

Angelmans syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 664



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2023 | agrenska.se

ANGELMANS SYNDROM

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

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

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av 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 Angelmans 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

Maria Forsgren, överläkare på Barnneurologsektionen vid Skånes Universitetssjukhus i Malmö/Lund

Suzanne Steffenburg, överläkare på Barnneurologiska kliniken (BNK) vid Drottning Silvias Barnsjukhus i Göteborg

Matilda Berglund, sjukgymnast på Barn- och ungdomshabiliteringen i Skövde

Marie Ytterman, mamma till vuxen med Angelmans syndrom

Gunnel Ivarsson, arbetsterapeut på Dart kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

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

Ottilia Barnard, kontaktperson i Angelman syndrom föräldraförening

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Ödman Roussakis, specialisttandläkare

Lisa Bengtsson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Louise Jeltin, koordinator

Anna-Karin Björnström, koordinator

Linda Kjellgren Öhman, pedagog

Cecilia Stocks, socionom

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

Innehåll

Medicinsk information om Angelmans syndrom	5
Ville har Angelmans syndrom.....	10
Neuropsykiatri vid Angelmans syndrom	11
Villes epilepsi leder till diagnosen.....	13
Motorik och aktivitet.....	14
Ville är Ville.....	17
En mamma berättar.....	18
Kommunikation.....	22
Stimulans är viktigt för Ville	26
Beteende som kommunikation	27
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder....	30
Ville utvecklas i skolan	32
Syskonrollen.....	33
Ville har tre syskon	35
Munhälsa och munmotorik	36
Stöd i samhället.....	40
Personlig assistans	45
Framtidsplaner	48
Angelman syndrom föräldraförening	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	51

Medicinsk information om Angelmans syndrom

Angelmans syndrom kännetecknas av intellektuell funktionsnedsättning, motoriska svårigheter, epilepsi och ett minskat sömnbehov. Barnen uppvisar ofta breda leenden och har nära till skratt.

– Man behöver dock känna till att skratten inte alltid är ett uttryck för glädje. Det säger Maria Forsgren som är överläkare vid Barnneurologsektionen vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

På 1960-talet dokumenterade doktor Harry Angelman en mängd likheter mellan tre barn i Storbritannien. De hade bland annat utvecklingspåverkan, koordinationssvårigheter, epilepsi, språkstörning och gemensamma utseendemässiga drag.

– En syndromdiagnos ställs genom att man ser samband mellan olika symtom. Det går därför att ställa diagnosen Angelmans syndrom enbart utifrån kliniska kriterier, säger Maria Forsgren.

Omkring 300–400 personer lever med Angelmans syndrom i Sverige. Det innebär en förekomst på 7 per 100 000 födda.

Symtom

Tidiga symtom vid Angelmans syndrom är låg muskelspänning och svårigheter med att amma och suga. Tillväxten går därför långsammare än förväntat. Många har svårt att samordna sina rörelser (ataxi), vilket ger ett ryckigt rörelsemönster. Ju äldre barnen blir, desto tydligare blir skillnaden i utveckling jämfört med jämnåriga. Den intellektuella funktionsnedsättningen är oftast svår. Det är också vanligt att barnen har en språkförsening. Den *impressiva* förmågan (förståelsen av det som kommuniceras) är ofta bättre än den *expressiva* förmågan (förmågan att uttrycka sig).

– Det är alltså lättare för barnet att förstå det andra säger än att själv uttrycka sig, säger Maria Forsgren.

Genetik

Varje individ har fått hälften av sina arvsanlag från mamma och hälften från pappa. Anlagen, alltså generna, finns framför allt i cellkärnan i kroppens celler. Det finns cirka 20–30 000 gener, förpackade i form av hoptvinnade DNA-spiraler. Dessa bildar 46 kromosomer i 23 kromosompar, varav ett par är könskromosomerna. Kvinnor har två X-kromosomer och män har en X- och en Y-kromosom.

– En gen kan liknas vid ett recept för olika proteiner, man säger förenklat att en gen kodar för ett protein. Receptet består av olika aminosyror som sätts ihop till proteiner, vilka i sin tur behövs för olika funktioner i cellen och kroppen, säger Maria Forsgren.

