik och koordinationsförmåga. De flesta börjar gå sent, ofta i fyra- till sexårsåldern. Det är vanligt att de går ostadigt och med benen brett isär. Vissa går bra, andra kan endast gå med stöd. En del lär sig inte alls att gå.

Mental utveckling

Den psykomotoriska utvecklingen är försenad hos barn med PTHS, och de har också en utvecklingsstörning. Talförmågan saknas hos en del, och blir hos andra begränsad.

Epilepsi

Ungefär hälften av barnen har epilepsi. Den debuterar i olika åldrar, från ett till 18 års ålder. Typ och svårighetsgrad kan variera, men oftast kan epilepsin kontrolleras med hjälp av mediciner.

Hjärnan

En magnetkameraundersökning av hjärnan ser på många barn med PTHS helt normal ut. En del har dock viss påverkan på hjärnan, exempelvis en underutvecklad hjärnbalk och/eller vidgade ventriklar.

Ögonavvikelser

Påverkan på ögonen förekommer hos 60 procent av barnen.

– Det är viktigt att hålla koll på synen, en del utvecklar kraftig närsynthet redan innan två års ålder, säger Ann Nordgren.

Skelning, astigmatism (krökning av hornhinnan) och nystagmus (ögondarrning) kan också förekomma.

Skelett

Små eller smala händer och fötter är vanligt.

– Några kan ha avsmalnande fingrar, andra breda fingertoppar. En del saknar böjveck på tummens insida, säger Ann Nordgren. Många barn med PTHS har plattfot, och/eller en överlappande femte tå. Ungefär en fjärdedel drabbas av skolios, sned rygg. Det är viktigt att hålla koll på eftersom tillståndet kan förvärras om det inte behandlas.

Mag- och tarmproblem

Det är vanligt att barnen har uppfödningssvårigheter, men problemen brukar bättra sig när de blir äldre. Förstoppning är vanlig och kan ställa till stora besvär. Lite färre än hälften har problem med reflux, magsyra som läcker ut från magsäcken.

– Det är viktigt att utreda om barnet har reflux eftersom det kan göra ont och leda till andningsbekymmer, säger Ann Nordgren.

Andning

Lite fler än hälften av barnen har perioder av ”flåsande andning” i vaket tillstånd, som kan efterföljas av andningsuppehåll. Det kallas *episodisk hyperventilering*.

– Detta kan vara under några månader för att sedan försvinna och aldrig återkomma. Men det kan också stanna kvar under lång tid, säger Ann Nordgren.

Hyperventileringen kommer ofta i samband med oro eller

upphetsning, men aldrig under sömnen. Oftast uppträder andningsproblemen, om de alls kommer, någon gång mellan fem och tio års ålder. De har inget samband med epilepsi.

Beteende

– Barn med PTHS beskrivs ofta som glada, men det är också vanligt med skrik och utbrott. Många är blyga och oroliga i nya situationer, säger Ann Nordgren.

Självskadande beteende kan förekomma, liksom handstereotypier, det vill säga upprepade rörelser med händerna. Det kan vara viftningar, klappningar, tvättrörelser eller att barnet ständigt för händerna till munnen. Omkring hälften har sömnstörningar. En del barn med PTHS får också tilläggsdiagnosen ”atypisk autism”.

– Det är dock inte så vanligt, och barnen med atypisk autism är fortfarande mycket mer sociala än barn med ’vanlig’ autism, säger Ann Nordgren.

Utseende

Utseendeförändringarna hos barn med sjukdomen är ofta diskreta och kan vara svåra att ens lägga märke till för någon som inte vet vad den ska titta efter. Men gemensamma drag för personer med PTHS är exempelvis fylliga, röda läppar, stor mun, gleshet mellan tänderna, djupt liggande ögon, hög näsrygg och nedtryckt nästipp. Ljusa fläckar i huden (hypopigmenteringar) kan förekomma och ibland har inte testiklarna vandrat ner hos det nyfödda barnet. Ofta blir dragen mer tydliga med åldern.

Tillväxt

Tillväxten är oftast normal vid födseln, men en fjärdedel av barnen växer lite för långsamt. Det är vanligt att huvudomfångets tillväxt planar ut. 10-60 procent av barnen har mikrocefali (litet huvud).

Rekommenderade kontroller vid Pitt-Hopkins syndrom

Det finns inget som tyder på att personer med PTHS skulle få ett förkortat liv. Inga av symtomen är farliga på ett livshotande sätt. Barnen behöver dock kontakt med många specialister under uppväxten och vuxenlivet. Några exempel är:

- Neuropsykiatriska kontroller
- Habiliteringskontakter, exempelvis med sjukgymnast, psykolog och logoped
- Kontakt med magtarmspecialist vid förstoppning

- Kontroller av längd och vikt
- Undersökning av rygg och skoliosutveckling
- Andningsregistrering vid hyperventilation
- Regelbundna undersökningar av ögonens funktion
- Barnneurologiska kontroller vid epilepsi
- Kontakt med barnpsykiatriker/habiliteringsläkare vid beteendeproblem
- Genetisk vägledning i samband med diagnos. Då kan med fördel även syskonen följa med eftersom de ofta har många funderingar och frågor som rör ärftlighet.

Behandling

Behandlingen vid Pitt-Hopkins syndrom är symtomatiskt, vilket betyder att den syftar till att lindra de symtom som sjukdomen medför. Symtomen ser olika ut för varje individ – alla med syndromet har inte alla symtom!

Genetik och symtom vid Mowat-Wilsons syndrom

– Mowat-Wilsons syndrom är en relativt nyupptäckt sjukdom som är ovanlig och medför många olika typer av symtom. Det säger Britt-Marie Anderlid som är överläkare vid Neuropediatrika mottagningen på Astrid Lindgrens barnsjukhus och vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Mowat-Wilsons syndrom beskrevs 1998 av David Mowat och Meredith Wilson. De hade kontakt med sex patienter som liknade varandra utseendemässigt och som hade en liknande symtombild: utvecklingsstörning, litet huvud och Hirschsprungs sjukdom. Personer med Hirschsprungs sjukdom saknar nerver i ett avsnitt av tjocktarmen vilket gör att tarmen blir utspänd, med svår förstoppning som följd.

2001 identifierades mutationer i genen ZEB2 hos individer som har Mowat-Wilsons syndrom. Genen kodar för ett så kallat zinkfingerprotein. Att ha minskad mängd av detta protein innebär en påverkan på gener som har betydelse för utvecklingen av nervsystem, matsmältningskanal och andra inre organ, samt för ansiktsdragen.

Det är inte känt hur många som har syndromet, men det förekommer i alla befolkningsgrupper. En uppskattning är att det rör sig om två personer per 100 000, vilket skulle innebära att det föds två barn per år med syndromet i Sverige.

Ärftlighet

Mowat-Wilsons syndrom nedärvs autosomt dominant. Det innebär att om den ena föräldern har sjukdomen, alltså en normal gen och en muterad, blir risken för varje barn att ärva sjukdomen 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

Vanligtvis uppstår syndromet som resultat av en *nymutation*, alltså en förändring av arvsanlagen som uppträder för första gången hos personen själv och är inte nedärvd från någon av föräldrarna. Den nyuppkomna förändringen i arvsmassan hos barnet blir ärftlig, och som vuxen riskerar personen att föra den muterade genen vidare till hälften av sina barn. Det är dock inte känt huruvida någon med Mowat-Wilsons syndrom har fått egna barn.

Föräldrar till ett barn med en nymutation löper en mycket liten ökad risk att på nytt få ett barn med sjukdomen. Det går ändå inte att helt utesluta förekomst av mosaicism, det vill säga att en del av könscellerna hos någon av föräldrarna har mutationen.

Uppreppningsrisken är då förhöjd.

– Om mutationen är känd är fosterdiagnostik möjlig vid en eventuell kommande graviditet. Det är viktigt att veta att risken för syskon och övriga personer i familjen inte är högre än för vem som helst, säger Britt-Marie Anderlid.

Symtom

Alla barn med Mowat-Wilsons syndrom har en utvecklingsstörning. De har låg muskelspänning, vilket leder till att den motoriska utvecklingen blir försenad. De flesta lär sig att gå först i två till fyra års ålder och går ofta med benen brett isär.

Förstoppning är vanlig, liksom mikrocefali (litet huvud), kortvuxenhet och andra utseendemässiga särdrag, samt epilepsi. Det förekommer också inre missbildningar på hjärta, hjärna, ögon, könsorgan och urinvägar.

Utvecklingsstörning

Utvecklingsstörningen är hos de flesta barn med syndromet måttlig till svår. Det medför att språkutvecklingen är försenad, att

möjligheterna att utveckla ett talat språk är begränsade och att barnen ofta förstår mer än de själva förmår uttrycka.

– Många av barnen har en lättsam personlighet, men beteendeproblem är också vanliga. Barnen kan vilja tugga på saker, gnissla tänderna och/eller ha repetitiva beteenden, alltså att de upprepar en rörelse eller ett ljud. Det är också viktigt att veta att många har nedsatt smärtkänslighet, säger Britt-Marie Anderlid.

Epilepsi

70-75 procent av barnen har epilepsi. Många olika typer av anfall förekommer, vanligast är fokala anfall och så kallade frånvaroattacker.

– Det är vanligt att anfallen debuterar någon gång efter ett års ålder, ibland till en början som feberkramper. I vissa fall blir epilepsin svårbehandlad, framför allt under barnåren. Många klarar sig dock utan mediciner när de blir vuxna, säger Britt-Marie Anderlid.

Utseendemässiga särdrag

De specifika drag som förekommer hos barn med syndromet kan vara subtila. Ofta är de svåra att se hos det lilla barnet, men förändras över tid och kan bli tydligare med åren.

Anletsdrag som är gemensamma för personer med Mowat-Wilsons syndrom är exempelvis långsmalt ansikte (främst hos äldre), utstående öron, buskiga ögonbryn, brett avstånd mellan ögonen, rundad nästipp (främst hos yngre) och framträdande haka.

Ögonsymtom

Barn med Mowat-Wilsons syndrom kan ha små ögonglober och hängande ögonlock, så kallad ptos. En del skelar. Grå starr förekommer också, liksom påverkan på synnerven (opticusatrofi) och *Axenfelds missbildning* (vilken medför missbildningar i de främre delarna av ögonen).

– Jag skulle rekommendera undersökning hos ögonläkare någon gång per år för att upptäcka eventuell påverkan på ögonen eller synen, säger Britt-Marie Anderlid.

Förstoppning

Förstoppningsbesvär förekommer både hos dem som har Hirschsprungs sjukdom (vilket är ungefär hälften av barnen), och hos dem som inte har det.

– Kronisk förstoppning kan vara väldigt besvärlig, men genom att medicinera med Movicol eller andra läkemedel och ge dagliga vattenlavemang kan man ofta hålla magen i schack.

Det kan också hjälpa att tänka på vad man äter – gärna lättsmält mat som är ”snäll” mot magen.

Missbildningar

Ibland förekommer missbildningar på ett eller flera inre organ. Fyra av fem barn med Mowat-Wilsons syndrom har mikrocefali, litet huvud. Ungefär hälften har en underutvecklad hjärnbalk.

