

# Wiedemann- Steiners syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 668



ÅGRENSKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

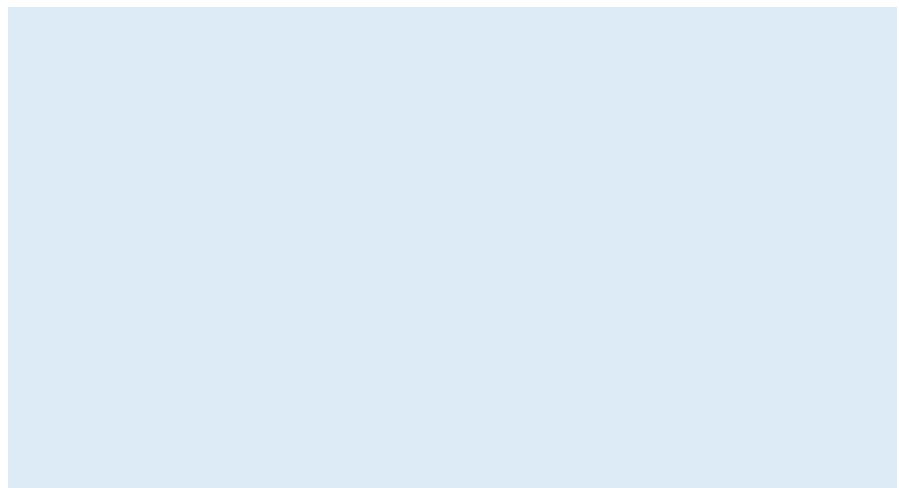
© Ågrenska 2023 | [agrenska.se](http://agrenska.se)

# WIEDEMANN-STEINERS SYNDROM

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

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

”



”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Petra Bryntesson, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn som har Wiedemann-Steiners syndrom berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som pdf: [agrenska.se](https://www.agrenska.se).

## Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

**Malin Kvarnung**, överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm

**Elizabeth Jennions**, specialistläkare på Barn- och ungdomsneurologi vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

**Christopher Gillberg**, professor i barn- och ungdomspsykiatri på Gillbergcentrum vid Sahlgrenska akademien, Göteborgs Universitet i Göteborg

**Sebastian Glemme**, logoped på Dart kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg

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

*Medverkande från Mun-H-Center*

**Danijela Toft**, specialisttandläkare

**Åsa Mogren**, logoped

*Medverkande från Ågrenska*

**Cecilia Stocks**, koordinatör

**Åsa Sunesson**, koordinatör

**Petra Bryntesson**, redaktör för dokumentationen

## Här når du oss

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post [info@agrenska.se](mailto:info@agrenska.se)

## Innehåll

Genetik vid Wiedemann-Steiners syndrom.....	5
Frågor till Malin Kvarnung.....	8
Medicinsk information och symtom.....	10
Frågor till Elizabeth Jennions.....	14
Maja har Wiedemann-Steiners syndrom.....	15
Ätande, tal och språk.....	17
Frågor till Åsa Mogren .....	20
Maja är pratglad och hyperaktiv.....	20
ESSENCE .....	22
Frågor till Christopher Gillberg.....	27
Föräldrarna kämpar för rätt stöd.....	28
Kommunikation.....	29
Frågor till Sebastian Glemme .....	33
Familjen åker på WSS-träff i USA .....	34
Utvecklingsneurologiska funktionsnedsättningar.....	35
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder .....	38
Syskonrollen.....	40
Maja har två syskon.....	41
Munhälsa och munmotorik.....	42
Stöd i samhället.....	48
En stärkande gemenskap .....	55
Riksförbundet Sällsynta diagnoser .....	56
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd .....	57

## Genetik vid Wiedemann-Steiners syndrom

Wiedemann-Steiners syndrom beror på en förändring i genen *KMT2A*. Processen sker slumpmässigt och uppstår i princip alltid som en nymutation hos barnet. – Det är inget som kan påverkas av yttre faktorer som mediciner, infektioner eller alkohol, säger Malin Kvarnung som är överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Ordet syndrom kommer från grekiskan och betyder springa tillsammans. En syndromdiagnos innebär alltså att flera olika symtom uppträder tillsammans.

### Historia

Första gången de typiska symtomen vid Wiedemann-Steiners syndrom (WSS) beskrevs var 1989 i en medicinsk tidskrift av den tyske läkaren Hans Rudolf Wiedemann. Elva år senare gjorde en brasiliansk genetiker vid namn Carlos Steiner liknande observationer. År 2010 namngavs diagnosen, när tre läkare i Tyskland träffade tre barn som de kunde koppla till Wiedemanns och Steiners publikationer. Tidiga beskrivningar av sällsynta tillstånd är oftast baserade på gemensamma ansiktsdrag och andra utseendemässiga symtom.

– Redan 1970 kallades tillståndet för "hairy elbow syndrome" (hårig armbåge-syndromet). Men det släpptes ganska snabbt när man skulle välja diagnosnamn och istället blev det Wiedemann-Steiners syndrom, säger Malin Kvarnung.

### Orsak

Den genetiska orsaken till WSS är en mutation i *KMT2A*-genen. Upptäckten gjordes först 2012 av en forskargrupp i England. Genen kallades då *MLL*. Sedan dess har antalet personer med diagnosen ökat från ett tiotal till ungefär 200 världen över. Alla med syndromet har dock inte blivit diagnostiserade, det är därför sannolikt att ett tusental människor har WSS.

– Gentestning för WSS är fortfarande relativt nytt och utvecklingen och kunskapen går snabbt framåt.

## Människans genetik

Människans arvs massa, vårt DNA, finns inuti varje cellkärna i kroppens celler. Vi har ungefär 20 000 gener i vårt DNA. DNA är packat i våra kromosomer. De är 46 till antalet som i sin tur bildar 23 kromosompar. Den ena i varje par nedärvs från mamma och den andra från pappa. Detta innebär att våra gener också kommer i par, vilket betyder att det finns två kopior av varje gen.

– Om man sträcker ut DNA-molekylen ur en enda cellkärna skulle den bli två meter lång. Det är otroligt mycket information tätt packad inne i varje enskild cell, säger Malin Kvarnung.

En gen kan beskrivas som en ritning för ett visst protein.

Proteinerna är uppbyggda av aminosyror och har många olika roller i människokroppen. När ett protein ska tillverkas "aktiveras" genen och det sker en översättning – transkription – till mRNA, som blir mallen utifrån vilken proteinet tillverkas.

## Genen *KMT2A*

*KMT2A*-genen sitter på kromosom 11 och kodar för proteinet *KMT2A*. Det är en stor molekyl som består av nästan 4 000 aminosyror. *KMT2A* påverkar hur tätt DNA packas inuti kromosomerna. Tätheten styr vilka gener som kan uttryckas (användas). Vid WSS finns en mutation på den ena *KMT2A*-genkopian. Detta gör att denna genkopia inte fungerar, vilket oftast leder till en total brist på *KMT2A*-protein från den genkopian. Den andra genkopian kan fortfarande producera proteinet. En person med WSS får alltså ungefär hälften så mycket *KMT2A*-protein som normalt.

– *KMT2A*-proteinet fungerar normalt som en dirigent som håller koll på vilka gener som ska användas vid vilka tillfällen. Brist på *KMT2A* påverkar därför väldigt många andra proteiner och funktioner i kroppen, säger Malin Kvarnung.

## Ärftlighet

Wiedemann-Steiner syndrom beror i de allra flesta fall på en nymutation, vilken uppstått slumpmässigt i en av föräldrarnas könsceller (ägg eller spermier). Syndromet är i dessa fall inte ärftlig från någon av föräldrarna. Genmutationen kan inte heller finnas latent hos friska syskon.

Hos en person som har WSS blir genmutationen ärftlig. Då är sannolikheten att få egna barn med syndromet 50 procent.

I mycket sällsynta fall kan en förälder ha genmutationen i flera av sina könsceller, så kallad germinal mosaicism. Då ökar sannolikheten att få fler barn med syndromet.

– I de allra flesta fall brukar man dock beräkna sannolikheten för upprepning till mindre än en procent, säger Malin Kvarnung.

### Diagnostik

Ett barn som har intellektuell funktionsnedsättning (IF) i kombination med autism eller andra funktionsnedsättningar kan vara tecken på ett bakomliggande syndrom. Då används oftast helexomsekvensering eller helgenomsekvensering, metoder där genetiker kan analysera alla gener i personens arvs massa.

– Förklaringen till mer sällsynta syndrom hittas främst genom dessa analysmetoder. Ofta tittar man specifikt på de drygt 1 000 gener som man i dagsläget vet kan orsaka IF.

*KMT2A* är en av de gener som analyseras vid misstänkt WSS. Mutationen kan sitta varsomhelst i *KMT2A* och är alltså inte exakt samma för alla med syndromet.

– Gemensamt för alla med WSS är dock att mutationen sitter i *KMT2A*-genen och att den är av en sådan typ som "förstör" genens funktion, säger Malin Kvarnung.

### Forskning om *KMT2A*

Det finns mycket forskning om genetiska orsaker till IF, och även specifikt om *KMT2A*-genen. Idag vet man att *KMT2A* är en av de vanligaste generna som är påverkad hos personer med IF och neuropsykiatriska funktionsnedsättningar.

Malin Kvarnung berättar om en omfattande avhandling\* om *KMT2A* publicerades 2017.

– Där har man bland annat undersökt vilka symtom som kan förekomma vid WSS och vilka mutationer som kan finnas i *KMT2A*-genen, säger Malin Kvarnung.

\*Avhandlingen "Genetic and phenotypic investigations into developmental disorders" – [läs den här \(öppnas i pdf\)](#).

### **KMT2A och leukemi**

Vissa förändringar på *KMT2A*-genen kan kopplas till olika typer av tumörer och leukemier. Det här gäller dock inte för de genmutationer som orsakar Wiedemann-Steiners syndrom.

– Med den information vi har idag ser man inte någon förhöjd cancerrisk för personer med WSS, säger Malin Kvarnung.

### **Mer lästips om WSS**

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:

[Wiedemann-Steiners syndrom](#)

National Library of Medicine (USA):

[Wiedemann-Steiner syndrome](#) – Genereviews.

[De novo mutations in MLL cause Wiedemann-Steiner syndrome](#) – Rapport (2012).