Om det uppstår ett stavfel i genomet vid celldelningen, det vill säga om en mutation uppstår, blir det fel i kodningen. Det kan medföra att ett felaktigt protein, eller inget protein alls, bildas, vilket i sin tur i vissa fall medför symtom. När förändringarna ger upphov till symtom brukar man tala om genetiska sjukdomar. Alla människor har förändringar i arvsmassan, men det är bara en liten del som är sjukdomsframkallande.

Genetiska orsaker

Hos cirka 90 procent av alla med Angelmans syndrom kan en genetisk förklaring hittas. Orsaken är en förändring i funktionen av genen *UBE3A* på kromosom 15 (15q11.2-q13). I detta område styrs genernas funktion av genomisk prägling (imprinting). Det betyder att generna används på olika sätt beroende på från vilken förälder de nedärvts. *UBE3A*-genen uttrycks endast från den genkopia som nedärvts via mamman, medan pappans genkopia är inaktiv. *UBE3A* kodar för tillverkningen av proteinet ubiquinin, som har betydelse för utvecklingen av nervsystemet.

Hos omkring 70 procent av alla med syndromet är orsaken en deletion, alltså att en liten del på kromosom 15 saknas. Deletionen kan variera i storlek mellan personer. Den kan ibland omfatta en gen som har betydelse för pigmenteringen, vilket kan förklara varför vissa med Angelmans syndrom har ljusare hår, hud och ögonfärg än övriga familjemedlemmar. En annan orsak är att barnet vid befruktningstillfället fått en dubbel uppsättning av kromosom 15 från pappan och ingen

från mamman. Detta kallas uniparentell disomi (UPD) och är orsaken till Angelmans syndrom i 3–7 procent av fallen. I 10 procent av fallen beror syndromet på en mutation på *UBE3A*-genen, alltså att en del av genen är förändrad. Hos 3 procent är orsaken en så kallad imprinting defekt (ID). Då är den genomiska präglingen av kromosom 15 från mamman påverkad, vilket gör att genen inte aktiverats på ett normalt sätt.

Man kan se att symtomen varierar beroende på den genetiska varianten. Vissa former ger till exempel något lindrigare symtom. Vanligast är att Angelmans syndrom orsakas av en nymutation, alltså att genförändringen har uppstått för första gången hos barnet. Då är sannolikheten för återupprepning väldigt liten.

– Hos omkring tio procent med Angelmans syndrom har man inte kunnat hitta den genetiska orsaken, säger Maria Forsgren.

Intellektuell funktionsnedsättning

Barn med Angelmans syndrom har alltid en intellektuell funktionsnedsättning (IF). En kognitiv utredning, som görs av en psykolog, kan fastställa barnets utvecklingsnivå. Ibland kan diagnosen IF även ställas av en läkare. Diagnosen tydliggör för omgivningen vad barnet klarar av så att rätt förväntningar och krav kan ställas. Det innebär också att barnen får rätt till stöd, tillgång till anpassad grundskola och omfattas av LSS, lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade.

– Intellektuell funktionsnedsättning är en rättighetsdiagnos som gör det lättare att få hjälp och stödinsatser från samhället. Barnet mår bättre av att kunna utvecklas i egen takt med hjälp av rimliga mål, säger Maria Forsgren.

Epilepsi och behandling

Det vanligaste är att barn med Angelmans syndrom får sitt första epileptiska anfall innan tre års ålder. EEG-bilden har även ett särskilt utseende vid Angelmans syndrom. De flesta har olika typer av epileptiska anfall. Generaliserade tonisk-kloniska anfall, där barnet har ett "klassiskt" epilepsianfall är vanliga, men även frånvarooanfall och myoklona anfall.

Myoklonier är korta muskelryckningar som inte alltid beror på epilepsi. Vid behandling är det viktigt att särskilja epilepsi från andra typer av anfall och rörelserubbningar.

– Sömnmyoklonier kan vi alla få på väg in i eller ut ur sömn och är ofarliga och vanliga. Icke-epileptiska myoklonier kan man också behandla med läkemedel om de orsakar svårigheter i vardagen, säger Maria Forsgren.