Även urinvägar och könsorgan kan vara påverkade.

Njurmissbildningar förekommer hos vissa, vilka kan påvisas med hjälp av ultraljudsundersökning. Pojkar kan ha testiklar som inte vandrat ner i pungen, och/eller hypospadi (att urinröret mynnar på undersidan av snoppen).

– Ungdomarna kommer in i puberteten precis som andra jämnåriga, säger Britt-Marie Anderlid.

Olika typer av hjärtfel ses hos ungefär hälften av barnen, men det är ovanligt att hjärtfelet är livsförkortande.

– Utöver symtomen som nämnts kan också skolios (sned rygg), krokiga fingrar, tillväxthämning, kluven gom och bettavvikelser förekomma. Men alla barn med syndromet drabbas förstås inte av alla symtom. Det är viktigt att komma ihåg! säger Britt-Marie Anderlid.

Att ställa diagnos och behandla sjukdomen

En misstanke om syndromet uppstår som följd av kliniska observationer och bekräftas genom DNA-analys. Det är också mycket viktigt att utreda graden av svårigheter inom de olika områden som kan påverkas. Det för att kunna bekräfta barnets behov av stöd, exempelvis i form av särskolans resurser.

Behandlingen går ut på att minska konsekvenserna av de symtom som uppstår. En del symtom kan kräva operation (exempelvis vissa hjärtfel, skolios och Hirschsprungns sjukdom) medan andra behandlas med mediciner, såsom epilepsi och kronisk förstoppning. Det är viktigt med en tidig kontakt med habiliteringen, där barnet och familjen kan få hjälp av exempelvis sjukgymnast, logoped, arbetsterapeut, specialpedagog, kurator och psykolog.

Frågor till Britt-Marie Anderlid och Ann Nordgren

Vilka likheter och skillnader finns mellan Pitt-Hopkins syndrom och Mowat-Wilsons syndrom?

– De båda syndromen har många likheter. Motoriska svårigheter, hypotoni, utvecklingsstörning och diskreta utseendeförändringar är saker som förenar dem. Dessa symtom förekommer också vid en rad andra syndrom, som liknar dessa två. Mowat-Wilsons syndrom skiljer sig från Pitt-Hopkins i att det oftare förekommer inre missbildningar hos de barnen. De andningsbesvär som förekommer hos barn med Pitt-Hopkins syndrom förekommer inte hos barnen med Mowat-Wilsons, säger Ann Nordgren.

Är det vanligt att barn med dessa syndrom har laktosintolerans eller glutenallergi?

– Nej, inte vanligare än hos andra. Men självklart kan det förekomma, precis som hos vem som helst, säger Britt-Marie Anderlid.

Vad kan man göra åt sömnsvårigheter?

– Barnens dygnsrytm kan vara rubbad, vilket kan bero på störningar i melatoninbalansen. Melatonin bildas normalt när det är mörkt och sjunker på dagen när det är ljust. Om rytmen är rubbad kan man prova att tillsätta melatonin på medicinsk väg. Det är ett kroppseget hormon och därför inte konstigare att använda än att tillsätta insulin om man är diabetiker. Förutom medicinering kan man också prova att se över rutinerna kring sömnen och/eller testa vissa hjälpmedel, som ett tungt kedje- eller bolltäckes som kan hjälpa barnet att komma till ro, säger Britt-Marie Anderlid.

Hur allvarligt är det om mitt barn drabbas av skolios?

– De skolioser som drabbar barn med syndrom kommer ofta tidigare och blir svårare än de som drabbar barn generellt. Barn med syndrom behöver därför oftare opereras för sin skolios. Det är viktigt att som förälder påpeka för läkaren att det är viktigt att följa upp ryggen regelbundet. Fråga gärna hur ryggen ser ut vid allmänna kontroller så att detta inte glöms bort, säger Britt-Marie Anderlid.

Hur blir framtiden för barnen med Mowat-Wilsons syndrom?

– Personer med Mowat-Wilsons syndrom har ofta en måttlig till svår utvecklingsstörning vilket medför stora behov av hjälp under

hela livet. Det innebär inte att barnen bor kvar hemma för alltid, men att de inte kommer att kunna bo självständigt och klara sig på egen hand. Sjukdomen är inte progressiv, motoriken försämras inte med tiden och epilepsin blir tvärtom ofta bättre med åren, säger Britt-Marie Anderlid.

Vi upplever att vi alltid måste kämpa mot myndigheterna. Hur hanterar vi det?

– Mitt tips är att engagera sig i en förening, det är lättare än att vara ensamma. Kontakta gärna Riksförbundet Sällsynta diagnoser, de har mycket samlad kunskap och erfarenhet av hur det är att ha ett barn med en sällsynt diagnos. Många föräldrar upplever det som kämpigt att de måste utbilda alla de möter i vad deras barns sjukdom innebär – är den ovanlig känner ju väldigt få till den. Ofta är det bättre ju öppnare man kan vara med information i olika sammanhang, den som förstår mer blir ofta mer tolerant och lyhörd inför situationen, säger Ann Nordgren.

Oskar har Mowat Wilsons syndrom

Oskar är 14 år och kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Linda, sin pappa Rolf och systrarna Frida, 10 år och Maja, 4 år.

Graviditeten med Oskar var som vilken som helst. Ingen märkte något avvikande, berättar Linda. Hon gick tiden ut med Oskar, men när han väl hade fötts syntes det första tecknet på att något inte var helt som det skulle. Oskar föddes med hypospadi, vilket innebär att urinröret mynnade ut på undersidan av snoppen istället för på ollonet.

– Så fort han hade kommit ut hörde jag personalen prata om att de 'måste ta kromosomprover'. Det kändes väldigt läskigt och konstigt, och det var svårt att förstå vad det innebar, säger Linda.

Under första natten åt inte Oskar som han skulle. Magen svullnade upp och han ville inte lugna sig. Det visade sig att ett fel på tarmarna gjorde att han inte kunde bajsas, och Oskar opererades därför i magen någon dag senare. Då fick han stomipåse.

– Vi låg inne på sjukhuset i två-tre veckor, och under den tiden upptäcktes också ett hjärtfel. Oskar hade ASD och VSD samt öppen ductus. ASD innebär att det finns ett hål i skiljeväggen

mellan förmaken, vilket gör att förmak, kammare och lungpulsåder förstoras. VSD innebär att det finns ett hål i skiljeväggen mellan kamrarna. Felet gör att blodet blandas och får gå en extra gång genom lungorna. Hjärtat får då arbeta mer.

Till en början gjorde man ingenting åt Oskars hjärtfel eftersom läkarna ville att han skulle få återhämta sig efter magoperationen.

Stomin fungerade bra från första början. Under de första månaderna var Oskar dock slö, sov mycket och åt varannan timme. På grund av hjärtfelet orkade han inte äta sig fullt mätt varje gång han åt utan behövde istället äta lite oftare.

Vid fyra månaders ålder korrigerades hjärtfelet genom en operation.

– Alla operationer har lyckligtvis gått väldigt bra för Oskar. Vi har legat inne två veckor varje gång men sluppit komplikationer i samband med ingreppen, säger Linda.

Operation nummer tre gjordes när Oskar var ett drygt år. Då visste läkarna att hans tarmproblem var Hirschsprungs sjukdom, det vill säga avsaknad av nervceller i en del av tarmen. Halva tjocktarmen opererades bort. Läkarna lade också ner tarmen så att Oskar skulle kunna bajsas normalt istället för via stomin.

– Det var starten på stora tarmbesvär som höll i sig ända tills Oskar var tio år. Han blev svårt förstoppad och kräktes mycket.

Tarmproblemen har nog överskuggat alla andra symtom och svårigheter för vår del, säger Linda.

Epilepsi och kognitiv utvecklingsstörning

– Epilepsi är vanligare hos personer med utvecklingsstörning än hos andra. Många barn med Mowat-Wilsons eller Pitt-Hopkins syndrom har epilepsi i någon form.

Det säger Gunnar Braathen, överläkare och neuropediatriker på habiliteringen i Göteborg.

Alla barn med Pitt-Hopkins eller Mowat-Wilsons syndrom har en kognitiv utvecklingsstörning, men svårighetsgraden varierar.

Diagnosen utvecklingsstörning ställs utifrån IQ-nivå, som mäts genom specifika tester. Hos en person med IQ-nivå mellan 50 och 70 räknas utvecklingsstörningen som *lindrig*, vid IQ 35-50 betecknas den som *måttlig*, vid 20-25 som *svår* och under 20 som

grav. Genomsnittsnivån för befolkningen är ett IQ på 100.

– Det är dock viktigt att veta att man inte ställer diagnosen utvecklingsstörning enbart utifrån IQ-tester, utan också alltid väger in den adaptiva förmågan, alltså hur bra barnet klarar vissa saker utifrån sin ålder. Det handlar till exempel om språklig förmåga, hur väl det klarar sociala kontakter och ADL, allmän daglig livsföring, säger Gunnar Braathen.

I genomsnitt har en fjärdedel av alla personer med utvecklingsstörning också epilepsi.

– Det är vanligare med epilepsi hos dem som har en svårare utvecklingsstörning, eftersom de också har en svårare hjärnskada, säger Gunnar Braathen.

Ungefär tre av fyra barn med Mowat-Wilsons syndrom – och hälften av barn med Pitt-Hopkins syndrom – har epilepsi.

Vad är epilepsi?

Man skiljer på enstaka epileptiska anfall och på diagnosen epilepsi. Ett *tillfälligt anfall* kan bero på tillfällig överaktivitet i grupper av nervceller i hjärnan. Det blir då obalans i nervcellernas impulser, vilket lätt leder till rundgång där nervcellerna påverkar varandra och bli synkrona, det vill säga bildar en kortslutande enhet. För att detta ska ske måste minst 10 000 nervceller vara inblandade. Ett sådant anfall kan ha många olika orsaker, och förekommer ibland bara en enstaka gång hos en person.

Att få diagnosen epilepsi innebär däremot att man har en ökad benägenhet att få upprepade, provocerade epileptiska anfall.

Anfallen uppstår då alltså inte bara vid feber eller annan påverkan på kroppen, utan mer slumpvis. Det finns många olika former.

– Det är viktigt att kartlägga vilken typ av epilepsi ett barn har eftersom behandlingsmetoderna och prognoserna skiljer sig åt, säger Gunnar Braathen.

Genom EEG-undersökning av hjärnan kan en läkare se om det förekommer epileptisk aktivitet. EEG-bilden kan också ge svar på vilken typ av epilepsi det rör sig om.

Olika anfallstyper

Det finns många olika typer av epilepsi, och många olika typer av anfall. En del personer med epilepsi får samma typ av anfall varje gång, andra drabbas av många olika.

Anfallen delas in i två huvudtyper: *primärt generaliserande* (då hela hjärnan är engagerad från anfallets start) eller *fokala* (då anfallet startar i en specifik del av hjärnan.)

Den vanligaste typen av anfall är *generaliserande toniskt kloniska anfall*, det som tidigare kallades *grand mal*. Sådana anfall gör att kroppen spänns och faller ihop, personen som drabbas kan bli blå och det hela ser oftast dramatiskt ut för omgivningen. Ungefär hälften av alla med epilepsi har sådana anfall.