## **Frågor till Malin Kvarnung**

### **Varför skiljer sig symtomen åt mellan olika personer med WSS?**

– Det vet man inte. Två personer kan ha samma genförändring på *KMT2A*, men ändå ha väldigt olika symtom. Man tror att det beror på samspelet mellan kroppens övriga 20 000 gener.

### **Kan analys av exakt mutation på genen ha betydelse i framtiden?**

– Flera genetiska tillstånd som är möjliga att behandla idag beror på att man vet exakt vilken mutation det handlar om. I framtiden kommer kanske behandling finnas för olika symtom om genförändringen sitter på vissa platser, men inte på andra.

### **Kan man använda gensaxen vid behandling av WSS?**

– Gensaxen, CRISPR CAS9, vann Nobelpris för några år sedan. Behandlingarna är mest på forskningsstadiet än så länge. Möjlighet till behandling ligger ganska långt fram i tiden för WSS, en av orsakerna är att *KMT2A*-protein delvis är ett protein som är viktigt redan i fosterlivet.



**Bör syskon till personer med WSS göra en genetisk utredning inför att de vill skaffa barn?**

– Nej, ifall syskonet har WSS skulle det märkas. Eftersom syskonet inte har WSS själv, kan hen inte heller föra tillståndet vidare

**Hur får vi del av ny forskning och kunskap om WSS?**

– Det bästa är att fråga barnets läkare för att få en uppdatering.

**Hur ser inställningen ut kring tillväxthormon till barn med WSS?**

– Cirka 30 procent av barn med WSS har tillväxthormonbrist och behöver extra tillväxthormon. Man bör utreda och eventuellt behandla på samma sätt som om barnet inte hade haft WSS.

**Kommer vår treåring fortsätta ha muskelslapphet i bröstkorgen?**

– Erfarenheten visar att det brukar bli bättre med åren.

**Vårt vuxna barn har WSS och tillhör primärvården, men kunskapen är låg och vi kan inte riktigt ställa frågor där. Även om det finns mycket forskning saknar vi anhöriga en direktkanal till de som har kunskap och kompetens. Man känner sig ganska utanför trots att man är mitt i det.**

– Det här är tyvärr ett problem för många vuxna med sällsynta tillstånd. Vi arbetar för att sprida kunskap och olika insatser görs för att öka tillgänglighet till specialiserad vård i vissa fall.

## Medicinsk information och symtom

Intellektuell funktionsnedsättning, ätsvårigheter och kortvuxenhet är vanliga symtom vid Wiedemann-Steiners syndrom. Symtomens omfattning och svårighetsgrad varierar stort från person till person. – Även om personer med syndromet har samma avvikelse kommer det att uttryckas olika hos olika personer. Det är viktigt att komma ihåg att den här typen av beskrivningar är generella och att symtomen kan skilja sig kraftigt, säger Elizabeth Jennions som är specialist i barnneurologi vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Den generella symtombilden vid WSS är baserad på de över 200 individer i världen som hittills finns beskrivna.

– I takt med att fler får diagnosen ökar också kunskapen om hur symtomen utvecklas i olika åldrar, säger Elizabeth Jennions.

### Motorisk utveckling

Vid födseln är barn med WSS vanligtvis något underviktiga. Det första levnadsåret präglas ofta av låg muskelspänning (hypotonus), vilket har en allmän påverkan på den motoriska utvecklingen. Många har svårt för att amma och äta samt gå upp i vikt. Även magbesvär, till exempel förstoppning och reflux, är en konsekvens av hypotona tarmmuskler. Besvären brukar minska med åldern.

De flesta barn med WSS är också något senare med att sitta (10 månader), stå (17 månader) och gå (20 månader).

– Det är inte musklerna i sig som är försvagade, utan den låga muskelspänningen har att göra med hjärnan och det centrala nervsystemet. Även om vuxna med WSS inte är motoriskt fulländade klarar de ändå av mycket, säger Elizabeth Jennions.

### Kognitiv utveckling och intellektuell funktionsnedsättning

De allra flesta personer med WSS har en försenad utveckling av kognitiva funktioner. Nästan alla får diagnosen intellektuell funktionsnedsättning (IF) – svårighetsgraden varierar oftast från lindrig till medelsvår. En svårare grad märks i tidig ålder. En person med IF har svårt för abstrakt och teoretiskt tänkande.

Det kan också vara svårt med socialt samspel och ömsesidig kommunikation. IF påverkar en persons förmåga att lära sig saker, planera och utföra uppgifter samt lösa problem. Vid diagnosen intellektuell funktionsnedsättning har man rätt att gå i anpassad grundskola.

– Den språkliga förmågan kan ofta vara högre än den kognitiva, därför är det viktigt att klargöra varje enskilt barns styrkor och svårigheter, säger Elizabeth Jennions.

### **Kommunikation och beteende**

Det är vanligt att personer med WSS har olika typer av beteendeavvikelser, till exempel adhd, autism och ångest.

– Beteendeproblem hör också ihop med intellektuell funktionsnedsättning. Många gånger handlar det om kommunikationssvårigheter, säger Elizabeth Jennions.

### **Hjärna och ryggmärg**

Magnetkameraundersökningar (MR) visar att ungefär hälften av alla med WSS har avvikelser i hjärnan. En av de vanligaste är hel eller delvis avsaknad av hjärnbalken (corpus callosum), vilken är förbindelsen mellan hjärnhalvorna. Det kan medföra symtom som inlärningssvårigheter och beteendeproblem.

– MR hittar ofta ospecifika fynd som är svåra att dra slutsatser om, säger Elizabeth Jennions.

Kännetecknande för syndromet är en liten grop i ryggslutet men som sällan leder till några symtom. Fjättrad ryggmärg kan förekomma, men är mycket sällsynt.

Ungefär en femtedel har epilepsi. Det innebär en ökad känslighet i hjärnan för krampanfall. Det finns flera olika typer av epileptiska anfall som generaliserade toniskt-kloniska anfall eller frånvaroattacker.

– Det är viktigt att vara uppmärksam på symtom på epilepsi. Finns det misstankar behöver man utreda för att antingen utesluta eller sätta in behandling, säger Elizabeth Jennions.

### **Utseende**

Personer med WSS har vissa gemensamma ansiktsdrag. Ögonen sitter ofta brett isär, med smala och något nedåtsluttande ögonspringor. Vissa har hängande ögonlock och ett veck i inre ögonvrån. Nästryggen och nästippen kan vara breda, och avståndet mellan näsa och mun långt. Öronen är

ofta lågt sittande och har en avvikande form. En ökad kroppsbehåring kan också förekomma, särskilt på armbågar, rygg och ben. Långa ögonfransar och markerade ögonbryn är också vanligt.

– De gemensamma ansiktsdragen har bara betydelse vid diagnostik. I kombination med andra symtom kan man ofta fatta misstanke om specifika syndrom på grund av utseendet, säger Elizabeth Jennions.

### **Tillväxt och skelett**

Barn med WSS har ofta en något lägre födelsevikt jämfört med normalintervallet. Längd och vikt ligger fortsatt under genomsnittet under uppväxten och cirka 60 procent blir kortare än medellängd som vuxna. Ungefär 20 procent får en konstaterad brist på tillväxthormon, vilket kan behandlas.

Hälften av barnen med WSS har avvikande ryggkotor, oftast kotor som är sammanväxta eller har avvikande form. Det behöver inte ge några symtom, men kan ibland göra det om kotorna trycker på ryggmärgen. Även skolios kan utvecklas hos några av barnen.

– Om barnet får svårigheter att gå eller symtom från urinblåsan, kan det tyda på en påverkan på ryggmärgen, säger Elizabeth Jennions.

### **Hjärta**

En hjärtbedömning hos personer med WSS visade avvikelser hos cirka en tredjedel, vilka i de allra flesta fall är lindriga. Det är vanligt med en öppning i skiljeväggen mellan hjärtats förmak (förmaksseptumdefekt, ASD) eller en öppen förbindelse mellan den vänstra lungartären och stora kroppspulsådern.

– Det är inte alltid hjärtfelet orsakar några problem och det kan växa ihop av sig själv. Beroende på typ av hjärtfel kan operation eller medicinering krävas, säger Elizabeth Jennions.

### **Njurar och könsorgan**

Ungefär hälften av barn med WSS har någon form av njuravvikelse, till exempel hästskonjure eller reflux. Reflux innebär att urinen går upp i njurarna vilket kan orsaka infektioner.

Cirka 20 procent har olika avvikelser i könsorganen. Det kan handla om avsaknad av livmoder, testiklar som inte vandrat ner eller missbildningar på urinröret.

### **Ögon**

Många barn med olika syndrom har symtom från ögonen. Vid WSS är det vanligtvis brytningsfel eller skelning som påverkar synen.

### **Övriga symtom**

Andningen kan vara påverkad under sömn med kortare andningsuppehåll, så kallade sömnnapnéer. För att avhjälpa andningen kan man i vissa fall operera bort halsmandlar eller små körtlar bakom näsan som kallas adenoider.

– Att luftflödet är påverkat främst under sömn beror på att andningsmuskulaturen är lite slappare på grund av den låga muskelspänningen, säger Elizabeth Jennions.

En del barn med WSS är lite extra infektionskänsliga. Det kan bero både på den låga muskelspänningen som gör det svårt för kroppen att transportera bort slem. Det finns också personer som har immunbrist.

Hormonbortfall som exempelvis brist på eller överproduktion av sköldkörtelhormon förekommer också.

Det är vanligt att barnens mjölkttänder lossnar tidigt och att de permanenta tänderna kommer tidigare än förväntat.

### **Behandling**

Barn med WSS följs av habiliteringen och behandlas utifrån sina symtom. Där finns utöver medicinsk kompetens möjligheter till olika insatser bland annat fysioterapeut, logoped, psykolog och specialpedagog. Syftet med habiliteringens insatser är att personer med funktionsnedsättningar ska få förutsättningar att leva ett så självständigt och delaktigt liv som möjligt. Det krävs ofta tvärprofessionella insatser som involverar många olika specialister:

- **endokrinolog** utreder tillväxt vid behov
- **neurolog** behandlar symtom från nervsystemet
- **psykolog** gör en neuropsykologisk utredning och utvecklingsbedömning

- **fysioterapeut** bedömer skelett och remitterar vid behov till **ortoped**
- **dietist**, **logoped** och vid behov **gastroenterolog** utreder ätsvårigheter
- **ögonläkare** och **optiker** bedömer syn och andra ögonsymtom
- tänder följs vid behov av **specialisttandvården**
- **barnkardiolog** utreder eventuella hjärtproblem.