Barn med Angelmans syndrom svarar ofta bra på medicinsk behandling mot epilepsi, till exempel Levetirazepam, Valproat eller Clobazam. Om man har testat två läkemedel mot epilepsi utan att uppnå anfallskontroll ska barnet remitteras till ett epilepsicenter för att diskutera andra behandlingar. Ibland kan mat med lågt glykemiskt index (GI-diet) eller ketogen kost vara aktuellt. Detta är en omfattande behandling och tät kontakt med ett epilepsicentrum krävs i början. Det är inte alltid man uppnår anfallsfrihet vid svårbehandlad epilepsi. I dessa fall kan anfallsreduktion vara målet med behandlingen. Epilepsin kan avta i de sena tonåren eller i vuxen ålder.

Motorik och ataxi

Tidigt i barnets utveckling blir det tydligt att motoriken är påverkad. Ataxi är en rörelserubbning som ger ryckiga och okoordinerade rörelser. Den yttrar sig först genom att barnet har svårt att lära sig sitta. Det är även vanligt barnen flaxar mycket med armarna, så kallade stereotypier, och är inte samma sak som ataxi. De allra flesta barn lär sig att gå, fast lite senare. I vuxen ålder är nästan alla gående, 65 procent går självständigt.

– Finmotoriska svårigheter är också vanligt. Många kan ha svårt att gripa efter små saker, vända blad i en bok eller äta utan att spilla, säger Maria Forsgren.

Mage och tarm

Vid störningar av nervcellssignaleringen – vilket bristen på ubiquinin leder till – påverkas ofta mun- och tarmmotoriken på olika sätt. Ett symptom kan vara dålig salivkontroll.

– Dregling kan behandlas med Skopoderm-plåster eller läkemedlet Sialanar. Vid svåra symptom kan botulinumtoxininjektioner användas, säger Maria Forsgren.

Mer än hälften av alla med Angelmans syndrom har gastroesofageal reflux. Då läcker magsäcksinnehåll upp i matstrupen på grund av att magmunnen inte sluter tätt. Hos barn märks reflux ofta genom att de sväljer i sömnen eller kräks efter måltider. Läkemedel av typen esomeprazol eller

omeprazol kan användas för att minska saltsyreproduktionen i magsäcken. Då fräter magsäcksinnehållet mindre när det kommer upp i matstruben.

Omkring 80 procent har förstoppning, vilket är vanligare hos yngre barn med syndromet.

– Förstoppning är snarare regel än undantag, men det finns medicinering som fungerar bra, säger Maria Forsgren.

Sömn

I stort sett alla barn med Angelmans syndrom har sömnsvårigheter. Variationen är stor och man vet inte riktigt varför barnen sover så lite.

– Det kan vara bra att känna till att det oftast är jobbigare för familjen och föräldrarna än för barnet självt. Vi behandlar sömnproblemen frikostigt eftersom vi vet hur viktig sömnen är för att vardagen ska fungera för både barn och föräldrar.

En god sömnhygien är viktigt, bland annat genom att sova mörkt, svalt och ostört. Vid en sömnutredning ska först andra medicinska åkommor uteslutas, som reflux och förstoppning. Många barn medicinerar med melatonin.

– Det kan vara hoppfullt att veta att sömnen brukar bli bättre ju äldre barnen blir, säger Maria Forsgren.

Forskning

Det pågår forskning om Angelmans syndrom där olika former av genterapi prövas. Forskningen är dyr och olika patientföreningar i världen hjälper till med finansieringen. En studie undersöker möjligheten att återaktivera genen *UBE3A* så att ubiquinin kan bildas. Ett annat alternativ som undersöks är att stimulera andra gener som kodar för liknande protein som *UBE3A*.

– Målet i nuläget med forskningen är inte att bota Angelmans syndrom utan om att hitta metoder som kan lindra symtomen, till exempel att få lite bättre anfallskontroll och eventuellt kognitiv, motorisk och neuropsykiatrisk funktion, säger Maria Forsgren.