– Det är inte farligt så länge inte anfallet varar för länge, uppemot 30-60 minuter. Då kan personen ta skada, men inte på grund av syrebrist som många tror, utan på grund av näringsbrist i hjärnan. Under ett anfall går enormt mycket energi åt, säger Gunnar Braathen.

Efter fem till tio minuter kan man därför ge kramplösande medicin som bryter anfallet. Nackdelen med att ge medicin är att den ofta gör personen mycket trött efteråt. Det kan ta ett helt dygn att repa sig.

Absenser är så kallade frånvaroattacker, som också är en form av primärt generaliserande anfall. Absenserna är inte lika tydliga för omgivningen, men kan märkas genom att den som drabbas blir frånvarande, ”tappar tråden” och kanske stirrar tomt framför sig under en kortare stund. Den som drabbas minns inget av anfallet efteråt.

Vid *myoklona anfall* kan man vara vid medvetande men få kraftiga muskelryckningar i armar, ben eller huvud. Ofta rycker det i hela kroppen samtidigt. Dessa anfall kommer oftast på morgonen och personen som drabbas kan i efterhand berätta hur det kändes.

Toniska anfall innebär att kroppen spänns och sträcks utan ryckningar, medan *atoniska* anfall medför att all muskelspänning släpper. En lindrig variant av den senare formen kan vara att man nickar till med huvudet.

Fokala anfall uppstår i en begränsad del av hjärnan och kan exempelvis synas genom ryckningar i ena armen eller ena kroppshalvan. Personen som drabbas är ofta delvis vid medvetande, exempelvis kan det vara så att hen själv märker vad som händer men kan inte prata.

– Den här typen av anfall kan få pågå lite längre innan man ger Stesolid eller annan medicin, säger Gunnar Braathen.

Det är vanligast att fokala anfall kommer när man slappnar av efter aktivitet. Perioden runt insomning och uppvakning är också extra känsliga.

Prognos

Tre faktorer påverkar hur epilepsin utvecklar sig: *orsak*, *debutålder* och *lokalisering* (var i hjärnan epilepsin uppstår). Ofta är det stor skillnad mellan epilepsi som drabbar en i övrigt frisk person, och epilepsi som drabbar en person som en del av ett syndrom.

– Även debutålder spelar in när man ska bedöma hur prognosen ser ut. Om epilepsin debuterat när barnet var mellan två och tio år är utgångsläget ofta bättre än om den debuterade tidigare än så, säger Gunnar Braathen.

Behandling

Den främsta behandlingsmetoden för epilepsi är medicinering. Det finns en mängd olika läkemedel och många gånger behövs en kombination för att uppnå bästa effekt. Därför måste man prova sig fram. Personer med utvecklingsstörning som också har epilepsi får ofta en mer svårbehandlad epilepsi än personer som i övrigt är friska.

– Om inte medicinering hjälper bör man överväga epilepsikirurgi. För många leder det till anfallsfrihet, men tyvärr går inte alla former av epilepsi att operera, säger Gunnar Braathen.

Ungefär 70-80 procent av dem som opereras blir helt av med sina anfall. När epilepsin sitter på flera ställen i hjärnan är dock inte kirurgi möjlig.

En annan metod är stimulering av vagusnerven (VNS), som går ut på att man med hjälp av en liten medicinteknisk apparat sänder elektriska impulser till den vänstra vagusnerven i halsen.

Signalerna når hjärnan och bromsar nervcellsaktivitet som kan ge upphov till epileptiska anfall. Metoden fungerar ofta inte direkt, det kan ta några månader innan man märker av eventuell anfallsförbättring.

En del personer med epilepsi blir hjälpta av en specifik kost, så kallad *ketogen diet*. Då går man över till en extremt fettrik och kolhydratfattig kost, vilket kan minska anfallen.

– Kosten är mycket detaljerad och omläggning till en sådan diet måste ske med hjälp av en dietist, det är inget man kan eller ska mixtra med på egen hand, säger Gunnar Braathen.

Många faktorer påverkar helhetsituationen

Det är inte bara typen av anfall och utfallet av behandlingen som påverkar situationen för barn med epilepsi.

– Mycket runt barnet är viktigt att ta hänsyn till, såsom

omgivningens attityder, hur bra det fungerar i skolan och så vidare, säger Gunnar Braathen.

Det är bra att ta hjälp av särskilda epilepsiteam för att skapa en så bra situation som möjligt. Utprovningen av läkemedel innebär ofta en vågskål mellan önskan att bli anfallsfri och att slippa biverkningar av medicinerna.

– Om anfällen minskar till hälften anser man att medicinen fyller sin funktion. Då ska man fortsätta med behandlingen, så länge biverkningarna är acceptabla, säger Gunnar Braathen.

Eftersom barn med utvecklingsstörning oftare drabbas av en mer komplicerad epilepsi än andra, med olika typer av anfall, är det vanligare att det behövs en kombination av flera olika mediciner. Detta ökar i sin tur risken för biverkningar. Biverkningar som är övergående är exempelvis trötthet, illamående, magont och yrsel. Av dem är trötthet och yrsel ofta beroende av dosen, de blir alltså värre om dosen är hög.

– Vid kombinationer av mediciner är det viktigt att man inte tar en för hög dos av varje preparat, säger Gunnar Braathen.

Kognitiva och motoriska biverkningar i form av minnesproblem, koncentrations- och koordinationssvårigheter samt påverkad reaktionsförmåga kan också förekomma.

– De mer allvarliga biverkningarna, som innebär att man genast ska sluta med en medicin, är exempelvis utslag, påverkan på lever eller benmärg, humörförändringar, extrem trötthet eller drastisk viktökning.

Chansen att bli anfallsfri är störst för dem som redan tidigt får en positiv effekt av behandlingen.

Frågor till Gunnar Braathen

Hur länge ska man fortsätta att behandla efter att en person med epilepsi blivit anfallsfri?

– Det vanliga är att man brukar prova att sätta ut medicinerna om patienten varit anfallsfri i två år. Om han eller hon haft en svår form tycker jag dock att man kan vänta i tre år.

Spelar typen av anfall någon roll för risken att de kommer tillbaka när man satt ut medicinerna?

– Det kan finnas fog för att vara mer försiktig med att sätta ut

mediciner om barnet haft fokala anfall från start. I det läget kan det ställa till det om man slutar för tidigt och anfällen kommer tillbaka. Men om barnet haft stora anfall tidigare bör det vara lika lätt att bli anfallsfri igen om man skulle ha otur och anfällen kommer tillbaka.

Oskar får epilepsi

Oskar var ungefär två år när han fick tre eller fyra stora epileptiska anfall på kort tid. Linda råkade vara hemma ensam med Oskar varje gång och tyckte att anfällen såg otäcka ut.

– Det gjordes snabbt ett EEG, och därefter sattes medicin in för att vi skulle få bukt med anfällen. Det hjälpte direkt och Oskar blev nästintill anfallsfri, säger hon.

Några år senare fick Oskar nya anfall, denna gång i form av frånvaroattacker. Läkarna bedömde att det berodde på att han vuxit ur medicinen. Han fick prova en ny, som hjälpte.

– Vi har förstått att epilepsin kan vara väldigt besvärlig för många men för oss har det inte varit något stor grej. Medicinerna hjälper väldigt bra och epilepsin är ingenting vi tänker på alls i vardagen, säger Linda.

Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd

– **En första kontakt med habiliteringen tas ofta när det upptäcks att ett barn har en försenad motorisk eller kognitiv utveckling.**

Det säger Barbro Westerberg som är neuropediatriker och habiliteringsöverläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Sverige är ett föregångsland när det gäller habilitering. Verksamheten startade på 1950-talet i Göteborg och Uppsala med habiliteringscentrum för personer med cerebral pares.

Det som utmärker habiliteringens arbetssätt är att personalen arbetar i team där läkare, sjuksköterskor, sjukgymnaster, arbetsterapeuter, kuratorer, psykologer, logoped, specialpedagoger och fritidskonsulenter ingår. De kommer

tillsammans med föräldrarna fram till vad barnet behöver för insatser inom varje område.

Barn med Mowat-Wilsons eller Pitt-Hopkins syndrom har symtom från många delar av kroppen och symtombilden varierar från person till person. Barnen har därför varierande behov av behandlingsinsatser och stöd.

– Ofta kan många av insatserna, som exempelvis medicinska aspekter, kommunikationsträning och sjukgymnastik, koordineras från habiliteringen, säger Barbro Westerberg.

Fysisk aktivitet är viktig och många habiliteringar har motorik-, sim- och ridgrupper eller liknande aktiviteter. Man kan prova sig fram för att hitta rätt träningsform för barnet.

Grundtanken med habiliteringen är att underlätta för alla förmågor som barnet har. Ordet habil betyder ”göra skicklig”. För att tillhöra en habilitering ska man ha behov av flera av habiliteringens kompetenser.

Alla kan kommunicera

Att få hjälp att hitta rätt metod och hjälpmedel för att främja kommunikationen är en betydelsefull del av habiliteringens verksamhet. Många barn med Pitt-Hopkins eller Mowat-Wilsons syndrom förstår vad omgivningen säger men kan inte själva uttrycka sin reaktion på det som sagts. Detta kan vara mycket frustrerande.

– Jag tycker att man tidigt ska koppla in en logoped och en specialpedagog. De är viktiga personer för barn med de här syndromen. Alla människor kan kommunicera men det är väldigt viktigt att hitta rätt form, säger Barbro Westerberg.

På habiliteringen kan man få hjälp med att testa och utveckla vilka kommunikationssätt som fungerar bäst för varje barn.

Utvecklingsnivån för barnen med Pitt-Hopkins eller Mowat-Wilsons syndrom varierar och det går inte att säga på förhand vilka svårigheter varje barn kommer att ha.

Ibland misstas personer med utvecklingsstörning för att ha autism, eftersom kommunikationen ofta inte fungerar så bra. Autism förekommer något oftare hos barn med syndrom än hos andra, men är i sig inget syndrom utan en *funktionsdiagnos*. Det finns ingen genetisk orsak till autism.

Utvecklingsförsening eller utvecklingsstörning?

Utvecklingsförsening är ett uttryck som används när man tror att det finns sannolikhet att barnet kommer komma ikapp andra jämnåriga. När man misstänker att det inte kommer att hända, som exempelvis vid Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom, säger man istället utvecklingsstörning.

– Det är viktigt att känna till barnets utvecklingsnivå för att kunna anpassa pedagogiska insatser i förskola och skola, säger Barbro Westerberg.

Det görs alltid minst två begåvningsbedömningar, ibland fler, för att resultatet ska bli så tillförlitligt som möjligt. Inför skolstarten är det bra att se över vilka insatser som kan komma att behövas, såsom exempelvis särskola.

Det är habiliteringspersonalens uppgift att se till att uppföljningar görs av de svårigheter och sjukdomar som barnen på grund av sitt syndrom löper ökad risk för.

– Vi på habiliteringen vet vad vi kan erbjuda barnet och ska berätta det för föräldrarna. Det är inte föräldrarnas uppgift att själva veta vad de kan eller ska be om hjälp med.