– Familjen bör också ha en läkare som kan ta ett helhetsgrepp kring symtomen och som kan ha en koordinerande roll, säger Elizabeth Jennions.

### **Vuxenlivet**

De allra flesta personer med WSS behöver fortsatt uppföljning av specialister inom vuxensjukvården och vuxenpsykiatri. Det behövs även habiliteringsinsatser och annat stöd utifrån individuella symtom och behov.

– Det är viktigt att vuxna med WSS får rätt stöd och hjälpmedel så att de kan vara delaktiga och leva ett så självständigt liv som möjligt, säger Elizabeth Jennions.

## **Frågor till Elizabeth Jennions**

### **Kan bihålorna vara påverkade?**

– Det är inga symtom beskrivna vid WSS. Det finns dock en något avvikande ansiktsanatomi som kan påverka och ge en ökad känslighet för bihåleinflammationer.

### **Vad händer vid regression?**

– Regression innebär att en person tappar färdigheter. Det är något som vi neurologer blir oroliga över. Om man börjar tappa förmågor behöver vi ta reda på varför. Det kan bero på en bakomliggande autismdiagnos eller epilepsi. Svår epilepsi kan hindra hjärnan från att utvecklas vidare.

### **Kommer mitt barn behålla sin intellektuella förmåga hela livet?**

– WSS är ingen progressivt tillstånd så det blir inte sämre med åren. Men det som förväntas av en tvååring är inte detsamma som det som förväntas av en 20-åring. Därför kan glappet

mellan ert barn och de utan intellektuell funktionsnedsättning bli större med åldern. Men barnet fortsätter att lära sig saker i sin takt.

### **Mitt barn tar mycket mediciner mot beteende och depression, kan det minska med åren?**

– I allmänhet brukar beteendeproblem öka under puberteten för att sedan lugna ner sig. Generellt brukar det bli mer stabilt i vuxen ålder och personen behöver mindre mediciner för olika beteenden. Detta är förstås väldigt individuellt.

### **Hur gör man om det inte är möjligt att genomföra en vaken EEG-undersökning?**

– Det är väldigt svårt. En möjlighet är att göra ett sömn-EEG. Det går att ge melatonin och försöka få en relativt naturlig sömn under undersökningen. Det allra mesta epilepsianfall går att se under sömn. Ibland överväger vi att medicinera efter dialog med föräldrar och testa även om vi inte har en bekräftad epilepsi.

### **Måste man alltid behandla epilepsi?**

– Nej, ibland kan det växa bort och det är inte alltid man får symtom.

## **Maja har Wiedemann-Steiners syndrom**

Maja, fyra år, kom till Ågrenskas familjevistelse med mamma Veronika, pappa Mårten, storasyster Minna, tio år, och lillebror Viggo, ett och ett halvt år.

Maja är Mårten och Veronikas första gemensamma barn. Hennes svårigheter med mat, mage och sömn märktes direkt efter förlossningen.

– Maja var vaken nästan hela nätterna. Fastän vi såg hur trött hon var så blev det inte mer än några tupplurar på dagen, säger Mårten.

För Veronika blev problemen med amningen påfrestande. Inte minst när BVC uppmanade föräldrarna att ge Maja ersättning.

– Jag började anklaga mig själv som mamma. Det var jag som gjorde fel som inte fick min dotter att vilja äta. Men ju mer vi försökte mata Maja desto mer kräktes hon, säger Veronika.

Maja föddes med ett blåsljud på hjärtat. Det var lindrigt och ansågs inte påverka hennes allmänna hälsotillstånd.

– Läkarna sa att man inte opererar den typen av medfött hjärtfel och att det troligtvis skulle växa bort, säger Veronika.

Majas spädbarnstid präglades av ständiga sjukhusbesök. Vid fyra månaders ålder blev hon inlagd.

– Vid det laget kunde vi knappt väcka henne. Hon reagerade inte ens på hunger, säger Mårten.

Föräldrarna förbereddes först på att en sond skulle sättas in. Men en sjuksköterska på avdelningen tipsade om att byta ut ersättningen mot vanlig mat.

– Den här sjuksköterskan var helt fantastisk. Hon sa att man inte behövde göra det så svårt. Dessutom hade Majas första tänder redan kommit. Vi provade och hon började äta direkt och lägga på sig vikt. Sedan levde Maja på falukorv och makaroner i ett par år, så det sattes aldrig in någon sond, säger Veronika.

Ett par månader före Majas ettårsdag påbörjade man en genetisk utredning. Ett halvår senare kallades föräldrarna till ett läkarbesök. De fick beskedet att Maja har Wiedemann-Steiners syndrom, en diagnos de aldrig hade hört talas om tidigare. Läkaren gav dem en lista över symtom.

– Hon hade ingen annan information, utan sa att vi kunde googla om vi ville ta reda på mer, säger Mårten.

– Jag minns att läkaren sa att det inte är säkert att Maja någonsin kommer lära sig att gå. Då hade Maja gått björngång på alla fyra väldigt länge. Men bara någon månad efter läkarbesöket släppte det och hon började gå, säger Veronika.



## Ätande, tal och språk

Vartannat barn med en sällsynt diagnos har påverkan på orofacial funktion, till exempel ät- och talsvårigheter eller avvikande känsel. Behandlingen ska alltid anpassas utifrån varje enskilt barn.

– Oavsett om orsaken kan kopplas till en specifik diagnos, till exempel WSS, måste man ta hänsyn till fler faktorer och hitta mer än en lösning, säger Åsa Mogren som är logoped på Mun-H-Center i Göteborg.

Med orofacial funktion menas alla funktioner som rör munnen och ansiktet, som andning, tuggning och sväljning samt verbal och icke-verbal kommunikation. Kroppens starkaste material, tandemaljen, och rörligaste muskel, tungan, finns i munnen. Munhälsan är mycket viktig för vår livskvalitet. Ättsvårigheter kan leda till undervikt, salivläckage kan leda till uttorkning, aspiration (felsväljning) kan leda till lunginflammation, otillräckligt tuggad mat kan leda till förstoppning.

– Det orofaciala området utgör en relativt liten yta av kroppen, men med mängder av känselnervor och komplexa processer. Då blir det mer förståeligt att man inte behöver påverkas så mycket för att problem ska uppstå, säger Åsa Mogren.

### **Påverkade orofaciala funktioner vid WSS**

De orofaciala funktionerna kan påverkas vid nedsatt muskelstyrka, hög eller låg muskelspänning (muskulär hyper- eller hypotoni), nedsatt rörlighet, koordinationssvårigheter och avvikande känsel eller uppfattningsförmåga (perception). Samma orsak kan ge olika symtom, till exempel öppen mun i vila, att tungan rör sig framåt i munnen (tungprotrusion), orala ovanor, tugg- och sväljsvårigheter samt nedsatt självrengöring. Funktionerna påverkas även vid strukturella avvikelser på exempelvis tungband, bett eller ansiktets skelett.

– Vissa människor, både med och utan diagnos, har ett lite mindre mellanansikte vilket kan ge trånga andningsvägar och påverka förmågan till näsandning, säger Åsa Mogren.

Två av tre barn med WSS har låg muskelspänning (hypotonus), ättsvårigheter och mag-tarmproblematik som reflux och

förstoppning. En av fem behöver sondmatning. Ungefär en fjärdedel har sömnapné och snarkning.

– Sömnstörningar leder till dagtrötthet vilket kan förstärka npf-relaterade svårigheter.

Vid WSS är det vanligt med påverkan på tänder och bett. Minst en av sex har besvär med tonsillerna (halsmandlarna) och en körtel bakom näsan som kallas adenoid. Vid misstanke om förstora adenoid eller förstora tonsiller ska remiss skickas till öron-näsa-hals-mottagningen.

### **Ätsvårigheter**

De flesta barn har en period av misstänksamhet mot nya smaker, konsistenser och livsmedel. Selektivt ätande ingår i den typiska utvecklingen och går vanligtvis över, men inte för alla. En del får omfattande och kvarstående selektivitet, kallat neofobi. Matvägran eller selektivt ätande kan handla om förstärkta försvarsreaktioner – ett av få sätt för barnet att uppleva egenmakt och kontroll.

– Ett barns ättsvårigheter kan ha stor inverkan på vardagen för hela familjen, säger Åsa Mogren.

Vissa barn kan vara extra känsliga i och kring munregionen.

Det kan bero på negativa upplevelser eller bristen på upplevelser. Kräkreflexen flyttas vanligtvis längre och längre bak i munnen, men hos vissa stannar den kvar långt fram.

Även underkänslighet i och kring munregionen förekommer. På Mun-H-Center finns klinisk erfarenhet av nedsatt känsel kopplad till nedsatt muskelspänning.

– Känsel är svårt att mäta, det kan också ha att göra med avvikande generell perception som är kopplad till neuropsykiatriska svårigheter. Jag ser det snarare som avvikande känslighet än över- och underkänslighet.

### **Behandling av ättsvårigheter**

Ättsvårigheter beror ofta på flera olika faktorer. Därför bör insatserna hanteras av ett multiprofessionellt team med till exempel läkare, sjuksköterska, dietist, logoped och tandläkare.

– Det kan vara lätt att tänka att logopeden ska lösa allt med munnen, men ibland kan till exempel en psykolog behövas för att stötta föräldrarna, säger Åsa Mogren.

En del av behandlingen handlar om att säkerställa barnets behov av näring och energi. Först och främst bör medicinska åkommor behandlas, som reflux och förstoppning. Den andra syftar till att främja barnets ätutveckling genom exempelvis ätträning och munmotoriska övningar.

– Man behöver också se över barnets fysiska förutsättningar. Det kan krävas anpassad kost och ibland behövs hjälpmedel för att sitta stabilt och för att äta och dricka.

Ättrappan är en behandlingsmetod logopederna använder sig av. Den innebär att barnet successivt får närma sig mat och olika livsmedel steg för steg. Första steget i ättrappan är att vistas i samma rum som mat eller sitta med vid bordet. Barnet får sedan stegvis hjälpa till att ta fram mat, lukta på den, känna, slicka, bita och spotta ut. Sista steget i trappan är att barnet biter, tuggar och sväljer. Hela tiden ska lek vara ledord.

– Låt barnet kladda och leka med maten. Lek är den bästa vägen till inläring, säger Åsa Mogren.