Ville har Angelmans syndrom

Ville är sex år och kom till Ågrenska med mamma Sofie och pappa Christoffer samt syskonen Clara, femton år, Henry, nio år, och Colin, två år.

Strax efter födseln fick Ville stora ätsvårigheter och problem med sömnen.

– Han sov nästan ingenting och skrek dygnet runt. Jag var helt slutkörd redan två veckor efter förlossningen, säger Sofie.

Vid läkarundersökningen när Ville var två månader upplevdes benen som något spända. Han undersöktes vidare på barnmottagningen. Där hittade man inga avvikelser utöver hans låga vikt.

– Vi började ge ersättning, men Ville kunde inte ta nappflaska heller så vi matade honom med sked. Han kräktes hela tiden och vägde fyra kilo när han var sex månader, säger Christoffer.

Ville var sen i utvecklingen, vilket föräldrarna och vården kopplade till att han inte fick i sig tillräckligt med näring. Efter att fett tillsattes i ersättningen blev Ville snart nöjdare.

– Men då började han istället sova dygnet runt och var alltid helt tyst. När Ville var tio månader kunde han knappt sitta stabilt, så då fick vi remiss till utredning. Den satte igång någon månad efter ettårsdagen, säger Sofie.

Samtidigt började Ville i förskolan. Då hade han nyligen lärt sig att hålla upp huvudet och ligga på mage.

– Det var superjobbigt. Våra äldre barn var mycket mer självständiga i den åldern. Jag var inte redo att släppa Ville som knappt kunde förmedla någonting, säger Sofie.

Neuropsykiatri vid Angelmans syndrom

– Många barn med Angelmans syndrom har också autism eller autismliknande problematik. Det tar sig olika uttryck hos olika personer, men svårigheterna kan avhjälpas om omgivningen har förståelse för vad det innebär. Det säger Suzanne Steffenburg som är överläkare på Barnneuropsykiatriska kliniken, BNK, vid Drottning Silvias Barnsjukhus i Göteborg.

Barn med Angelmans syndrom har alltid en intellektuell funktionsnedsättning (IF). För att veta vilken grad av nedsättning barnet har görs en neuropsykiatrisk bedömning. På BNK undersöker läkare, psykologer och pedagoger barnets utvecklingsnivå. Man tittar bland annat på IQ-nivå: normal begåvningsnivå ligger vid 100 medan ett värde under 70 innebär intellektuell funktionsnedsättning. Bedömningar görs med hjälp av standardiserade tester, men också genom intervjuer med föräldrar och andra vuxna i barnets närhet, för att få en bild av barnets utvecklingsnivå. De flesta barn med Angelmans syndrom har en svår IF och behöver mycket hjälp i det vardagliga livet.

– Det är inte bara teoretiskt. Det är viktigt att veta barnets nivå för att kunna utreda andra problem och störningar. Genom att fastställa utvecklingsnivån kan vi ställa rimliga förväntningar på barnen, säger Suzanne Steffenburg.

Autism och Angelmans syndrom

Många av barnen har även autism. Nyttan med att få en diagnos är att veta hur man kan jobba med till exempel kommunikation och beteendeproblem.

– I de flesta fall går det att ta ett blodprov för att diagnostisera Angelmans syndrom, men det går inte att ta ett blodprov för att konstatera autism, säger Suzanne Steffenburg.

Bedömningen görs utifrån två områden: förmågan att vara ömsesidig i sin kontakt och i sin kommunikation. En fungerande ögonkontakt är en stark indikator.

– Många barn med Angelmans syndrom använder inte ögonkontakt på ett ömsesidigt sätt. Det går lättare om barnet självt söker kontakt men svårare om någon annan tar initiativet.

Även kommunikationen är en viktig indikator. Många barn saknar sätt att förmedla sig på, och även där det finns ett språk används det inte som förväntat. Autism är också kopplat till vissa beteenden som fixering vid sådant som glittrar samt känslighet för förändringar, ljud, ljus och beröring.