På habiliteringen försöker man att samordna besöken till de olika teampersonerna så att familjerna slipper komma vid onödigt många tillfällen. Ibland kan habiliteringspersonalen också göra hembesök eller vid behov följa med på möten med skolpersonal eller andra personer i barnets vardag.

– Vi ordnar också möten med föräldrar och mor- och farföräldrar eller andra nära anhöriga. Då kan man prata om hur barnet mår, vad funktionsnedsättningen innebär nu och i framtiden och hur det påverkar varje persons roll gentemot barnet. Sådant är inte alltid lätt att tala om i vardagen, säger Barbro Westerberg.

Habiliteringsläkarna kan också hjälpa till med att skriva intyg till försäkringskassan, kommunen, assistansbolag eller till andra instanser inom sjukvården och samhället.

– Vi gör en medicinsk beskrivning av vad barnet har för diagnos och vad den innebär. Men det är föräldrarna som vet alla detaljer i vardagslivet, vilka behov som finns i hemmet och hur de ser ut, säger Barbro Westerberg.

Frågor till Barbro Westerberg

Vad är en habiliteringsläkare?

– Det är en utbildad barnläkare med vidareutbildning inom barnneurologi och habilitering. Barnen som är inskrivna hos habiliteringen behöver också träffa barnläkare utanför habiliteringen, till exempel vid akuta sjukdomsfall, eftersom habiliteringarna inte har samma resurser som sjukhusen har.

Hur vet man att barnen har ont om de inte kan uttrycka det?

– Det är naturligtvis jätteviktigt att veta om barnen har ont, och inte alltid lätt att avgöra om det förhåller sig så. För det första finns det specifika smärtor som är vanliga för barn med en viss diagnos. Dessa är extra viktiga att hålla koll på. Barn som inte rör sig så mycket kan till exempel lättare än andra få frakturer på skelettet. En del barn kan få huvudvärk i samband med epileptiska anfall och förstoppning, som är ett vanligt problem, kan leda till magont. Men barnen kan förstås ha ont var som helst, precis som alla andra.

– Det är viktigt att leta reda på om och varför barnet har ont. Föräldrarna vet ofta skillnaden på när barnet skriker av smärta och när det skriker av frustration eller ilska. Den kunskapen måste vi som läkare ta hjälp av när vi ska undersöka barnen.

Vår son äter och växer på längden men går ändå inte upp tillräckligt i vikt. Vad kan vi göra?

– Att han växer på längden visar att han tillgodogör sig näring. Barn som är pigga på dagarna och sover bra får i sig det de behöver, jag skulle tro att er son kommer att börja lägga på sig vikt rätt vad det är. Barn med syndrom har ett fel på någon gen vilket orsakar problem, men de har ju också mängder av friska gener från sina föräldrar. Dessa gener påverkar naturligtvis också barnen. Det kan vara bra att tänka på att alla barnens egenskaper inte har med syndromet att göra.

Oskar får kontakt med habiliteringen

När Oskar var omkring ett år blev han inskriven på habiliteringen, eftersom han var sen i sin motoriska utveckling. Han kunde inte sitta själv och fick bland annat hjälp med sittträning och annan träning med stöd av sjukgymnast.

– Vi hade ingen aning om att de olika problemen som Oskar hade haft hängde ihop med varandra och var en del av ett syndrom, säger mamma Linda.

Oskar började i förskolan när han var 1,5 år, i vanlig grupp men med en egen resursperson.

– Vi hade varit oroliga innan eftersom Oskar varken kunde gå eller göra ljud ifrån sig, men det fungerade jättebra på förskolan, säger Linda.

När familjen flyttade fick Oskar istället plats på en särskild resursförskola med färre barn. Det fungerade också bra och Linda och Rolf var nöjda med beslutet att byta till specialförskolan. Där hade personalen erfarenhet av att arbeta med barn med särskilda behov.

När Oskar var 3,5 år började han gå med stöd av en rollator. Efter ytterligare något år kunde han släppa den och gå på egen hand. Ungefär i samma veva föddes hans lillasyster Frida.

– Det var skönt att han lärde sig gå när Frida kom, men det blev ändå en väldigt körig period. Under ett halvår hade vi det jättestressigt i vardagen. Till slut såg en kvinna på habiliteringen hur dåligt jag mådde. Hon ordnade då så att Oskar kunde få vara hela dagar på förskolan istället för de vanliga 15 timmarna i veckan. Det gjorde enorm skillnad för oss, säger Linda.

Förändringen gjorde att hon fullt ut kunde koncentrera sig på att vara mamma till Frida på dagarna. När Oskar var hemma mycket behövde han sin mammas fulla fokus.

– Oskar har alltid trivts på förskolan och haft jätteroligt där, så det kändes heller inte som någon nackdel för honom.

Hypospadin, urinröret som satt lite fel, korrigerades genom två operationer när Oskar var i fyraårsåldern. Sedan dess har han inte haft några problem med att kissa. Men han var ofta sjuk under de första åren. Han hade så många öroninflammationer att han fick hål på trumhinnan och varje gång han blev förkyld fick han hög feber. Han blödde ofta i tarmen och familjen var mycket på sjukhus. Efter ett av besöken hos habiliteringsläkaren när Oskar var fem-sex år, blev Linda och Rolf uppringda efteråt. Läkaren hade läst en artikel om ett syndrom som han ville testa Oskar för. Några prover togs och en vecka senare ställdes diagnosen Mowat-Wilsons syndrom.

– Det var mest skönt, vi visste ju redan att något inte stämde med Oskar. Det var en lättnad att slippa leta mer efter orsaken, säger Rolf.

Informationsmässigt gav diagnosen dock inte så mycket. Mowat-Wilsons syndrom är så pass ovanligt att familjen hittade väldigt lite information om sjukdomen på internet. De förstod dock att många av Oskars symtom hängde ihop med varandra och var en del av hans syndrom.

– Vi kunde bocka av symtomen som fanns beskrivna ett efter ett, och det var på något sätt skönt eftersom det fick oss att tänka att det då kanske inte skulle dyka upp så mycket mer framöver. Det stod att det mesta brukar lugna ner sig efter skolåldern och det har också stämt för Oskars del, säger Linda.

Kommunikation

– Barn med Pitt-Hopkins eller Mowat-Wilsons syndrom kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Hos barn med utvecklingsstörning är språksvårigheter en del av symtombilden, men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna. Det säger pedagog Britt Claesson som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.

DART arbetar med att hjälpa personer med kommunikations-svårigheter att hitta rätt metod och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. De arbetar också mycket med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilken bland annat finns beskriven i två av FN:s konventioner: barnkonventionen och konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vad är kommunikation?

Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation. Alla människor kommunicerar. Redan som nyfödda börjar vi kommunicera med kroppen och genom gråt, säger Britt Claesson.

Vi kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga och lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Barn kan visa att de vill kommunicera

på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

– Det vi tolkar som bus eller ett ”negativt beteende” kan ibland vara tecken på att barnet vill få uppmärksamhet och bli sett. Han eller hon kan ha lärt sig att utbrott väcker reaktioner hos de vuxna. Betrakta detta som kommunikation och försök räkna ut vad barnet egentligen vill säga, säger Britt Claesson.

Kommunikationshjälpmedel

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt. Det finns ingen risk att man hämmar talet bara för att man lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation. Detsamma gäller för flerspråkighet – forskning om tvåspråkiga barn med funktionsnedsättning visar att tvåspråkigheten är en tillgång i den kommunikativa utvecklingen.

Kommunikationsutvecklingen hos barn sker i olika steg. En trappstegsmodell med fem steg beskriver utvecklingen, från *Spontana handlingar* – där barnet reagerar på händelser inifrån kroppen, såsom hunger och törst – till *Symbolkombination* då barnet kommunicerar med fler än 50 symboler och dessutom kan sätta samman dem till meningar. Däremellan finns ett brett spektrum med möjliga kommunikationssätt.

Pitt Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom yttrar sig på olika sätt hos olika individer. Behoven vad gäller stöttning i den kommunikativa utvecklingen varierar därför.

Språk och tal

Språket är vårt tankeverktyg som är uppbyggt av ljudsystem, ordförråd, grammatik och förmågan att förstå och berätta. Det bygger på våra gemensamma överenskommelser om att vissa ljud och ord står för vissa betydelser.

Talet är ett av många sätt vi har att uttrycka språk på. När vi talar omvandlas signaler från hjärnan till motoriska rörelser i munnen och strupen, så att vi kan forma exakta ord. Alternativa kommunikationsmetoder kan verka komplicerade, men är i allmänhet förenklade jämfört med den komplexa talfunktionen.

AKK som stöd

AKK är en förkortning av *alternativ, kompletterande kommunikation*, som finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. DART har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen.

– Inom AKK pratar man om olika redskap och metoder som underlättar kommunikationen. Det är omgivningen som har ansvar för att metoderna och redskapen ska fungera för personen som behöver stöd i sin kommunikationsutveckling, säger Britt Claesson.

Förutom bilder, tecken, symboler, kommunikationsapparater och datorer finns idag också appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

– Man ska inte vara rädd att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Detta förvirrar inte barnet – tvärtom kommer barnet att själv välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst.

Det svåra med AKK är vanligtvis att veta vilka tecken eller bilder man ska börja med, och hur man bygger upp ett användbart ordförråd. *Pragmatic Organisation Dynamic Display* (PODD) är kommunikationsböcker där man kan arrangera bilder så att barnet har tillgång till sina ord i de flesta situationerna.

För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd både från föräldrarna och från skola, habilitering och andra berörda. Det underlättar om alla i omgivningen är engagerade och samarbetar.

Viktigt med tidigt stöd

Det finns många fördelar med att redan tidigt sätta in stödinsatser för kommunikation. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig kan man exempelvis minska frustration och problemskapande beteende. Alla människor kan utvecklas i sin kommunikation – hur långt beror bland annat på hur bra stöd personen får från sin omgivning.

Barn som har svårt att motoriskt producera tal behöver stimulans att utveckla sitt språk. Detta underlättar för användningen av AKK, samt för tal-, läs- och skrivutveckling. Många barn förstår mer än de själva kan uttrycka, men andra kan behöva AKK-stöd även för förståelsen.

Hur mycket barnet förstår beror bland annat på dess erfarenheter, om hen har ett språk att formulera erfarenheterna med och i vilken miljö kommunikationen sker.

– Förmågan att förstå och kommunicera varierar också med

dagsformen. Ett epileptiskt anfall kan till exempel orsaka stark trötthet vilket tillfälligt försämrar möjligheterna till kommunikation. Men det som är svårt ena dagen kan fungera jättebra nästa, säger Britt Claesson.

Hur ska man börja?

När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt för barnet och samtalspartnern i början. Det är bra att sätta igång i en situation som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya.

– Fasta rutiner är självklart viktiga, men också lek och spontana situationer. Leken stimulerar oss till att utvecklas, säger Britt Claesson.

För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och olika kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Modell är den vuxne genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnen, exempelvis att peka på bilder.

Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. Det är bra att vidga sin syn på vad kommunikation är. En tumregel kan också vara att använda sig av 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 tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation.
- 3. Tolka och bekräfta:** Tolka och bekräfta vad personen gör, inte bara vad den säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel ”ah, du leker med bilen” eller ”spanar du efter katten nu?”. Detta är också kommunikation.