### **Låt ätutvecklingen ta tid**

Åsa Mogrens råd är att låta träningen och ätutvecklingen ta sin tid. Fortsätt att presentera nya smaker – det kan ta tio gånger eller många fler innan barnet accepterar och lär sig äta en ny smak eller konsistens.

– Ett råd är att ni föräldrar tänker igenom era egna beteenden kring maten. Hur reagerar ni till exempel på barnets ätovilja?

Några tips är att uppmuntra vid minsta framsteg och försöka vara bra förebilder genom att prata om mat och ätande på ett nyfiket sätt.

– Våga leka lite själva och försök göra måltiden till en trevlig stund, oavsett hur mycket av maten som kommer ner i barnets mage. Och ha tålamod, säger Åsa Mogren.

## Frågor till Åsa Mogren

### **Hur ska vi få vår dotter att äta hemma? Hon äter i förskolan.**

– Barnen kan skärpa sig på förskolan, och när de kommer hem släpper krav och de slappnar av. Det är bättre än tvärtom. Fundera över vad det är som gör att det funkar där och inte här men sätt inte press på henne. Det är viktigt att låta barnen slappna av hemma.

### **Vårt barn vill inte tugga maten utan sväljer allt helt, vad kan det bero på?**

– Det kan ha att göra med både muskler och känsel, eller perception – att hon inte får feedback.

## Maja är pratglad och hyperaktiv

Maja började i förskolan strax efter diagnosbeskedet. Hon hade svårt att kommunicera och blev lätt utmattad. Veronika var beredd på en tuff inskolningsperiod.

– Jag oroade mig över att den miljön skulle bli för jobbig för Maja. Men hon trivdes från första stund. Förskolan har alltid fungerat bra, säger Veronika.

Så småningom knäckte Maja talkoden. Idag pratar hon mycket och gärna. Det innebär dock att kraven från omgivningen lätt kan bli för höga.

– Det är ganska länge sedan som jag och Mårten började inse att Majas verbala nivå är mycket högre än den kognitiva. Men vi blir ändå lurade ibland och tror att hon förstår mer än vad hon faktiskt har förmåga att göra, säger Veronika.

– Maja kopplar inte ihop ord med tanke, vilket ofta är en stor orsak till konflikt. Man kan ha en dialog med henne och vara helt överens. Sedan gör hon precis tvärtom, säger Mårten.

I och med WSS-diagnosen beslutade man att åtgärda Majas medfödda hjärtfel. En operation genomfördes när hon var två och ett halvt år. Läkarna vidhöll att ingreppet inte skulle ha någon effekt på dotterns allmäntillstånd. Föräldrarna upplevde dock en markant förändring.

- Vi ser att det fanns en Maja innan operationen. Efteråt vaknade hon upp till den hyperaktiva Maja hon är idag, säger Mårten.
- Hon sitter sällan still och kan inte stanna i en aktivitet någon längre stund. Vårt hem är som i en tornado. Det är grejer precis överallt, ju mer desto bättre, säger Veronika.

Nuförtiden är Majas ätsvårigheter kopplade till själva matsituationen. Dels är hon ointresserad av mat, dels kan minsta distraktion när som helst förstöra resten av måltiden.

- Det är omöjligt att förutsäga vad eller om Maja ens vill äta. Det finns inga säkra kort som fungerar varje gång, som korv eller potatis, säger Mårten.

En lösning blev att släppa familjens princip om skärmförbud vid matbordet.

- Tidigare tyckte vi att det är så tråkigt med skärmar som hindrar oss från att umgås. Men vi skaffade en iPad som gör att Maja sitter kvar och äter. Nu märks det direkt när vi inte kan använda den, för då kan hon inte fokusera, säger Veronika.

## ESSENCE

ESSENCE är en samlingsterm för tidigt debuterande utvecklingsneurologiska och neuropsykiatriska tillstånd med kognitiva/exekutiva svårigheter och beteendeavvikelser. Det gemensamma för tillstånden är att barnens symtom motiverar till utredning av underliggande orsaker.

– Svårigheterna uppmärksammas kanske redan före två års ålder hos barnet, vars föräldrar nästan alltid har känt på sig att något är annorlunda, säger Christopher Gillberg som är professor i barn- och ungdomspsykiatri samt grundare av Gillbergcentrum (GNC) i Göteborg.

På forskningscentret GNC vid Sahlgrenska Akademin bedrivs forskning och internationella samarbeten inom ESSENCE.

Arbetet syftar till att ta fram och utveckla metoder för tidig upptäckt, undersökning och utredning samt behandling av utvecklingsneurologiska/neuropsykiatriska tillstånd.

– ESSENCE förekommer hos barn över hela världen och svårigheterna yttrar sig likadant oavsett var man befinner sig. De är alltså inte socialt eller kulturellt betingade, säger Christopher Gillberg.

[Läs mer om Gillbergcentrum här.](#)

### **ESSENCE – uppkomst**

Termen ESSENCE är en förkortning av Early Symtomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations. ESSENCE är alltså inte en diagnos i sig, utan omfattar de flesta neuropsykiatriska svårigheterna hos små barn. Termen myntades av Christopher Gillberg år 2010. Han betonar att en diagnos inte bara ska vara en etikett.

– Diagnosis betyder "genom kunskap". Ju mer vi kan lära oss om och få förståelse för svårigheterna och styrkorna som barn har, desto bättre blir vi på att hjälpa dem. Då har vi bättre förutsättningar att så tidigt som möjligt kunna ge rätt behandling.

## Symtom på ESSENCE

Symtomen som ingår i ESSENCE är kända sedan länge. De har beskrivits många gånger och på många olika sätt genom åren. Med tiden har gamla diagnosnamn och begrepp ersatts med nya.

– Idag använder vi till exempel neuropsykiatriska funktionsnedsättningar, eller npf, och diagnoserna heter bland annat adhd och autism, säger Christopher Gillberg.

## Om ett barn har symtom på ESSENCE undersöker man avvikande utveckling inom:

- generell utveckling
- motorik
- perception eller varseblivning – hur hjärnan tolkar information
- sensorik – det vill säga sinnesupplevelser
- kommunikation och språk
- aktivitet och impulsivitet
- uppmärksamhet och koncentration
- social interaktion och ömsesidighet
- beteende och humörreglering
- sömn och ätande.

## Vanligt att ha flera symtom

Över hela världen kan så många som var tionde person ha ESSENCE-bakgrund. Det skulle innebära 10 procent av alla skolbarn. De flesta har haft tydliga och vanligen svåra symtom före fem års ålder. Barn med ESSENCE har vanligtvis flera överlappande tillstånd, ibland kallat samsjuklighet eller komorbiditet. Troligtvis finns det ännu fler barn med ESSENCE som helt missas eller feldiagnostiseras.

– Särskilt flickors symtom förbises ofta eller känns inte igen överhuvudtaget, eftersom de jämförs med jämnåriga pojkar istället för med jämnåriga flickor, säger Christopher Gillberg.

## Bakgrundsfaktorer

ESSENCE-tillstånden överlappar ofta varandra både vad gäller orsaker och symtom. Polygenetiska faktorer innebär en kombination av flera gener. Man har identifierat hundratals riskgener som kan kopplas till olika ESSENCE-tillstånd. I vissa fall handlar det om specifika gener, som syndromorsakande

genavvikelser – det är vanligt att barn med WSS har symtom inom ESSENCE. Andra bakgrundsfaktorer kan vara tidiga infektioner, tillväxt- och näringsbrist, epilepsi och andra neurologiska sjukdomar. Studier visar att ärftlighet är vanligt – både barn och föräldrar har ESSENCE i minst 60 procent av fallen.

– Att föräldrar ofta själva har ESSENCE-bakgrund måste fångas upp och has i åtanke av de som träffar familjen.

### Diagnoser inom ESSENCE i urval:

- adhd
- autism
- intellektuell funktionsnedsättning
- motorisk koordinationsstörning
- språkstörning
- Tourettes syndrom, tics och tvångssyndrom
- undvikande ätstörning (ARFID) och vissa andra former av ätstörningar
- selektiv mutism, tvångsmässigt undvikande av krav.

– Om ett barn uppfyller kriterierna för en diagnos uppfyller han eller hon oftast kriterierna för två, inte sällan tre, diagnoser till. Men det räcker aldrig att bara konstatera ”det här är adhd eller motorikstörning eller autism”, då gör diagnosen inget gott. Man måste alltid utgå från en helhetssyn, säger Christopher Gillberg.

### Adhd

Adhd är till stor del genetiskt och överlappande med andra ESSENCE-symtom, smärttillstånd eller medicinska sjukdomar. Bland barn med adhd har 50–70 procent minst en förälder med adhd eller annan ESSENCE-diagnos. Adhd-svårigheter med uppmärksamhet, koncentration, impulsivitet och hyperaktivitet kan förekomma med eller utan trotssyndrom. Utöver nedsatta exekutiva funktioner är det också vanligt med störningar av sömn och dygnsrytm.

– Hos barn upp till tre år är kraftiga och okontrollberbara humörsvägningar det tydligaste tecknet på adhd.

Idag finns bra behandlingsmetoder för personer med adhd. Några exempel är läkemedel, tillskott av omega 3 och vitamin D, träning av minne och kognition samt fysisk träning.

– Adhd är fortfarande underdiagnostiserat, men det finns ingen skarp gräns mellan adhd och ”normalitet”. Man växer inte ifrån



adhd, däremot kan graden av funktionsnedsättning öka eller minska, säger Christopher Gillberg.

### **Autism**

Autismdiagnos i tidiga år innebär nästan alltid att barnet har ytterligare ESSENCE-tillstånd eller neurologiska sjukdomar som epilepsi. Svårigheterna kan öka eller minska med åren, och påverkas i hög grad av andra samtidiga tillstånd.

– Autism i sig behöver inte innebära en försämrad prognos för barnet, särskilt om det förekommer som enda diagnos.

Likt adhd finns ingen skarp gräns mellan autism och autistiska drag, eller mellan autistiska drag och "normalitet". Det är vanligt att en av barnets föräldrar har autistiska drag, men ovanligare att båda har det. Trots att det saknas övertygande belägg för att autism har blivit vanligare på senare år ställs diagnosen allt oftare idag. Kanske alltför ofta, enligt Christopher Gillberg.

– Man uppskattar att drygt en procent av befolkningen har autism. I Region Stockholm har nästan sex procent av alla pojkar fått en autismdiagnos.