Förmågan till kommunikation

Det är viktigt att försöka hjälpa barnen att kommunicera. Om de har en metod för att göra sig förstådda och ges möjlighet att förstå vad som ska hända under dagen mår de oftast bättre. Majoriteten utvecklar bara ett mycket begränsat tal, men barnen förstår bättre vad de ser än vad de hör. Det är därför ofta en fördel att kommunicera med bilder.

– Det är viktigt att vara konkret och tydlig i umgänget med barnen och gärna använda bilder eller gester. Att barnen är duktiga visuellt, nyfikna och envisa bör utnyttjas på ett positivt sätt, säger Suzanne Steffenburg.

Bryta negativa beteenden

Om barnen saknar förmåga att kommunicera vad de vill eller hur de mår kan de reagera med utbrott eller skrik, eftersom det är de uttrycksmedel barnen har. Det kan även ha andra orsaker än kommunikationssvårigheter. För att kunna bryta negativa beteenden är första steget att analysera varför de uppkommer.

– Många negativa beteenden är en omedelbar reaktion på ljud, ljus eller förändring. Det kan också handla om att man byter aktivitet. Det gäller att hitta den utlösande orsaken, säger Suzanne Steffenburg.

Ibland kan självdestruktiva beteenden vara en inre stimulans när hjärnan signalerar till olika system. Endorfiner kan till exempel påverka beteenden och det är vanligt att barnets beteende trappas upp som i en spiral. Hyperaktiviteten brukar bli bättre med åldern. Ofta handlar utbrott mer om yttre faktorer, som att rutiner saknas eller bryts. Det kan också handla om att barnet inte vet vad som ska hända eller är rädd för något.

– Om föräldrarna vet att barnet alltid får utbrott i affären kanske man får acceptera att det inte går att ha med barnet där

Det är viktigt att göra en kartläggning av orsaker till beteenden så att omgivningen vet vilka förväntningar de kan ha på barnet.

– Då kan vi till exempel lära oss att se när ett utbrott är på väg och på så sätt kan vi avleda och distrahera med något annat.

Villes epilepsi leder till diagnosen

Ville började krypa vid två års ålder. Ett halvår senare nåddes en stor milstolpe, när han började gå. Hela familjen firade.

– Det bara släppte, från ena dagen till den andra. Jag har aldrig sett Christoffer så glad. Syskonen var jättegglada och Ville var så glad, han förstod att det här är stort och det syntes på hela honom, säger Sofie.

En natt vaknade Sofie av att Ville sparkade henne i ryggen.

– Jag tänkte, vad håller han på med? Jag tände lampan och såg att Ville var medvetslös och krampade. Instinktivt drog jag ner honom på golvet och ringde ambulans. Den kom efter en kvart ungefär, men det kändes som en evighet, säger Sofie.

Månaden därpå fick Ville ytterligare ett anfall. Man konstaterade att han hade epilepsi. Detta blev en viktig pusselbit i utredningen som hade pågått i nästan två år. På våren 2019 kom slutligen beskedet – Ville har Angelmans syndrom. Föräldrarnas första fråga var om Ville kommer få en normal livslängd.

– Att diagnosen inte kommer förkorta Villes liv var det viktigaste för oss. Samtidigt var det tufft när allt blev så definitivt med diagnosen. Då försvann hoppet som vi ändå hade levt på. Vi kände lite att bilden av barnet vi skulle få blev ett annat barn. Det var en jättstor sorg.

Ville har haft alla typer av anfall sedan dess. Medicinen ger dock god effekt och har hållit honom anfallsfri det senaste året.

– Ovissheten har varit jobbig, man vet ju inte om eller när det kan hända igen. Men man vänjer sig och lär sig att hantera det. Vi är inte så oroliga längre, medicinen hjälper och vi vet att det inte är någon fara om Ville får ett anfall, säger Christoffer.

Motorik och aktivitet

Matilda Berglund är sjukgymnast på Barn- och ungdomshabiliteringen i Skövde och föreläser för föräldrarna om fysisk aktivitet vid Angelmans syndrom.

- Använd barnens intressen som motivation till att träna, och hitta situationer i vardagen för att aktivera dem. Det kan lindra en förälders dåliga samvete över att inte avsätta tid i schemat till träningspass som barnen ändå tycker är för tråkiga.