Här hittar du appar och andra hjälpmedel

Det finns många webbplatser, forum och facebookgrupper som skriver om och diskuterar appar som hjälpmedel. Men det kan vara svårt att hitta rätt. Därför finns projektet *Appar för kommunikation* som samlar appar och styrsätt för smarta telefoner och surfplattor i ett forum på internet. Det hittar du här:

www.hi.se/kommunikationsappar

En del barn lägger hela handen på skärmen och har svårt att bara använda spetsen av pekfingeret. Då kan man ta på en bomullshandske och klippa hål för pekfingertoppen. Det kan göra det lättare att använda surfplattan eller telefonen! Det finns också speciella pekhjälpmedel och andra alternativa styrsätt att tillgå.

Ett projekt på DART, *Kom Hit – Kommunikationsstöd i vårdssituationer*, har som syfte att tillgodose barnets rätt till kommunikation enligt FNs barnkonvention och konvention för personer med funktionsnedsättning. Genom projektet vill DART bidra till ökad aktivitet och delaktighet för barnet under vårdvistelse eller tandvårdande behandling.

DART kan kontaktas via dart.su@vgregion.se, på telefon: 031-342 08 01, eller via webbplatsen www.dart-gbg.org

Här kan man få information och tillgång till AKK-hjälpmedel:

- Logoped eller pedagog på habiliteringen kan vara en första kontakt.
- DART lägger ut en del symbol- och bildkartor på webben. Där finns också mer information om appar för kommunikation med mera.
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten)
www.spsm.se
- Hjälpmedelscentralen
- Datatek / bibliotek

Oskars pedagoger börjar använda tecken

Redan på förskolan började Oskars pedagoger att använda tecken som stöd i kommunikationen med honom. Det tyckte Linda och Rolf var jättebra, det var skönt att personalen på den nya förskolan var van vid att stötta barn med särskilda behov.

De fick också själva, tillsammans med flera nära släktingar, gå en teckenkurs för att lära sig mer om hur de kan använda tecken som stöd.

– Det var väldigt värdefullt, men samtidigt svårt när vi inte fick någon respons från Oskar. Det gjorde att vår teckenanvändning hemma dog ut med tiden. Men de fortsatte med den i förskolan och skolan, säger Rolf.

Det dröjde många år innan Oskar själv gjorde något tecken tillbaka, men familjen har alltid uppfattat att Oskar förstår mycket av vad de säger.

– Han är väldigt kommunikativ även om han inte talar. Han pekar och visar på andra sätt aktivt vad han vill, säger Linda.

När det var dags för skolstart började Oskar i en särskoleklass och fick för första gången åka skolskjuts till skolan.

– Det kändes ovant till en början, att skicka iväg honom på egen hand sådär, men vi var med i början och det har fungerat toppen, säger Linda.

När Oskar hade börjat skolan provade sig läraren fram med ett stort antal kommunikationsmetoder. Logopeden på habiliteringen hjälpte till att skriva ut olika hjälpmedel.

– Mycket, till exempel en handdator, fungerade dåligt eftersom den krävde finmotoriska färdigheter som Oskar inte hade, säger Linda. Att trycka på saker fungerade inte heller så bra eftersom Oskar då bara tryckte och tryckte utan att stanna upp och reflektera över vad han såg.

Med tiden upptäckte familjen dock att han var intresserad av bilder, och att han var duktig på att se bilder och detaljer även när de var små, berättar Rolf. Oskar tycker om att titta på bilder, både foton och ritade figurer, och skolpersonalen började använda bilder som stöd i samtalen.

Det har fungerat jättebra. Idag har Oskar en kommunikationsbok full med bilder som han alltid har med sig. De föreställer både foton på personer i omgivningen och ritade symboler för olika ord. I boken kan Oskar peka för att kommunicera med omgivningen. I skolan finns samma bilder uppsatta på stora ark vilket gör att det går ännu snabbare att pekprata.

– Han är jätteduktig och hittar rätt bland bilderna mycket snabbare än vi gör, säger Linda.

För några år sedan, när Oskar var i tioårsåldern, åkte han iväg tillsammans med sina föräldrar på en kommunikationsutredning. Där testades många olika kommunikationssätt och utredaren bekräftade föräldrarnas känsla av att kommunikationsboken med bilder i var det som fungerade allra bäst för Oskar.

Motorik och rörelse

– Fysisk aktivitet är viktig för alla barn, självklart även för barn med funktionsnedsättning. Att röra på sig är bra dels för att kroppens funktioner ska fungera optimalt, men också för att skapa delaktighet i sociala sammanhang.

Det säger Marika Jonsson som är legitimerad sjukgymnast på Habiliteringen Hisingen i Göteborg.

Sjukgymnastik, eller fysioterapi som det numera oftast kallas, utgår ifrån evidensbaserad forskning. Det är studier som vetenskapligt bevisat vilka metoder och träningsformer som har effekt för olika fysiska symtom. För vissa sällsynta diagnoser råder det ibland brist på forskningsstudier eftersom så få personer är drabbade.

– I de fallen är det viktigt att noga utvärdera resultaten av träningen. Jag träffar många barn med sällsynta diagnoser och arbetar då utifrån symtombilden, alltså vilka motoriska färdigheter och svårigheter just det barnet har, säger Marika Jonsson.

Många barn med Pitt-Hopkins eller Mowat-Wilsons syndrom är sena i sin motoriska utveckling. Hos en sjukgymnast kan barnen bland annat få råd om träning och hjälp med att utreda orsakerna till de motoriska svårigheterna. För varje barn görs en individuell analys, där sjukgymnasten bland annat tittar på ledrörlighet, muskeltonus, muskelstyrka, huvudkontroll, balans, hur kroppen svarar på belastning och vilken viljemässig rörelseförmåga barnet har i olika positioner.

– Många barn med de här två syndromen har låg muskeltonus och kan vara överrörliga, det vill säga är slappa i kroppen. Det påverkar bland annat sittandet, ståendet och gåendet, säger Marika Jonsson. Låg muskelspänning och överrörlighet påverkar också hur väl barnet kan hålla uppe huvudet. Huvudkontrollen är väldigt viktig för balansen.

– Därför tittar jag på hur barnet håller sitt huvud och hur detta påverkar rörelserna i resten av kroppen. Om ett barn exempelvis sitter med huvudet aningen framåtvinklat kan det bli svårare att svälja, säger Marika Jonsson.

Att huvudet hamnar i en bra position är viktigt av ergonomiska och funktionella skäl, men också för barnets möjligheter att aktivera sig. Därför är det bra att justera sittställningen vid behov.

– Ändra position ofta. Ingen sittställning är god nog att sitta timme ut och timme in i, säger Marika Jonsson.

Barn med Pitt-Hopkins eller Mowat-Wilsons syndrom löper något högre risk än andra att utveckla skolios, sned rygg.

– Ortoser och andra hjälpmedel kan vid behov hjälpa barnen att stötta upp, förbättra kroppens funktioner och skydda lederna, säger Marika Jonsson.

En del barn som är överörliga ligger nattetid i en ställning som gör att lederna är i sina ytterlägen, vilket är ogynnsamt. Då är det viktigt att hjälpa dem hitta en sovställning som är mer skonsam.

Balanssvårigheter

Balans är otroligt komplext, och kräver samspel mellan synen, hörseln, proprioceptionen (kroppens förmåga att avgöra kroppsdelarnas position) och det vestibulära inflödet (kroppens sätt att registrera hur vi rör oss).

Vid balansträning är det bra att tänka på att yttre förutsättningar, såsom exempelvis bra belysning, har stor inverkan på balansförmågan.

– Se till att barnen ser så bra som möjligt. En kvällspromenad i skymningen kan vara en alltför svår utmaning för ett barn med balanssvårigheter, säger Marika Jonsson.

En förklaring till att en del barn har svårt att gå, stå och röra sig kan vara att de har en försämrad *förberedande muskelaktivering* som hos andra förbereder kroppens muskler på de motoriska rörelser som väntar.

Det är viktigt att analysera i vilka situationer barnet behöver förbättra sin balansförmåga. Att kunna stå på ett ben är kanske inte så viktigt, medan man kan ha god nytta av att kunna stå upp på en buss, eller sitta bra på en stol.

– Det vi vet är att man blir bättre på det man gör. Fundera på i vilka situationer barnet behöver sin balans och fokusera träningen där. Barn med försenad motorisk utveckling behöver mer tid på sig, och mer stöd i att lockas att utföra vissa rörelser som de kanske annars gärna undviker på grund av svårigheterna.

Viktigt med fysisk aktivitet

Marika Jonsson betonar vikten av att barnen får röra på sig mycket. Det är bra dels för konditionen, men också för att lindra smärta, förbättra andningen, öka blodcirkulationen, förbättra mag- och tarmaktiviteten och för att minska risken för benskörhet. När man rör sig får också ledbrosket sin näring. Ökad aktivitet kan även leda till att koncentrationsförmågan förbättras och att barnets delaktighet i sociala sammanhang ökar.

– Försök locka barnet till så mycket rörelse som möjligt. Man får testa sig fram för att hitta aktiviteter som passar just ens eget barn. Ridning och simning eller vattenlek fungerar bra för många barn. I en bassäng kan barnen röra sig på ett annat sätt än på land, säger hon.

Forskning visar att motorik och kognition hänger tätt samman. Det innebär att fysisk aktivitet också kan stimulera de kognitiva färdigheterna. Alla barn mår bra av att aktivera sig fysiskt, men aktiviteterna bör anpassas individuellt.

– Ibland möter jag barn som har hjärtfel, vilket till exempel kan förekomma vid Mowat-Wilsons syndrom. I dessa fall tar jag som sjukgymnast alltid kontakt med barnets hjärtläkare. När jag utformar sjukgymnastiken utgår jag alltid från hjärtläkarens bedömning av hur mycket och hur ansträngande aktivitet som är optimalt för just detta barn, säger Marika Jonsson.

Personer i barnens omgivning måste skapa förutsättningar för rörelse. Det är viktigt att ge tillräcklig hjälp – men inte för mycket så att barnens egna initiativ till utveckling hämmas.

– Motivation är en jätteviktig faktor, om inte barnet självt är motiverat kommer det inte hända så mycket. Familjemedlemmarna spelar en betydande roll eftersom de kan komma med idéer om hur träningen kan göras rolig för just deras barn eller syskon, säger Marika Jonsson.

Lyft säkert – både för din egen och barnets skull

Ergonomi – att hitta hjälpmedel och metoder som skonar kroppen i olika situationer – är viktigt för alla människor för att kroppen ska hålla i längden. För föräldrar till barn med särskilda behov, som kanske behöver lyftas mycket, är det extra viktigt att vara medveten om sin lyfteknik. Det är bra att jobba förebyggande för att motverka att man får ont i ryggen.

Tänk på att:

- Hålla barnet nära din egen kropp.
- Böja på knäna, inte på ryggen.
- Knipa vid lyft.
- Undvika vridningar under lyften.
- Låta barnet hjälpa till så mycket som möjligt.

- Använda tillgängliga hjälpmedel som exempelvis lyftar, gåbälten, handtag på väggen eller snurrbara bilbarnstolar.