### **Språkstörning**

Ett tidigt tecken på ESSENCE är försenad språkutveckling hos barn vid 2,5 års ålder. I denna ålder har 2–6 procent av barnen en språkstörning, oftast tillsammans med andra ESSENCE-symtom. En försenad språkutveckling innebär många gånger framtida läs- och skrivsvårigheter.

– Alla barn med språkförsening bör få en grundlig inledande bedömning och följas upp med en helhetssyn av symtom och bakomliggande orsaker, säger Christopher Gillberg.

### **Motorisk koordinationsstörning**

Motoriska koordinationsstörningar hos barn upptäcks sällan tidigt eller uppmärksammas ordentligt. Christopher Gillberg säger att det är de mest missade ESSENCE-symtomen.

– Om dessa barn inte får förståelse och enskild hjälp så är sannolikheten mycket hög att de senast i tonåren utvecklar depression och ångest. Men prognosen blir oerhört mycket bättre om deras symtom fångas upp och behandlas på rätt sätt, bland annat med träningsprogram baserade på aktiviteter och rörelse i vardagen.

### Övriga tillstånd

En relativt ny diagnos är **undvikande ätstörning\***. Barn som har detta tillstånd kan i tidig ålder upplevas som kräsna och selektiva. De matvägrar om de inte upplever fullständig kontroll över vad de äter. Dessa barn blir ofta missförstådda på grund av att ätstörningen har neuropsykiatriska orsaker, och riskerar därmed att bli felbehandlade.

– Det handlar alltså inte om att gå ner i vikt genom självsvält. För vissa har det gått så långt som till tvångsmatning innan man inser vad problematiken grundar sig i, säger Christopher Gillberg.

\*Diagnosen **ARFID**: Avoidant/Restrictive Food Intake Disorder.

Hos barn som uppvisar **selektiv mutism** finns en koppling till hög kravkänslighet och **tvångsmässigt undvikande av krav**.

– Dessa barn är ofta hemmasittare, säger Christopher Gillberg.

### Konsekvenser av ESSENCE

Barn som uppfyller någon av ESSENCE-diagnoserna och inte får rätt hjälp löper högre risk för svårigheter i skolan, anpassningssvårigheter, mobbning och socialt utanförskap. ESSENCE är inte heller något som barnen växer ifrån, och majoriteten har fortsatta svårigheter även i vuxen ålder. Tre fjärdedelar av alla patienter inom vuxenpsykiatri har ESSENCE som bakgrund, det vill säga har haft symtom redan som barn. De får vanligtvis vuxenpsykiatriska diagnoser som depression, ätstörningar, generaliserat ångestsyndrom, emotionellt instabilt personlighetssyndrom och psykoser.

Fysiska symtom som kroniska smärttillstånd och kronisk trötthet är också vanligare än hos andra vuxna. Som en följd av sina svårigheter drabbas vuxna med ESSENCE i högre grad av olika former av social utsatthet. Enligt Christopher Gillberg är ESSENCE en av de viktigaste orsakerna till psykiska och fysiska hälsoproblem genom hela livet och över hela världen.

– Psykiatriska symtom i alla åldrar bör misstänkas ha ESSENCE-bakgrund. Och alla som möter människor med psykiska symtom och andra svårigheter – barn som vuxna – bör fråga sig om det kan finnas till exempel autism, adhd eller kognitiva hinder som ligger bakom delar av deras problematik.

### **Behandling av ESSENCE**

Barn med ESSENCE bör få samordnade insatser hos barn- och ungdomsmedicin, barn- och ungdomspsykiatri, habilitering, förskola och skola, logopedi och senare allmänmedicin och vuxenpsykiatri. Christopher Gillberg önskar att kunskapen om ESSENCE sprids i alla led inom vård, skola och omsorg.  
– Tidig diagnos gör skillnad! Det är även viktigt att behandling och uppföljning sker med långvariga kontakter för vård och stöd under många år.

### **Övrig behandling:**

- Sömnstörningar och störd dygnsrytm är ofta behandlingsbara – detta är ett bortglömt område som ofta även påverkar övriga familjemedlemmar.
- Epilepsi och andra underliggande neurologiska sjukdomar bör utredas och behandlas.
- D-vitaminbrist är vanligt vid neuropsykiatriska tillstånd. Det bör behandlas med kosttillskott – i många fall till både barn och föräldrar.

### **Hela människan genom hela livet**

Personer med ESSENCE behöver ofta stöd av pedagogiska insatser och anpassningar i såväl skola som arbetsliv, motorisk träning och kognitiv beteendeterapi samt medicin vid behov. En pedagogisk plan genom hela livet – både för barnet och den vuxne – är troligen viktigast av allt.  
– Vi kan inte fokusera på behandling av enskilda diagnoser inom ESSENCE, eftersom en enda diagnos sällan kan förklara alla symtom, varken hos barn eller vuxna. Samtliga symtom och svårigheter måste uppmärksammas och behandlas genom hela livet hos varje enskild person, avslutar Christopher Gillberg.

## **Frågor till Christopher Gillberg**

### **Kan barnets aggressiva beteende förvärras i framtiden?**

– Det beror på olika faktorer som barnets intellektuella funktionsnivå och ålder, men det är viktigt att utesluta epilepsi. Plötsliga, oförklarliga vredesutbrott kan bero på underliggande epilepsi.

### **Finns det någon risk med att utgå från ett normalperspektiv, till exempel att vi utgår från normalbegåvning?**

– Det är en jättebra fråga. Det är en av de största riskerna när vi utgår från barns utveckling idag, att alla förväntas vara "normala". På en vägg på GNC står det skrivet "Normal is way overrated!". Vem är normal? Människor som är medel i precis allting existerar inte. Jag tycker att begreppet neurodiversitet är bra. Det betyder att vi alla har lite olika hjärnfunktioner, precis som vi alla har olika fysiska utseenden och former. Trots det kan olika begrepp hjälpa till att sortera på vilka sätt någon är mer ovanlig än de flesta andra.

### **Varför har autismdiagnoserna ökat?**

– En anledning är tolkningen av LSS (lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Det har lett till en missuppfattning om att lagen kräver en diagnos för att en person ska få rätt till LSS-insatser. Istället ska personens hjälpbehov styra, även utan en diagnos. För 20 år sedan var autismdiagnos mycket ovanligare än diagnosen intellektuell funktionsnedsättning, men nu är det tvärtom.

## **Föräldrarna kämpar för rätt stöd**

För Maja kan till synes enkla vardagssituationer vara mycket ångestladdade. Det kan handla om att åka buss eller tåg, eller att hon ska börja använda nya skor.

– Det låser sig totalt för henne. Många gånger klarar hon inte av att vara med alls när hon upplever en aktivitet som något kravfyllt, säger Veronika.

Veronika och Mårten är övertygade om att Maja behöver få behandling för att kunna hantera sin ångest. De upplever dock att habiliteringens okunskap om WSS-diagnosen överskuggar Majas svårigheter.

– Det känns som att de är osäkra och rädda för att göra fel, så därför gör de ingenting utan hänvisar till att Majas symtom har med WSS att göra, säger Mårten.

Föräldrarna har bett om neuropsykiatrisk utredning. Habiliteringen vill avvakta tills Maja har blivit lite äldre.

- Maja är både impulsiv och hyperaktiv. Hon har dessutom enorma problem med utbrott. Det kämpar vi väldigt mycket med hemma. På förskolan har Maja fullt fokus på att hålla ihop. Därför är det som värst på vardagskvällarna när hon kommer hem och vågar slappna av, säger Veronika.
- Vi ser en adhd-diagnos som ett måste för att Maja ska få hjälp och stöd. Då kanske vi kan få strategier som minskar svårigheterna och gör hennes liv enklare, säger Märten.

Utbrotten tar hårt på alla i familjen. De har ansökt om att få en stödfamilj åt Maja.

- Det känns så hårt att säga att Maja inte alltid kan vara med på allt. Å andra sidan mår hon inte bra av att vara med på varenda aktivitet på samma villkor som sina syskon, till exempel Liseberg. Det gäller att vi överlever som familj, säger Veronika.
- Samtidigt finns inget "normalt" sätt att leva i en familj. Man behöver hitta sitt eget normala och totalt utesluta vad alla andra tycker och vilka förväntningar de har, säger Märten.

## Kommunikation

- Kommunikation är lika viktigt som att äta, sova och röra på sig. Men det kan också vara att skämta eller ropa hej. Det säger Sebastian Glemme som är logoped och arbetar på Dart i Göteborg.

Dart är en specialistenhet för kommunikationsstöd och digital delaktighet för personer med funktionsnedsättning. Verksamheten tillhör Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. Dart arbetar patientnära, men också med utbildning, utveckling och forskning inom kommunikation. Utgångspunkten är alla människors rätt att kommunicera, vilket bland annat finns i svensk lag i form av barnkonventionen och i FN:s konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

### Vad är kommunikation?

Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. All form av samspel mellan människor, medvetet eller omedvetet, är kommunikation. Vi kommunicerar för att få behov och önskemål tillgodosedda, för att lära oss saker, känna närhet och gemenskap. Men också för att bygga

en social kontakt med omgivningen genom såväl artighetsfraser som skvaller. Det finns många olika sätt att kommunicera, till exempel genom tal, gester, mimik, teckenspråk, skrift och bilder. Ordförrådet växer oavsett om barnet talar, pekar på bilder eller tecknar.

– Man behöver skilja på språkförståelse och uttrycksförmåga. Vi tänker mest på vad som kommer ut, det är svårare att veta vad som kommer in. Talet är en komplex motorisk process och ska inte likställas med den kognitiva förståelsen, det vill säga hur man uppfattar och tolkar det som kommuniceras, säger Sebastian Glemme.

### **När det är svårt att kommunicera**

När ett barn har svårtolkade signaler, på grund av exempelvis en funktionsnedsättning, har vuxna en tendens att bli försiktiga och kommunicera mindre eller bli mer styrande i samtalet. Då stannar samspelet ofta upp.

– Vi kan till exempel börja ställa för mycket frågor som vi sedan svarar på själva. Vi kanske inte frågar något alls till ett barn som pratar mycket, men bara om sitt favoritämne. Då behöver vi jobba med sättet vi pratar och lyssnar på.