Fysioterapi för barn med funktionsnedsättning syftar till att förbättra den motoriska kontrollen och förebygga sekundära följder. En fysioterapeut gör bedömningar och observationer av barnets kroppsfunction och kroppsstruktur, aktivitet och delaktighet samt barnets omgivning. Utgångspunkten är alltid den grovmotoriska utvecklingen; huvudkontroll, rulla, sitta, krypa, stå, gå, hoppa och springa. Många barn följer de motoriska milstolparna, det vill säga vad ett barn förväntas kunna göra vid en viss ålder.

- Vi jämför med den typiska normala utvecklingen, men vissa börjar aldrig krypa innan de går. Det viktiga är att barnet hittar sin förmåga, sitt förflyttningssätt, som att hasa sig fram på rumpan. Då kan motivationen att vilja nå nästa utvecklingssteg öka, säger Matilda Berglund.

Motoriska symtom

De allra flesta barn med Angelmans syndrom börjar gå mellan två och sju års ålder. Gången är ofta bredbent med stela ben. Många balanserar genom att hålla upp armarna i axelhöjd och luta överkroppen framåt. Några få lär sig aldrig att gå utan stöd. En del får med tiden ökad muskelspänning, eller spasticitet, som också påverkar gången. Spasticitet innebär en förhöjd muskelspänning och orsakas av en skada i det centrala nervsystemet, det vill säga hjärna och ryggmärg. Andra motoriska svårigheter som kan förekomma är bland annat låg muskelspänning (hypotonus), darrningar i händerna (tremor) och ataktisk gång.

- Många barn med Angelmans syndrom är hypotona i sina muskler när de är små. Därefter sker en tonusväxling mellan slapp och spänd, för att sedan ha mer spasticitet som äldre.

Spasticitet kan på sikt leda till *kontrakturer* – en förkortning av muskulaturen och att leden inte kan nå fullt rörelseomfång. Muskulerna blir stelare och det finns risk för olika felställningar. Spasticitet kan också leda till *höftluxation* – att höften går ur led. Det kan orsaka smärta och leda till obalans i sittandet, vilket kan bidra till skoliosutvecklingen. Skolios innebär att ryggraden är krökt i sidled och ibland roterad. Lindrig skolios behöver inte ge några besvär, men grav skolios kan orsaka smärta och andningsbesvär.

– Vid lättare skolios kan man behandla med korsett och vid svårare besvär kan operation vara nödvändigt. En läkare gör bedömning om åtgärd, säger Matilda Berglund.

Träningen ska vara rolig och funktionell

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

– Idag arbetar vi med funktionell träning, alltså att barnet övar i vardagliga aktiviteter utefter sina individuella förutsättningar, säger Matilda Berglund.

Barn behöver en rolig och motiverande fysisk aktivitet minst en timme per dag.

– Vi vet att barn med funktionsnedsättningar oftast har lägre aktivitetsnivå än jämnåriga. Genom att anpassa lek och vardagssituationer kan man skapa lagom utmanande uppgifter som stimulerar barnet att fortsätta sina rörelseförsök.

Barn med Angelmans syndrom har ofta svårigheter med grov- och finmotorik, koordination och balans. Bad- och bassängträning är passande för många med syndromet. I vatten tränas såväl muskler som vattenvana. Överaktiva barn mår bra av att träna avslappning i vatten, vilket också kan vara bra för sömnproblematik. Träning som ökar lungkapaciteten är också bra. Det gör man genom att andas mot ett motstånd. – I vatten kan man till exempel träna lungkapaciteten genom att låta barnet blåsa bubblor under vattnet, säger Matilda Berglund.

Ridning är en annan bra träningsform för barn med funktionsnedsättning. Hästens rörelser stimulerar normala gångrörelser medan musklerna och balansen tränas genom att barnet håller sig kvar på hästen.

Utöver rörelseträning är det också bra att stretcha musklerna och att inte översträcka sina leder.

– Vi brukar prata om 24 timmars positionering: hur barnet sitter, står och ligger är viktigt under hela dygnet.