– Det är de små lyften som görs i vardagen som i längden resulterar i ryggsmärta. Det är viktigt att låta barnen hjälpa till och stötta upp i lyftet så gott det går. Det underlättar för den som lyfter och hjälper dessutom barnen att bibehålla den muskelstyrka de har, säger Marika Jonsson.

Kontakten med sjukgymnasten är olika tät i olika utvecklingsfaser. I en tillväxtfas kan en tätare kontakt vara bra för att sjukgymnasten ska kunna ställa in hjälpmedel och hjälpa till att utforma träningsprogram.

– Senare kan det komma perioder då det räcker att barnet kommer för uppföljning någon gång om året.

Frågor till Marika Jonsson

Min son har inte träffat någon sjukgymnast på två år. Tycker du att det är för lång tid?

– Det tycker jag spontant låter lite länge, men det är beroende på hur färdigvuxet barnet är. Om barnet närmar sig vuxen ålder kanske det inte händer så mycket motoriskt just nu, och då minskar behovet av tät kontakt med sjukgymnast. Detta måste avgöras individuellt. Om ett barn till exempel löper risk att utveckla skolios eller andra skador är det viktigt att träffas oftare än om barnet inte löper ökad risk för det.

Oskar har svårt att komma till ro

Oskar har kontakt med en sjukgymnast men träffar henne inte så ofta. Familjen tar kontakt med henne när de tycker att det behövs. Sömnen är ett område som varit problematiskt. De första åren var Oskar vaken flera timmar per natt, men i fyraårsåldern fick han melatonin för att sova bättre, vilket hjälpte.

– Han vaknar fortfarande varje natt, men när någon av oss lägger oss intill honom somnar han om. Det gjorde han inte när han var yngre, då ville han upp och leka vad klockan än var, säger Linda. Just nu testar familjen ett så kallat kedjetäcke för att se om det kan

förbättra Oskars sömn. Ett sådant ger lite tyngd mot kroppen och kan göra det lättare att komma till ro. Hittills har det dock inte medfört någon stor skillnad för Oskar.

Ett tag testade han också medicin mot ADHD-problematik, eftersom han har svårt att koncentrera sig och snabbt tappar intresset för det han håller på med. Medicinen gjorde honom lugnare, men hade nackdelen att det tog honom flera timmar varje kväll att komma till ro och somna.

– Med tanke på att han har sömnsvårigheter redan som det är var det helt klart inte värt det, säger Linda.

Att ha ett barn med Pitt-Hopkins syndrom

Leva Evrell är mamma till Katarina Evrell, som är 28 år och har Pitt-Hopkins syndrom. Lena kom till Ågrenskas familjevistelse för att berätta om hur det är – och hur det har varit genom åren – att vara mamma till ett barn med diagnosen.

Lena Evrell och hennes man har tre barn: Henrik som är 32 år, Katarina som är 28 år och Mimmi som är 25 år.

Det är Katarina som har Pitt-Hopkins syndrom. Hon föddes i Storbritannien när familjen bodde där under en period.

– Jag såg direkt att något inte riktigt stämde med Katarina, kanske för att det var mitt andra barn och jag därför hade Henrik att jämföra med. Katarina var liten till växten och kunde inte suga ordentligt, säger Lena.

De tidiga kontakterna med sjukvården blev negativa för henne, eftersom hon inte kände att hon blev trodd i sin oro över att något var fel med dottern.

– Läkarna uppfattade mig bara som en överdrivet orolig mamma.

Men med tiden uppmärksammades dock Katarinas olika svårigheter. Hon är bland annat gravt synskadad och har haft glasögon sedan ett års ålder.

– Synnerven är skadad och det är svårt för oss att veta exakt hur mycket hon uppfattar med synen. Hon ser litegrann på nära håll men inte på långt håll, säger Lena.

Katarina var också sen i den motoriska utvecklingen. Hon hade en missbildning på fötterna, som tenderade att böjas inåt, och satt till

en början i rullstol. Trots besvären fick hon ingen diagnos, läkarna kallade hennes tillstånd ”grav utvecklingsstörning av okänd anledning”.

– Det hade tagit lång tid att ens få mina tankar om utvecklingsstörning bekräftade. Allt detta komplicerade kontakterna med myndigheter som gärna vill ha ett namn på problemen, säger Lena.

Katarina börjar i förskolan

När Katarina skulle börja i förskola tänkte hennes föräldrar att hon skulle gå i en vanlig grupp, precis som ”alla andra” barn. Det fungerade dock inte riktigt så bra som de hade hoppats. Lena upplevde att Katarinas autistiska beteende förvärrades och blev mer påtagliga.

– Vi upplevde att integreringen av barn med särskilda behov på den tiden fungerade mer som en skola för de andra barnen, för att de skulle lära sig att det finns barn med funktionsnedsättningar. Detta kändes högre prioriterat än att utveckla och anpassa pedagogiken så att den också passade barnen med särskilda svårigheter, säger Lena. Eftersom det fungerade så dåligt på förskolan fick Katarina börja i första klass, i en särskola, ett år för tidigt.

– Det var en enorm lättnad för oss och en fantastisk förbättring för Katarina. I skolan fanns hjälpmedel och erfaren personal som gjorde hennes skolgång till något utvecklande.

När Katarina var sju år fick hon diagnosen Retts syndrom, som har en del likheter med Pitt-Hopkins syndrom. Att få ett namn på hennes svårigheter kändes som en lättnad för familjen. Samtidigt trodde Lena aldrig riktigt på att det verkligen var Retts syndrom Katarina hade. Hennes symtombild stämde inte riktigt med det som stod skrivet om sjukdomen.

Diagnosen Pitt-Hopkins syndrom ställdes först många år senare. Katarina var med i en forskningsstudie angående de andningsuppehåll som hon har haft såväl dagtid som nattetid under många år. Idag vet familjen att detta är ett vanligt symptom vid Pitt-Hopkins syndrom, men det visste de inte tidigare. Andningsbesvären började ganska tidigt. Först trodde man att det rörde sig om frånvaroattacker, en typ av epileptiska anfall, och nattetid att hon hade mardrömmar eftersom hon kunde skrika till när hon vaknade. Katarina var 20 år när det konstaterades att det rörde sig om andningsuppehåll.

– I samband med forskningsstudien träffade vi en läkare som

misstänkte att Katarina kanske hade en annan diagnos än den som redan ställts. Det togs därför en del prover, varefter vi fick beskedet att hon har Pitt-Hopkins syndrom, berättar Lena.

Det fanns ingen eller mycket lite information att hitta om syndromet på internet, eftersom det är så ovanligt. Lena fick dock via nätet kontakt med några andra föräldrar till barn med Pitt-Hopkins syndrom, både i Sverige och i andra länder. Det tyckte hon var till stor hjälp.

Andningsproblemen har med tiden blivit mycket bättre – nu i vuxen ålder verkar det som att Katarina vuxit ifrån besvären. Den senaste mätningen tydde på att de försvunnit.

– Hon hyperventilerar fortfarande ibland, både dagtid och nattetid. Det kan komma när hon anstränger sig, men också helt spontant när hon bara sitter. Men hon får inte längre uppehåll i andningen vilket är väldigt skönt, säger Lena.

Även de beteendestörningar Katarina hade som barn, till följd av sin autismliknande störning, har blivit bättre med åren. Hon är som vuxen mycket lugnare.

Övergången till vuxenvärlden

När Katarina blev myndig blev det dags att skriva över henne till vuxensjukvården. Lena uppfattar överflyttningen från barnhabilitering till vuxenhabilitering som både svår och chockartad.

– Jag hade behövt vara mycket mer förberedd än jag var. Jag trodde att Katarina bara kunde flyttas över, att nya kontakter tog vid där de gamla slutade. Så var det inte alls, berättar hon.

På barnhabiliteringen hade familjen haft kontakt med en läkare som var kunnig, kände Katarina väl och fungerade som länken i kontakten med de olika specialisterna.

– På vuxenhabiliteringen finns ingenting sådant, där var vi tvungna att hålla i alla trådar själva.

Lena tycker att det hade varit lättare om sjukvården hade förklarat bättre vad som skulle hända när Katarina blev vuxen, och hur kontakterna med sjukvården skulle komma att se ut framöver.

När Katarina blev vuxen aktualiserades också frågan om hemifrånflytt. Lena och hennes man hade redan när Katarina var 14-15 år börjat prata med kommunen för att vara ute i god tid. Det var de senare mycket tacksamma för.

– Vi skapade en individuell plan för Katarina, som sedan följdes

upp från år till år. När det till slut blev aktuellt för henne att flytta hemifrån fanns det redan kontakter och andra förberedelser vidtagna för att detta skulle fungera på ett bra sätt, säger Lena. Hon tyckte att det var bra att dra igång processen så tidigt, det gjorde att hon och hennes man också hann vänja sig vid tanken på att hon en dag skulle flytta. Dessutom tror de inte att flytten hade varit möjlig att genomföra så pass snabbt om de dragit igång processen först när det var dags.

För Katarinas del fanns två alternativ gällande boende: gruppboende eller ett eget boende med personlig assistans. Familjen valde ett gruppboende, där Katarina idag bor tillsammans med fem andra.

Katarina flyttar hemifrån

Katarina flyttade till gruppboendet när hon var 22 år. Då började hon också i daglig verksamhet, vilket hela tiden sedan dess har fungerat jättebra. Verksamheten består bland annat av sinnesträning och musikterapi.

– Kattis trivs och är idag mycket lugnare och mindre utåtagerande än hon var tidigare, säger Lena.

Hon rekommenderar föräldrar till barn eller unga med särskilda behov att besöka olika dagliga verksamheter om det finns flera alternativ i staden där man bor, för att hitta den verksamhet som känns bäst för ens barn. Att känna sig trygg med det gör stor skillnad.

Idag gör Lena och resten av familjen många roliga saker tillsammans med Katarina. De går ut och äter på restaurang och åker på semesterresor, till exempel. Det brukar fungera smidigt och bra.

Vad har erfarenheterna inneburit?

Lena säger att hon har lärt sig mycket av Katarina och av situationen i stort.

– Den har fått mig att sätta mig in i saker jag inte skulle ha gjort om det inte vore för henne, och jag har träffat mängder av människor jag annars inte skulle ha kommit i kontakt med, säger Lena.

Hon tror också att hennes livssyn förändrats.

– Jag har insett att man inte kan planera och bestämma vad som ska hända i livet. Min inställning handlar mycket mer om 'här och nu' än den gjorde tidigare.

När det gäller nätverk och kontakter med andra har det inte alla

gångar varit så lätt att ha ett barn med syndrom. En del släktingar ur den äldre generationen upplevde Katarinas tillstånd som ”det värsta som kunde hända”, berättar Lena.

– Det är tråkigt, men vi har försökt att ta emot all hjälp vi fått från annat håll, från samhället till exempel. Katarina började till exempel tidigt på korttidsverksamhet eftersom vi bedömde att det var bra både för henne och för oss andra i familjen.

Lena tror inte att Katarinas syskon hamnat i kläm på grund av att Katarina behövt extra mycket stöd.

– Katarina har ju ett äldre och ett yngre syskon och båda har idag jättemycket kontakt med henne.