Det är vanligt att personer som har svårt att uttrycka sig eller förstå vad andra säger känner stor frustration, vilket kan leda till ett utmanande beteende. Att omgivningen anpassar sin kommunikation och använder alternativ kommunikation med personen kan förebygga och minska utmanande beteende.

– Utmanande beteenden är också ett sätt att kommunicera. Kommunikationssvårigheter finns inte inom oss utan mellan oss. Det kan vara skönt att tänka på för det innebär att det går att göra något åt, säger Sebastian Glemme.

### **Kommunikativa strategier**

Ofta behöver omgivningen alltså fundera över – och förändra – det egna sättet att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. Sebastian Glemme uppmanar till att reflektera över sig själv som samtalspartner.

– Hur vi använder oss *själva* är det allra viktigaste för att få till en mer fungerande kommunikation. Att vänta lite längre än vad man tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation, du behöver kanske vänta på respons i minst 20 sekunder.

En tumregel är att använda sig av en responsiv kommunikationsstil, vilket också kan kallas för att *"uggla"*, och ser ut såhär:

1. **Titta och lyssna:** Se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.
2. **Vänta och förvänta:** Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets svar eller reaktion. Ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt.
3. **Tolka och bekräfta:** Tolka och bekräfta det barnet gör, kommentera vad du ser både med talade ord, tecken eller pekprat, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "du kanske spanar efter katten nu? Det är också kommunikation.

En annan strategi kallas för att *"räva"*: kommunikationspartnern arrangerar en situation som hen tror att barnet kommer att reagera på.

– Gör någonting oväntat, till exempel genom att ta på dig byxorna som en mössa. Sedan ska du vänta och förvänta, och när reaktionen kommer ska du tolka och bekräfta barnet genom att sätta ord på det som har hänt, säger Sebastian Glemme.

### **AKK som stöd**

Alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) finns för alla som har behov av andra sätt för att uttrycka sig och/eller förstå talat språk. Det finns många olika metoder och hjälpmedel. Förutom lågteknologiska AKK som bilder, tecken, symboler och kommunikationsapparater finns också högteknologiska AKK som kan användas i samma syfte, som datorer och appar till smarta telefoner och surfplattor. AKK hämmar inte talutvecklingen, utan snarare tvärtom. Den minskade pressen att producera tal har indirekt positiv effekt på talutvecklingen.

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

– AKK ska gärna vara multimodalt, alltså att vi kommunicerar på många olika sätt med barnet, säger Sebastian Glemme.

För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkort och andra kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Den vuxne ska alltså själv använda samma kommunikationssätt som barnet, exempelvis peka på bilder, kombinerat med sitt tal.

– Det är inte barnet som ska använda samtalskartan eller tecknen först, utan det är vi vuxna. Barn gör som vi gör, inte som vi säger.

När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det bra att sätta igång i ett par situationer som barnet gillar. Då blir det lättare att lära in det nya.

– Oftast behövs lång tid för att behärska ett kommunikationssätt, men bilder är mer konkreta än talade ord och det är lättare för många barn att lära sig att använda bilder än att lära sig prata. Tänk på att vi talar många timmar varje dag med ett litet barn och det dröjer ändå omkring ett år innan barnet säger sitt första ord, säger Sebastian Glemme.

#### Dart på webben

- [vgregion.se/ov/dart](http://vgregion.se/ov/dart) – Darts webbplats med information om kommunikation och AKK samt färdigt kommunikationsmaterial.
- [akktiv.se](http://akktiv.se) – AKKtiv utbildningsprogram för föräldrar och personal i skola och förskola.
- [bildstod.se](http://bildstod.se) – material till bildstöd med sökmotor.

#### Fler länktips

- [appsok.regionstockholm.se](http://appsok.regionstockholm.se) – tillgänglighetsgranskade appar, en tjänst från Habiliteringen i Region Stockholm.
- [larportal.halmstad.se/courses/takktss](http://larportal.halmstad.se/courses/takktss) – kostnadsfri webbkurs i TAKK från Halmstad kommun.
- [spsm.se/kompetensutveckling/stodmaterial-och-studiepaket/](http://spsm.se/kompetensutveckling/stodmaterial-och-studiepaket/) – yrkestöd i bland annat AKK och npf.
- [larportalen.skolverket.se](http://larportalen.skolverket.se) – material för att utveckla undervisningen tillsammans med kollegor.



## Frågor till Sebastian Glemme

### **Hur viktigt är det att skriva med penna?**

– Utgå från syftet och vad man ska lägga vikt vid. Om det inte handlar om att träna finmotorik utan för att träna på att skriva så ska man inte lägga tid på att skriva för hand.

### **Det är ju ofta fler inblandade än bara skolan och habiliteringen, och kommunikationen blir lätt spretig. Kan man få hjälp med att samordna samtliga verksamheter för att kunna få en samsyn i kommunikationen med barnet?**

– Dart jobbar nätverksbaserat, det vill säga med alla runt personen. Det ser olika ut i olika regioner, och till skillnad från andra håller vi också utbildningar för skolpersonal och för personal inom LSS. Vi tar emot patienter från hela Sverige genom avtal med hemregionen.

### **Vem initierar ett sådant samarbete?**

– Starta dialog med er vårdkontakt eller med habiliteringen och be dem att skicka remiss till Dart eller någon annan verksamhet. Ni kan även skicka egenremiss.

### **Vår son använder bildstöd i gymnasiet, men vill inte göra det hemma. Hur ska vi göra?**

– Det är vanligt att inte vilja göra på samma sätt hemma som i skolan. Om ni tycker att han behöver bilder hemma mer som kognitivt stöd kan ni använda dem utan att påtala det. Vi har träffat ungdomar som uttryckt hur töntigt det är att använda bildstöd, fast de tar med sig det ändå när de väl går ut eftersom de vet att det faktiskt är rätt bra att ha.

## Familjen åker på WSS-träff i USA

I samband med att Majas diagnos fastställdes hittade föräldrarna en Facebookgrupp med föräldrar till barn med WSS. Den skapades i USA och har medlemmar från världens alla hörn. Veronika och Mårten säger att gruppen har varit deras största stöd.

– Vi har inte haft många hjälpmedel, men de vi har blivit beviljade är genom tips och råd utifrån de andra föräldrarnas erfarenheter, säger Mårten.

Ett par månader innan Ågrenskas familjevistelse arrangerade Wiedemann-Steiner Foundation en WSS-träff i Baltimore, USA. Under tre dagar samlades omkring 60 familjer från hela världen. Majoriteten var amerikaner, tre familjer kom från Norge, en från Island och en från Sverige – nämligen Majas familj.

– Det var första gången som vi träffade andra WSS-familjer. Det var fantastiskt! Vi skulle kunna åka dit varje vecka, säger Mårten.

Beteendesvårigheter och utbrott är ett av de vanligaste samtalsämnena i Facebookgruppen. Sådana situationer var dock sällsynta under träffen. Antagligen beror det på att barnen i USA medicineras i större utsträckning än svenska barn.

– På ett sätt kändes det lite jobbigt att man bara fick se den här fantastiska, fina bilden av våra glada barn. Men samtidigt är den här glädjen något som verkligen beskriver barn med WSS. I det stora hela var resan helt magisk. Det var otroligt stort att få träffa andra familjer – några av de bästa dagarna i våra liv!

## Utvecklingsneurologiska funktionsnedsättningar

Wiedemann-Steiners syndrom kan ge en förklaring till olika symtom och beteenden, men diagnosen ger inget facit för hur åtgärder och stödinsatser ska utformas.

– Barnen är egna individer även om de har WSS gemensamt, så behöver man hitta individuella anpassningar och erbjuda stöd till hela familjen, säger Heidi Nag som är specialpedagog vid Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser i Norge.

Frambu är ett kompetenscenter för sällsynta diagnoser. Det är en systerorganisation till Ågrenska och de samarbetar inom flera områden. Frambu har lång erfarenhet av bland annat familjevistelser för barn med sällsynta hälsotillstånd och hade sina första vistelser för Wiedemann-Steiners syndrom hösten 2021.

– Vi arrangerade två vistelser eftersom det var så många sökande, säger Heidi Nag.

### Inlärningssvårigheter och IF

De allra flesta med WSS har intellektuell funktionsnedsättning (IF). Den är vanligtvis lindrig till medelsvår.

– De flesta som har IF har svårigheter med de kognitiva färdigheterna, säger Heidi Nag.

Den kognitiva förmågan används när vi ska hantera situationer och lösa uppgifter i vardagen. Det handlar om färdigheter som inlärning, problemlösning, planering, abstrakt tänkande, uppmärksamhet och förmåga att lära av erfarenheter. Dessa färdigheter påverkas av såväl individuella förutsättningar som yttre omständigheter.

När man har IF automatiseras inte kognitiva färdigheter som hos andra. Det påverkar inlärningsförmågan. En uppgift som var lätt igår kan vara svår idag och det kan vara svårt att överföra en färdighet från en situation till en annan. Andra symtom kan vara bristande impulskontroll samt svårigheter med kommunikation och känsloreglering.

– Det innebär att alla vi runt omkring måste ha en förståelse för vad IF innebär, ett stort tålamod och en generositet och empati för att hjälpa personen att få en fungerande vardag.

### **Autism och adhd**

Autism och adhd är symtomdiagnoser som baseras på beteende och inte genetik. Autism uttrycks främst genom avvikelser i socialt samspel och kommunikationsmönster. Det är också vanligt med begränsade intressen samt stereotypa och repetitiva uttryck. Adhd kännetecknas framförallt av hyperaktivitet, impulsivitet och koncentrationssvårigheter. Forskning om WSS tyder på en ökad förekomst av både autism (12–33 procent) och adhd (10–44 procent). Det betyder dock inte att alla med WSS har autism eller adhd, men många har något symptom.

– Det är värt att undersöka varje barn med WSS. Inte för att få en diagnos, men för att klargöra svårigheterna och kunna anpassa miljön för barnet, säger Heidi Nag.

### **Kommunikation och beteende**

Vid WSS är den kommunikativa utvecklingen vanligtvis försenad. Med tiden utvecklar de allra flesta ett talat språk. Ångest och oro är också vanligt, vilket kan uttryckas genom utåtagerande beteende.

– Vi tänker ofta på beteende som något negativt, fast det i själva verket är kommunikation. Vi måste därför se alla beteenden som nödvändiga. Ångest, rädsla och ilska ligger nära varandra. Är det svårt att hantera känslor påverkas även språkförmågan. Oftast blir det lite bättre med åldern.