Lena tycker att det är skönt att känna att Katarina har ett gott liv idag. Många symtom har blivit bättre.

– Det enda som egentligen har blivit sämre med åren är hennes förstoppningsproblem. Idag är hon beroende av Microlax, ett lavemang, varje dag, säger Lena.

Motoriskt klarar sig Katarina ganska bra, hon kan gå men rör sig lite ”klumpigt”, och går brett isär med benen. När hon var 14 år stelopererades fötterna för att inte vika sig inåt. Än idag har Katarina ortoser på fötterna dag och natt.

Katarina pratar nästan ingenting, hon kan bara säga ”mamma”.

Men hon förstår väldigt bra. Under åren har hon använt många olika kommunikationshjälpmedel och hon har en bra ordförståelse.

– Vi märker att hon förstår väldigt mycket av vad vi säger, även om hon inte själv kan uttrycka sig i tal till oss, säger Lena.

På det stora hela upplever familjen att Katarina har det bra, hon är glad och har en meningsfull vardag som hon trivs med.

– Det är det viktigaste. Katarina mår bra och det får också resten av familjen att må bra, säger Lena.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnen har under vistelsen ett eget anpassat program.

– **Genom veckans aktiviteter vill Ågrenska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla, och barnteamet är noga med**

att anpassa innehållet så att förutsättningarna för varje barn blir så bra som möjligt, säger Gustaf Nylén som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Barn som har Pitt-Hopkins eller Mowat-Wilsons syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov.

Personalen på Ågrenska läser inför varje vistelse in medicinsk information och dokumentationer från tidigare familjevistelser för den aktuella diagnosen, samt samtalar med föräldrarna till de barn som ska komma. De får också information från barnens förskolor eller skolor. Utifrån informationen skräddarsys sedan veckans aktiviteter: ett för barnen med diagnos och ett för syskonen.

– Barn med Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom har inte bara olika symtom, symtomen varierar också över tid. Det som känns problematiskt en dag kan fungera bra nästa. Det är därför bra att försöka analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger Gustaf Nylén.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Det är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO. Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen.

– Förr fokuserade man mest på fysiska förutsättningar för varje barn. Idag utgår pedagogiken ifrån personer och miljö omkring barnet, och hur dessa faktorer kan anpassas på olika sätt. Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas av de hinder som finns, säger Gustaf Nylén.

Att stärka barnens delaktighet, självkänsla och sociala samspel är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö.

Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

– Vi är noga i valet av aktiviteter och anpassar aktiviteterna så att alla kan delta på sina egna villkor.

Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när

det behövs, men också att ha fingertoppskänsla nog att backa undan när det är möjligt. Att hitta den balansen är svårt men viktigt.

Det som kan vara svårt

Många barn med Pitt-Hopkins eller Mowat-Wilsons syndrom har kommunikationssvårigheter. Att främja kommunikationen är ett viktigt mål under vistelsen, och det görs bland annat genom att personalen är lyhörd, inväntar svar och tolkar individens egna uttryck, som miner, ögonrörelser, bilder och tecken. En viktig del i att kommunicera är att barnet själv kan vara med och påverka sin situation.

Det finns exempelvis många kommunikationshjälpmedel som går ut på att trycka på saker för att få fram olika ljud. Ytterligare ett tips är att använda en reläbox som kan kopplas till olika elektriska apparater, som en elvisp eller musikanläggning. På så sätt kan barnen genom att trycka på en större knapp sätta på och stänga av maskiner som annars kan vara svåra att manövrera. Gör man bara på rätt sätt kan alla hjälpa till att baka!

En lugn miljö och fasta rutiner underlättar för att skapa struktur. Barnen har en samling varje morgon och veckans dagar har alla fått en egen färg och en egen doft, som barnen får lukta på i en doftflaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan.

– Vi har också bildscheman över vad vi ska hitta på under dagen. Då ser barnen vad som ska hända och i vilken ordning vi ska göra aktiviteterna, säger Gustaf Nylén.

Alla människor, med eller utan diagnos, har nytta av olika typer av strategier för att komma ihåg, kunna planera och förbereda sig. De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på samma principer om tydlighet och struktur.

Blandning av aktiviteter

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar, taktil stimulans och avslappning varvas med mer motoriskt krävande programpunkter. För att stimulera grov- och finmotorik hålls många av aktiviteterna utomhus, till exempel i skogen eller på stranden. Tanken är att alla aktiviteter ska kännas roliga och naturliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls

uppe. Personalen är noga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

– För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiva förstärkningar.

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.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (www.spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning. Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den ”goda cirkeln” igång.

– Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

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

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt då situationen förändras, liksom frågor och funderingar.

– Syskon måste få möjlighet att ställa egna frågor angående systemns eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Samuel Holgersson.

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

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

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

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

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

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

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

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

Kunskap, känslor och bemästrande

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

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

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

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

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

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

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Många barn har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare.

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

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

Samuel Holgersson beskriver också positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättningar. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på www.syskonkompetens.se

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen 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.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

Oskar har två systrar

Oskar har två yngre syskon: Frida som är tio år och Maja som är fyra.

För Linda och Rolf har det varit viktigt att se till att tjejerna inte kommer i skymundan eftersom Oskar tar mycket av föräldrarnas tid och kraft. Sedan Oskar var åtta år har han bott på ett korttidsboende vissa dagar.

– I början var det jättesvårt, han grät när vi hämtade eller lämnade honom. Men vi kämpade på och efter något år upptäckte vi att det fungerade mycket bättre om Oskar åkte färdtjänst till korttidsboendet efter skolan. Det förflyttades brytpunkten för hämtning och lämning, säger Linda.

Idag trivs Oskar bra på sitt korttidsboende, där han bor tre

veckodagar och tre helgdagar i månaden. Vardagskvällarna ser ut ungefär som hemma, men på helgerna brukar personalen hitta på roliga aktiviteter, som bowling eller bio.

Korttidsverksamheten fungerar bra och har varit viktig för familjen. När Oskar är där får de en paus och hans systrar extra tid med föräldrarna.

– När Oskar var sjuk ofta när han var liten tänkte vi mycket på Frida och på hur det påverkar henne. För Maja är det lite annorlunda, under hela hennes liv har läget varit lugnare och stabilare med Oskar, säger Linda.

Frida och Maja har lite olika relation till Oskar. Frida har alltid varit medlaren i familjen, den som gett med sig direkt och räckt över en leksak till Oskar om han börjat bråka om den. Hon har hjälpt till mer hemma på ett sätt som Maja inte behövt. Maja, den yngsta systemen, bjuder Oskar på lite mer motstånd och säger ifrån mer än vad Frida gör, precis som hon gör till vem som helst.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk, ätande eller salivkontroll behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Marianne Bergius och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center.

Många diagnoser manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar funktioner i munnen och ansiktet. Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser.

Denna kunskap sprids sedan för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar. I landet finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa – i Umeå och Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrar får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen:



Tand- och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen kan bevara en god munhälsa. I den regelbundna undersökningen på tandklinik bör även kontroll av käkleder och tuggmuskulatur ingå. Bettutveckling, munhygien och eventuell mediciner är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

Munhälsa vid Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Pitt-Hopkins eller Mowat-Wilsons syndrom, enligt den medicinska litteraturen:

- Bred mun
- Framskjutande underkäke
- Glesställning av tänderna
- Överbett
- Tandgnissling dagtid
- Bitovanor
- Tänder som kommer fram senare än hos andra
- Nedsatt smärtekänslighet

– Natlig tandgnissling är ganska vanlig hos alla barn, men om man gnisslar tänder dagtid ökar risken för smärta eller skador på tänderna. Därför är vi lite extra observanta på det, säger Marianne Bergius.

Tandvård för barn med särskilda behov

Pedodonti erbjuder barn och ungdomar med speciella behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande. En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, som sedan individuellt kan kompletteras med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare. För barn som inte tycker om tandkrämssmak finns särskilda tandkrämer utan smak.

En bra metod för att förebygga karies är att plasta in tuggytorna på nya kindtänder. Då fyller man i gropiga tänder med ett tunt plastlager och skapar en slät yta, vilket skyddar mot bakterier. För att underlätta tandborstningen kan man stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd. När man ska borsta tänderna på väldigt små barn kan det vara lättare att lägga dem ner på en säng eller en matta.

Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och helst borsta två gånger om dagen. Det finns många olika typer av hjälpmedel att välja bland, såsom exempelvis olika typer av borstar och bitstöd.

Att tänka på:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket. Kom gärna redan när barnet är litet för en första bedömning.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen barnet ska sitta i.
- Se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom. Ta gärna kontakt med barnets läkare, i synnerhet om barnet har ett hjärtfel. Det kan vara bra att känna till inför olika ingrepp.
- Samboka gärna tandvårdsingrepp om barnet ändå ska sövas för någon annan typ av ingrepp.
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också oralmotorisk träning hos logoped för att förbättra ätande och salivkontroll.

- Vissa mediciner kan ge muntorrhet, vilket ökar risken för karies.

– Viktigast av allt är att förebygga problem med tänderna, eftersom eventuella ingrepp kan bli extra svåra att genomföra när det gäller barn med utvecklingsstörning eller andra svårigheter. Den förebyggande tandvården ska vara så bra att sjukdomar i munnen kan undvikas. Därför är det bra att tänka på vad man äter, hur ofta man borstar tänderna och hur ofta man besöker tandvården, säger Marianne Bergius.

Munmotorik vid Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom

Logopeder finns på habiliteringen, inom vården och på vissa håll även inom skolan. De kan till exempel utreda kommunikationsförmåga, sug-tugg- och sväljförmåga samt munmotorisk förmåga hos barnet.

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

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

Barn med Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom kan vara hypotona, alltså ha en låg muskelspänning, och ha påverkan på sensoriken i munnen. De kan också ha svårigheter med att styra munnens rörelser. Detta kan bland annat leda till talsvårigheter, ättugg- och sugproblem och bitovanor.

– Flera av barnen vi undersökt har också svårt med salivkontroll, alltså dregling. Detta kan variera från dag till dag och se olika ut för olika individer, säger Lisa Bengtsson.

Ofta är den sensoriska påverkan orsak till dreglingen. Barnen känner inte alltid när det är dags att svälja undan eller stänga munnen och då rinner saliv ut.

Kommunikationsproblem beror ofta på en kombination av svårigheter, så som utvecklingsnivå, språklig förmåga och svårigheter att forma tal.

Vad gör logopeden?

En logoped kan ge råd angående matning och/eller ättsvårigheter, tal- och kommunikationsträning samt hjälpa till med oralmotorisk träning.

– Oralmotorisk träning är bland annat bra för att hålla igång munnen så att inte muskulaturen försvagas och för att öka förmågan att kontrollera saliven, säger Lisa Bengtsson. Träningen kan också påverka eventuellt bitbeteende, förbättra ät- och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

Barnen med Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom har ofta hypotona muskler, vilket till exempel kan visa sig genom att också munmuskulaturen är slapp. Det kan, men behöver inte, medföra svårigheter med att äta och tugga.