Flera faktorer kan påverka språk, kommunikation och beteende. Det kan vara individuella faktorer som

- medicinska – smärta, obehag. Snabba humörsvängningar kan vara mensvärk
- epilepsi
- sömnstörningar
- sensoriska – syn, hörsel, lukt, smak, känsel. Påverkas av dagsform.
- kognitiva svårigheter
- motoriska svårigheter
- uppmärksamhet och koncentrationssvårigheter
- kontaktsvårigheter
- specifika språksvårigheter – att förstå, uttrycka, använda språk
- överstimulans av intryck – syn, hörsel, lukt, känsel.

Omgivande faktorer påverkar också förutsättningarna. Det kan handla om den vuxnes kunskap och förståelse för barnet, om språk och kommunikationsutveckling samt om sig själv som kommunikationspartner.

Heidi Nag säger att det är viktigt att hela familjen har ett stöttande nätverk, av såväl anhöriga som psykolog eller andra professioner.

– Som förälder är det helt okej att säga att det är svårt, det tar mycket energi att ha barn som behöver extra stöd. Men för att ni ska orka måste även ni få stöd.

### **Anpassningar i vardagen**

För att hitta rätt anpassningar i vardagen kan det vara värdefullt att göra en kartläggning och sätta upp realistiska mål. Fasta ramar ger trygghet, struktur och förutsägbarhet. Det är särskilt viktigt i de kritiska faserna – hur vi startar dagen och hur övergången från en aktivitet till nästa ser ut. Översiktliga dagsplaner är en bra början för att skapa förutsägbarhet.

– Vid olika aktiviteter i skolan och förskolan behöver fokus ligga på en sak i taget och att barnet gör uppgifter som hen faktiskt kan klara av. Det är viktigt att få känna att man lyckas.

### **Beteende är kommunikation**

Beteende är ett sätt att kommunicera. Heidi Nag betonar därför att vi bör tolka utmanande beteenden som kommunikation. Negativa beteenden eskalerar för att personen inte kan uttrycka sin frustration på något annat sätt. Istället bör fokus läggas på språkmiljön och kommunikationsträning – att lyssna på vad barnet har att säga. Till hjälp finns AKK, alternativ och kompletterande kommunikation.

– Jag tror att de flesta övervärderar barnens förmåga och kommunikativa färdigheter. Kanske behöver inte de AKK för att kommunicera, men omgivningen måste använda AKK för att barnen ska förstå.

Det är viktigt att ha med sig att allt hänger ihop – kognitiva funktioner, kommunikation, sömn, medicinska faktorer och sociala sammanhang – för att komma tillrätta med utmanande beteenden och hitta rätt anpassningar.

– Kom ihåg att ersätta det negativa beteendet med något annat istället för att försöka "ta bort" det, säger Heidi Nag.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

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

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

### Delaktighet

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

### Allmänna mål för familjevistelsen

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

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

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

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

#### Länktips:

[skolverket.se](https://www.skolverket.se) – Skolverket.

[spsm.se](https://www.spsm.se) – Specialpedagogiska skolmyndigheten.

[symbolbruket.se](https://www.symbolbruket.se) – webbtjänst för bildstöd.

[specialnest.se](https://www.specialnest.se) – webbtidning som bevakar neuropsykiatri.

[attention.se](https://www.attention.se) – intresseorganisation för personer med npf.

[funkamera.se](https://www.funkamera.se) – hjälpmedel och pedagogiska verktyg.

[lekakademin.se](https://www.lekakademin.se) – lärande och utvecklande leksaker.

[varsam.se](https://www.varsam.se) – hjälpmedelsbutik.

[komikapp.se](https://www.komikapp.se) – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter.

[lekolar.se](https://www.lekolar.se) – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

[abcleksaker.se](https://www.abcleksaker.se) – fina, roliga och pedagogiska leksaker.

[hattenforlag.se](https://www.hattenforlag.se) – böcker, spel och leksaker för språkutveckling.

[nyponochviljaforlag.se](https://www.nyponochviljaforlag.se) – bokförlag med lättläst litteratur.

## Syskonrollen

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

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

### **Ågrenskas erfarenhet av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:**

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

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen om diagnosen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan eller sjukdomen.

### **Kunskap, känslor och bemästrande**

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

*Kunskap* fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen har arbetat fram tillsammans eftersom det ofta är lättare att



formulera frågor i grupp. Frågorna besvaras sedan av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om syskonet med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de ska ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer när de åker hem från Ågrenska.

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

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

### Läs mer om syskon

På [Ågrenskas webbplats](#) finns mycket konkret information om vårt arbete med syskongrupper, bland annat om syskonrollen i olika åldrar, arbetsmaterial som exempelvis verktyg för samtal med syskon samt filmer och litteraturtips.

## Maja har två syskon

Mårtens dotter Minna var sex år när Maja föddes. Ungefär tre år senare kom lillebror Viggo. Till en början hade Maja svårt att hitta sin plats som storasyster.

– Hon sökte mer kontakt och närhet hos mig. Det tog ett tag innan hon slutade känna sig osäker runt Viggo. Men vi vågar ändå inte lämna dem tillsammans oövervakade, säger Veronika.

– Det är svårt för Maja att förstå gränser och hon kan oprovocerat slå Viggo. Ibland känns det som att hon skulle kunna göra vad som helst, säger Mårten.

Minna bor hos sin mamma varannan vecka. På pappaveckorna är hon ett stort stöd bara genom att vara hemma.

– Maja älskar att vara med sin storsyster. Konflikterna med Viggo är också färre när Minna är hemma, säger Veronika.

## Munhälsa och munmotorik

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

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

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

### MHC-basen

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

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via Mun-H-Centers webbplats [mun-h-center.se](https://mun-h-center.se) och via [MHC-appen](#).

## Munhälsa vid Wiedemann-Steiners syndrom

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med WSS:

- öppen mun i vila
- tidigt frambrott av permanenta tänder
- avsaknad av tandanlag
- emaljförändringar
- bettavvikelser – öppna bett
- hög, smal gom
- muntorrhet
- inskränkt gapförmåga

### *Tandutvecklingsstörningar*

Tandutvecklingsstörningar kan förekomma som en del av symtombilden för ett syndrom eller en anläggningsrubbnig. Det kan till exempel röra sig om annorlunda form eller storlek på tänderna, avsaknad av tandanlag, påverkad emalj kvalitet, avvikande tandframbrott och att tänder kommer på fel plats. Det är vanligt att barn med WSS får ett mycket tidigt tandframbrott av de permanenta tänderna. Tandvården bör därför informeras om diagnosen för att säkerställa att alla tandanlag finns och kommer på rätt plats.

– Om era barn växlar tänder tre, fyra år tidigare än vanligt är det viktigt att vi i tandvården röntgar tidigt, säger Danijela Toft.

### *Reflux*

Reflux innebär att surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen. Det kan leda till sveda och torrhets känsla i munnen. Det finns också en ökad risk för sår och infektioner i munslemhinnan. Utan behandling av reflux kan magsyran ge frätskador på tänderna (dental erosion).

– Viktigast är att få medicinsk behandling mot reflux. Man kan tänka på att skölja munnen med vatten och använda munvårdsprodukter med natriumfluorid som stärker tandytan, säger Danijela Toft.

### *Tandgnissling*

Tandgnissling är vanligt i mjölk tandsbettet och kan orsaka besvär som ökat slitage på tänderna, huvudvärk eller smärta i käkarna. En bettskena kan ge skydd, men kräver att barnet först accepterar att göra ett avtryck av tänderna och därefter att använda bettskenan.

Många personer finner en stimulans och ett lugn genom att gnissla tänder, vilket är viktigt att tänka på när man ska välja avledningsmetod eller aktivitet.

– Tandgnissling i kombination med exempelvis erosion på grund av reflux kan leda till omfattande tandslitage, säger Danijela Toft.

### **Förebyggande tandvård**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan smärta, karies och infektioner undvikas. Det är viktigt att så tidigt som möjligt komma igång med goda vanor. Alla bör borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen. För vissa underlättas tandborstningen av att använda en tandkräm utan smak eller som inte skummar. Goda kostvanor är också viktigt. Tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, att dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat och annan dryck än vatten på natten.

– I första hand är det förstås viktigast att säkerställa barnets tillväxt och näringsintag. Det är också bra att kompensera med en bra försvarsfaktor genom lite extra fluorid, till exempel i tandkrämen eller på en muntork, säger Danijela Toft.

### **Hjälpmedel**

För att underlätta tandborstningen tipsar Danijela Toft om olika hjälpmedel vid tandborstning. Man kan visualisera tid med en tandborste som blinkar eller ett enkelt timglas eller använda bildstöd med ett tandborstschema. Andra exempel är munvinkelhållare, ett förstorat tandborstgrepp, eltandborste eller Collis-Curve – en tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt. Ett annat tips är att, med viss regelbundenhet, göra egeninfärgning av tänderna för att se hur väl rengjorda de faktiskt är.

– Hjälpmedlen kan vara det som behövs för att man ska kunna få till de viktiga tandvårdsrutinerna, säger Danijela Toft.

**Att tänka på:**

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och lämna information om barnets diagnos och läkemedel. Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, tandläkaren och stolen barnet ska sitta i (användbara bilder finns på [vgregion.se](http://vgregion.se)).
- Barnet kan behöva inskolning i tandvården med stegvis tillvänjning, fler återbesök och mer tid vid tandvårdsbesöken.
- Det är viktigt att ta röntgen för kontroll om tandanlag saknas, och planera för luckslutning eller tandersättning senast vid åtta års ålder.
- Barn med WSS kan behöva gå inom specialisttandvården vid stora behandlingsbehov.

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande. En bettfysiologisk klinik utreder och behandlar smärta i käkleder och tuggmuskulatur. Specialistkliniker för ortodonti utför tandreglering och bedömer bettutveckling.

**Vad gör logopeden?**

En logoped kan till exempel utreda och behandla kommunikationsförmåga och ätförmåga hos barnet. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

**Tal och språk**

Vid WSS är det vanligt med en försenad tal- och språkutveckling. Vissa får stora svårigheter, vilket kan hänga ihop med epilepsi och andra mer allvarliga fysiologiska symtom. Även grad av IF, autism och hyperaktivitet påverkar

kommunikationsförmågan. Den språkliga förmågan fungerar ofta bra jämfört med andra kognitiva förmågor.