Ättsvårigheterna kan bero på fysiska svårigheter att suga, dricka, tugga och svälja, men också på aptit, andningsproblem, upplevelse av mat och ätande eller på allmäntillståndet. En del barn har reflux och/eller magtarmproblem vilket också påverkar ätandet.

– Har man ättsvårigheter är det viktigt att titta på orsaken för att kunna göra något åt problemen, säger Lisa Bengtsson.

Att *tugga* ordentligt är viktigt, bland annat för att underlätta matsmältningen, äta säkert, stärka tuggmuskulaturen och för att känna mättnad och äta lagom mycket.

God tuggförmåga innebär bland annat att ha ett välfungerande bett, att kunna blanda tuggan med saliv och att föra tungan mellan kindtänderna för att forma tuggan.

Dregling kan också ha många olika orsaker. Det kan till exempel bero på oral dyspraxi, medicinering och sittställning.

– Det finns inte en enda specifik lösning på detta, utan många olika. Man måste också tänka över vems problemet är, har barnet besvär av sin dregling eller är det främst omgivningen som har det? säger Lisa Bengtsson.

Även *bitovanor* av olika slag förekommer hos barn med syndromen.

– Det lilla barnet undersöker hela världen med munnen. Detta beteende finns kvar hos en del äldre individer, bitovanor är till exempel ganska vanliga hos barn med epilepsi, säger Lisa Bengtsson.

Vi vet inte säkert orsaken till bitovanor. Att bita på saker kan ha med vakenhet att göra, helt enkelt vara ett sätt att hålla medvetandegraden uppe. Barn kan också bita på händer eller saker för att lindra smärta i munnen, eller för stimulering. Ibland hjälper det då att erbjuda alternativ, andra anpassade föremål att bita på eller sensomotorisk stimulering såsom munmassage.

Det är bra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat. Det kan vara tufft att som förälder alltid vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen ta kontakt med tandläkaren, logopeden och/eller ett oralmotoriskt team.

Läs mer hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i den nya skriften Uppleva med munnen. Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida:

www.mun-h-center.se

Oskar nu och i framtiden

Oskar har varit inskriven i specialisttandvården sedan han var liten. Han går till tandläkaren fyra gånger per år.

– Besöken går oftast inte så bra. Oskar har jättesvårt med allt som rör kontakt nära ansiktet och huvudet, så en tandläkarundersökning är svår att genomföra. Men det är bra att tandvårdspersonalen håller koll så gott de kan så att hans tandhälsa bibehålls, säger Linda.

Idag är Oskar en glad och aktiv kille och sjukvårdskontakterna totalt är betydligt färre än när han var yngre. Han kontrollerar regelbundet synen och hörseln, och mäter blodvärdet två gånger per år för att se att tarmen fungerar som den ska.

Under de tio första åren hade Oskar ständigt sår i tarmen. Han hade ont och skrek mycket, och fick järntillskott ett par gånger i veckan. Idag sköter han magen med ett vattenlavemang varje dag och det har inneburit en stor skillnad.

– Nu är han frisk och mår toppen. Hans blodvärden är stabila och hela situationen är annorlunda, säger Linda.

Vart tredje år går Oskar också på kontroller för sitt hjärtfel.

– De kontrollerna sker mer och mer sällan. I början gick han varje år, sedan vartannat och nu vart tredje. Läkarna säger att hjärtfelet inte bör orsaka honom några problem i livet och det är skönt att läget blir stabilare hela tiden, säger Linda.

Hon och Rolf är personliga assistenter för Oskar de timmar han är hemma. Det tycker de är en bra lösning, eftersom de känt att de inte

vill ha någon utomstående person närvarande i familjelivet.

Oskar behöver mycket hjälp och stöd, och Rolf och Linda har insett att han aldrig kommer att klara sig på egen hand. De pratar en del om vad som kommer hända sedan, när Oskar blir vuxen.

– Man ser framför sig skola, gymnasium, kanske en flytt. Men sedan är det stopp. Vad händer sedan? säger Rolf.

Han önskar att informationen från myndigheterna genom åren hade varit tydligare, så att familjen kunnat fokusera mer på Oskar och mindre på byråkrati.

– Ingen berättade om vårdbidrag eller andra insatser som finns att söka. I början låg vårt fokus helt på Oskar och hur han mådde, inte vid pengar och bidrag och sådant. De bitarna hade det varit skönt att få hjälp med, säger han.

Information från försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Märta Lööf-Andreasson, som är personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

Ansökan

När man skickar en ansökan till försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdom-

stolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen. – Eftersom försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Märta Lööf-Andreasson.

*Mer info och blanketter för ansökan finns på
www.forsakringskassan.se*

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 400 kr (2014).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2014 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 250 kr/ mån	111 000 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 938 kr/mån	83 250 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 625 kr/mån	55 500 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 313 kr/mån	27 750 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36, 53 eller 69 procent av prisbas-

beloppet, som godkänts av försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

Merkostnader innefattar exempelvis:

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etc.

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller.

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna **leva** ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Personlig assistans till barn

För att assistans till barn ska kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldraansvaret.

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman. Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil.

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak.

Bilen får inte vara köpt innan beslutet är fattat. Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Märta Lööf-Andreasson. Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

Samhällets övriga stöd

Socionom Johanna Skoglund är koordinator vid Ågrenskas familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd försäkringskassan erbjuder.

Samhällets övriga stöd utgår från två lagar; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) och Socialtjänstlagen, SoL.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

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

Personlig assistans

För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar. Assistenten ska hjälpa till med att tillgodose grundläggande behov såsom måltider, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien.

Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

Det är bara då behovet av assistent understiger 20 timmar i veckan som den söks via kommunen, i annat fall ansvarar Försäkringskassan för ärendet.

Korttidsvistelse / stödfamilj

– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Johanna Skoglund.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling.

Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

– Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att utträtta ärenden utanför hemmet, säger Johanna Skoglund.

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela

Försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, annars kan man bli återbetalningsskyldig, säger Johanna Skoglund.

Ledsagarservice

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

Kontaktperson

– En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska, säger Johanna Skoglund.

Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver inte rapportera om vad man gjort till någon myndighet.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

- Habilitering / kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- Brukarstödcenter.
- Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Den kan också skrivas ut att kompensera för en ned-satt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. – Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator, säger Johanna Skoglund.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Johanna Skoglund.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en skolelev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

Anpassad studiegång

När andra stödåtgärder inte räcker till är anpassad studiegång ett alternativ för eleven.

Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från övrigas timplan, ämne och mål. Det är rektorns ansvar att eleven får en utbildning som så långt som möjligt är likvärdig övriga elevers utbildning.

Särskolan

Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med utvecklingsstörning. Den är obligatorisk på nio år, precis som

grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år. Särskolan indelas i grundsärskola och träningsskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

- Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer kan också gå integrerade i en grundskoleklass, säger Johanna Skoglund.

Betyg och behörighet

Idag går betygsskalan från A till F. Eleven måste vara godkänd (alltså minst ha betyg E) i 8-12 ämnen för att komma in på en vanlig gymnasieskola. När betyg sätts ska läraren utgå från all information som finns om elevens kunskaper.

- Det innebär att en elev kan få godkänt även om den inte gjort ett visst prov. Det finns andra sätt att visa sin kunskap, till exempel genom ett muntligt prov eller en praktisk övning, säger Johanna Skoglund.

Betyg i särskolan

Att läsa på särskola innebär begränsningar när det gäller framtida studier. Men särskoleelever kan ändå få prövning i ett eller flera ämnen i den vanliga grundskolan och då få grundbetyg i dessa. Inom särsvux och på folkhögskolor finns utbildningar för personer som gått i grundsärskola.

Tips inför möten med skolan

- Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, säger Johanna Skoglund.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket:

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Boende och verksamhetsstöd

När det kommer till boende kan kommunen hjälpa till med två former av gruppboende för personer med särskilda behov. Det ena är en *gruppboende*, där de boende får hjälp med allt, såsom städning, matlagning och annat. Det andra alternativet kallas *serviceboende*, och här är de boende mer självständiga, men har tillgång till fast anställd personal vid behov.

Daglig verksamhet faller också inom ramen för kommunens insatser, och är tänkt att utveckla den enskildes möjligheter till förvärvsarbete. Den dagliga verksamheten ska erbjuda stimulans och utveckling, och en känsla av meningsfullhet och gemenskap.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus kan man få hjälp med att hitta fonder. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa fonder* och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas: www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.riksdagen.se - Riksdagen

www.regeringen.se – Regeringen

www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

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

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

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 15 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva handikappolitiska frågor, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring.

– Personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom eller sjukdom, säger ordförande Elisabeth Wallenius.

En sällsynt diagnos definieras som en obotlig sjukdom som medför

funktionsnedsättning och som drabbar färre än 100 personer per miljon invånare. Det finns hundratals olika sällsynta diagnoser vilket innebär att en till två procent av svenskarna har en sällsynt diagnos.

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

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar oss, inte sjukdomen eller syndromet i sig, säger Elisabeth Wallenius.

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

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

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

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

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

Ågrenska, som driver NFSD, är ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med

funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter.

Läs mer om NFSD:s verksamhet på www.nfsd.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Britt-Marie Anderlid
Astrid Lindgrens Barnsjukhus
Neuropediatrika mottagningen
Karolinska universitetssjukhuset Solna
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08 - 517 700 00

Docent, överläkare Ann Nordgren
Klinisk genetik
Karolinska universitetssjukhuset Solna
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08-51 77 00 00

Överläkare, neuropediatriker Gunnar Braathen
Habilitering & Hälsa
Habiliteringen Göteborg, ungdom och vuxen
Ekelundsgatan 8
411 18 GÖTEBORG
Tel: 031 - 759 22 00

Neuropediatriker Barbro Westerberg
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnneurologen
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Pedagog Britt Claesson
DART
Kruthusgatan 17
411 04 GÖTEBORG
Tel: 031-342 08 09

Fysioterapeut Marika Jonsson
Habilitering & Hälsa^[1]Habiliteringen Hisingen, barn och ungdom
Regnbågsgatan 1 A
417 55 GÖTEBORG
Tel: 031-759 21 00

Personlig handläggare Märta Lööf-Andreasson
Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 85

Medverkande från Mun-H-Center

Övertandläkare Marianne Bergius
Logoped Lisa Bengtsson
Tandsköterska, koordinator Lena Romeling Gustafsson
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Medverkande från Ågrenska

Verksamhetsansvarig Annica Harrysson
Socionom Johanna Skoglund
Pedagog Gustaf Nylén
Sjuksköterska Samuel Holgersson
Socionom Cecilia Stocks
Socionom Malena Ternström
Ågrenska
Box 2858
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 475

Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom är två mycket ovanliga syndrom som till stor del liknar varandra. Båda medför bland annat utvecklingsstörning och risk för epilepsi, och påverkar många av kroppens organ och funktioner.

Vid Mowat-Wilsons syndrom är det mycket vanligt med kronisk förstoppning. En del barn med Pitt-Hopkins syndrom får en påverkan på andningsmönstret.

Det föds uppskattningsvis två barn med vardera syndromet i Sverige varje år. Det finns än så länge få kända fall, men båda syndromen är sannolikt underdiagnostiserade.

Behandlingen syftar till att lindra och minska konsekvenserna av de symtom som uppstår.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