Det är viktigt att göra en utförlig utredning av varje barns tal- och språkförmåga, då symtomen skiljer sig mellan personer med WSS.

– För personer som har nytta av talträning ska den individanpassas utifrån till exempel barnets ålder, motivation och förmåga att medverka, säger Åsa Mogren.

### **Oralmotorisk träning**

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

– Om känsligheten i munnen minskar kan det i sin tur underlätta tandborstningen och vid tandläkarbesök, säger Åsa Mogren.

Den oralmotoriska träningen baseras på en bedömning och utredning av barnets orofaciala funktioner, alltså i ansikte och mun. De kan förbättras med flera olika behandlingssätt. Några exempel på träningstekniker Mun-H-Center använder sig av är

- Z-vibrator eller eltandborste – ger sensomotorisk stimulans genom vibrationer
- att dricka ur sugrör eller mugg med aktiva läppar samt olika ättekniker – för att öka käkstabilitet, läpprundning och tungretraktion
- bitblock och Chewy tube/Grabbare – tuggträning för att öka styrka och stabilitet i käken
- munskärm – för läppslutning och tungretraktion.

Det är viktigt att veta målet med övningarna och vilken funktion de syftar till att förbättra. Träningen behöver utföras regelbundet, vilket kan bli enklare om den blir en del av vardagsaktiviteterna. Det ska också göras kontinuerlig uppföljning. Åsa Mogren vet att mängden övningar kan kännas överväldigande, och säger att allt inte är lika viktigt att träna.

– Begär att få veta vad ni *inte* ska träna på. Jag tycker att det är viktigt att lyfta av det dåliga samvetet hos föräldrarna.

### **Nedsatt salivkontroll**

Orsaken till nedsatt salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på låg muskelspänning (tonus) i läppmuskulaturen, nedsatt känsel i munhålan, att barnet inte sväljer undan eller att tungan har ett rörelsemönster som puttar ut saliven. Många gånger är det flera faktorer som påverkar. Genom att se över barnets sittställning och huvudhållning samt träna oralmotorik kan man uppnå goda resultat. I andra hand kan medicin som minskar salivutsöndring prövas.

– Det finns olika preparat att behandla med, så det är viktigt att kontrollera om de fungerar ihop med barnets övriga mediciner. Ett tredje och sista steg är kirurgisk behandling, men det är ovanligt, säger Åsa Mogren.

### **Bitovanor**

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

### **Samordning**

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

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skrifterna *Uppleva med munnen*, När barnet har svårt att äta, Nedsatt salivkontroll och Bitbeteende. De finns att läsa eller beställa på [mun-h-center.se](http://mun-h-center.se).

## Stöd i samhället

Louise Jeltin är samordnare inom personlig assistans och koordinator för familje- och vuxenvistelser på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med Wiedemann-Steiners syndrom.

I Sverige är det offentliga stödsystemet uppdelat mellan stat, region och kommunala institutioner. Dessutom finns det en mängd privata och idéburna, icke-vinstdrivande organisationer som har en mängd stödinsatser att erbjuda familjer med barn som har sällsynta diagnoser.

– Många upplever att det är svårt att veta vilka man ska kontakta i olika sammanhang. Vi har ett stort stödsystem, men som kan vara svårt att navigera i, säger Louise Jeltin.

### Försäkringskassan

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

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

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

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

*Tillfällig föräldrapenning*, eller vård av barn (vab), går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning.



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

Läs mer på [forsakringskassan.se](https://forsakringskassan.se).

### **Lagar som styr vården**

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivas. Alla vårdgivare är skyldiga att följa bestämmelserna i HSL.

Patientlagen är en viktig lag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård eller specialistvård i en annan region än hemregionen. Lagen ger även rätt att begära en ny medicinsk bedömning.

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

### **Samordning – fast vårdkontakt**

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen vid en instans med vårdansvar för barnet skyldighet att utse en fast vårdkontakt. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

### **SIP – samordnad individuell plan**

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

Läs mer på [csdsamverkan.se](https://csdsamverkan.se) och [1177.se](https://1177.se).

### **1177 efter 13 år**

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

– Det finns en e-legitimation som heter Freja ID som ger möjlighet att dela kontrollen med en närstående eller god man.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på [1177.se](https://www.1177.se).

### **LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade**

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

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

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

### **Exempel på insatser enligt LSS**

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

### **Personlig assistans**

Personlig assistans är en av de insatser som omfattas av LSS. För att ha rätt till personlig assistans ska barnet behöva hjälp med de grundläggande behoven:

- andning
- personlig hygien
- att äta och dricka
- av- och påklädning
- kommunikation med andra

- stöd för att förebygga skada vid en psykisk funktionsnedsättning
- stöd som behöver ges löpande på grund av ett medicinskt tillstånd.

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

De grundläggande och andra personliga behoven kan också innebära skäl för *dubbelassistans*. Det kan handla om aktiviteter utanför hemmet, till exempel vid resor, eller för att kunna utföra olika träningsprogram där assistenterna behöver vara två.

### **Vad räknas till föräldraansvaret?**

När Försäkringskassan bedömer behovet av personlig assistans bortser myndigheten från det hjälpbehov som en vårdnadshavare normalt ska tillgodose för sitt barn. Detta görs genom ett schablonavdrag i tid.

Läs mer om hur man ansöker om personlig assistans på [försäkringskassan.se](https://www.forsakringskassan.se).

### **Assistans i förskola och skola**

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

### **Att välja personlig assistent**

I många fall kan det vara svårt att rekrytera och behålla personliga assistenter. Det kan även vara en utmaning att hitta

rätt assistenter. Många faktorer spelar in, som bland annat personlighet, intressen och tidigare erfarenheter.

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

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

### **Hjälp med personlig assistans**

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

### **Tips på webbplatser:**

[fub.se](http://fub.se) – för barn, unga och vuxna med intellektuell funktionsnedsättning

[lassekoop.se](http://lassekoop.se) – LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen)

[bosse-kunskapscenter.se](http://bosse-kunskapscenter.se) – BOSSE råd, stöd och kunskapscenter (Stockholm)

### **SoL – Socialtjänstlagen**

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

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

### **Anhörigstöd**

Enligt SoL 5 kap. 10 § ska kommunen erbjuda stöd till anhöriga till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Med anhörig menas en familjemedlem, till exempel syskon, mor- och

farföräldrar. Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, få tillgång till friskvård eller individuellt anpassat stöd samt få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

### **Skollagen**

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

Exempel på extra anpassningar i skolan:

- handledning/fortbildning av personal
- resursperson
- minskning/anpassning av elevgrupp
- regelbundna specialpedagogiska insatser
- anpassad studiegång.

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar i förskola och vid övergången från förskola till skola samt vid alla stadiebyten. Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolorna om det finns osäkerhet kring vilken skola som passar barnet bäst. Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentation om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

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

### **Anpassad grundskola**

För att ha rätt att gå i anpassad grundskola (tidigare särskola) krävs en IF-diagnos. Anpassade grundskolan omfattar utbildning i ämnen eller ämnesområden, eller en kombination av dessa. Även i anpassade grundskolan kan eleven läsa ämnen enligt grundskolans läroplan.

### **Vart vänder vi oss?**

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Vid allmänna frågor kan man kontakta Skolverket för vägledning. Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) kan ge rådgivning om olika stöd och anpassningar i skolan.

Läs mer på [skolinspektionen.se](https://www.skolinspektionen.se), [skolverket.se](https://www.skolverket.se) och [spsm.se](https://www.spsm.se).

### **Bostadsanpassning**

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

Läs mer på [bostadscenter.se](https://www.bostadscenter.se).

### **Fonder**

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

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

[Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas](#) där man kan söka efter lämpliga fonder.

### **Framtid**

Louise Jeltin informerar om vad det finns för stöd att få när barnen blir vuxna. Bland annat kan det vara bra att i god tid ta kontakt med studie och yrkesvägledare inför framtida studier. Det finns många folkhögskolor som har särskilda program som är anpassade för personer med funktionsnedsättningar. För vuxna personer som ska komma ut i arbete finns det särskilda stöd från Arbetsförmedlingen och för de som omfattas av LSS – daglig verksamhet.

– Av flera anledningar är det viktigt att förbereda sitt barns 18-års dag. Då förlorar ni föräldrar insyn över ert barns vårdärenden, säger Louise Jeltin.

**Fler länktips**

[hejaolika.se](https://hejaolika.se) – nyheter om ett samhälle för alla

[parasport.se](https://parasport.se) – om idrott för personer med funktionsnedsättning

[anhoriga.se](https://anhoriga.se) – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

[minstoradag.org](https://minstoradag.org) – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

[ournormal.org](https://ournormal.org) – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning.

## En stärkande gemenskap

Veronika och Märten har funnit mycket styrka i gemenskapen med andra föräldrar till barn med WSS. De säger att det bara är andra familjer i samma situation som verkligen förstår ett liv med WSS. Under träffen i USA tog Veronika på sig att bli WSS-ambassadör för Norden. Det innebär att hon är kontaktperson i Sverige för familjer med nydiagnostiserade barn som söker kontakt med andra eller information om diagnosen. Det ger även möjlighet till bidrag från Wiedemann-Steiner Foundation för att arrangera träffar här i landet.

– Vi har börjat bygga upp en svensk Facebookgrupp som förhoppningsvis kan bidra till ännu mera trygghet och gemenskap. Den internationella gruppen är jättebra, men allt som diskuteras i den är inte aktuellt för familjer i Sverige, säger Veronika.

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades 1998 av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

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

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

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

Läs mer på [sallsyntadiagnoser.se](https://sallsyntadiagnoser.se).



## Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

### Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se) eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:  
[socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:  
[agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

# WIEDEMANN- STEINERS SYNDROM

*En sammanfattning av dokumentation nr 668*

Wiedemann-Steiners syndrom (WSS) beror på en sjukdomsorsakande variant (mutation) i genen *KMT2A*. Upptäckten gjordes 2012.

Många barn har sen motorisk och språklig utveckling, intellektuell funktionsnedsättning och neuropsykiatriska funktionsnedsättningar

I Sverige har omkring 15–20 personer WSS. Det finns sannolikt fler personer med syndromet utan att ha fått diagnosen.

I dokumentationen finns bland annat information om genetik och medicinsk bakgrund samt om behandling och olika stödinsatser. Här ges även en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn som har Wiedemann-Steiners syndrom.



ÅGRENKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2023 | [agrenska.se](http://agrenska.se)