Stående och gående stärker höftmuskulaturen och skelettet. Ståträning är positivt för barn som sitter mycket i rullstol, men även för gående barn. En upprättstående position kan ha positiv effekt mot skoliosutveckling. Ståträning främjar även mag- och tarmaktiviteten.

– Vi människor är gjorda för att stå och gå, det påverkar hjärtat positivt och kroppen mår bra av att få sträcka på sig. Det är viktigt att kombinera ståträningen med något roligt, som att pyssla eller leka med vatten i diskhon, säger Matilda Berglund.

Hjälpmedel för träning och delaktighet

Målet med hjälpmedel är att kompensera för barnets svårigheter och att träna färdigheter. Hjälpmedlen syftar även till att öka barnets delaktighet och välbefinnande samt att förbättra och vidmakthålla de kroppsliga funktionerna.

Muskelsvaghet innebär att kroppen gör av med mer energi för att sitta stabilt. Ett barn med hypoton bål kan därför ha fördel av att använda korsett i skolan. Den ger extra bålstöd vilket ökar möjligheten att vara aktiv med händer och huvud.

Förskrivning av hjälpmedel baseras på kartläggningen och bedömningen av barnets behov. Gång- och ståhjälpmedel ingår i fysioterapeutens område. Arbetsterapeuten ansvarar för rullstolar, toalettstolar och kommunikationshjälpmedel.

Ortopediska hjälpmedel som ortoser, korsetter och inlägg får man oftast hjälp med på en ortopedteknisk mottagning.

– Ge inte upp om det är svårt att få en ortos att fungera. Det kan ta många försök innan den sitter bra, man kan behöva göra om ortosen flera gånger innan den passar.

Rörelse i vardagen

Den bästa träningen är den som blir av. Genom att göra anpassningar i vardagssituationer kan man skapa utmanande aktiviteter som stimulerar barnet till mer rörelse. Träning kan till exempel vara att ta trapporna istället för hissen, parkera bilen längre ifrån förskolan eller att gå ut i naturen på helgerna.

Matilda Berglund avslutar med en hälsning från en mamma till ett barn med Angelmans syndrom:

– Underskatta inte era barns förmågor!

Tips på webbplatser

generationpep.se – för barn och ungdomars hälsa

vastkuststiftelsen.se – hitta vandringsleder i Västra Götalands naturreservat

rf.se – hitta idrottsföreningar i närområdet

svtplay.se/bolibompa-baby – roliga och utvecklande rörelseklipp för de allra minsta

svtplay.se/alex-traning – träningsvideor med korta övningar och hela träningspass.

Ville är Ville

Det är en självklarhet för Sofie och Christoffer att vara öppna och berätta om Villes diagnos. Sofie upplever att framförallt andra föräldrar uppskattar när hon bjuder in till samtal om varför Ville inte är som andra sexåringar.

– Då slipper föräldern säga åt sitt barn att sluta titta eller vara tyst. Det syns så tydligt när barn undrar något. De studerar och förstår att något är annorlunda med den här pojken som har napp, snutte och blöja och som inte pratar. Det öppnar även upp för de vuxna att prata med oss eller ställa frågor.

Sofie och Christoffer har alltid haft ett tydligt förhållningssätt till diagnosen: Ville är Ville – *inte* Angelmans syndrom. De utgår från att Ville är en egen individ med sina egna förutsättningar, och de vill att omgivningen ska göra detsamma.

– Det har vi tjatat om så mycket. Förskolepersonalen undrade om de hade missförstått allt efter att de läst på Socialstyrelsens hemsida: ”det stod att det är typiskt för personer med Angelmans att skratta, så vi vet inte om Ville är glad eller ledsen.” Men allt inte är aktuellt för Ville. ”Ni känner ju honom och vet hur han uttrycker sig. Strunta i det som står där.” Man måste våga lita på magkänslan, säger Sofie.

– Man behöver inte undra över vad Ville känner. Han visar väldigt mycket känslor och det är tydligt när han uttrycker ilska eller om han är ledsen eller blir rädd. När Ville blir glad blir han glad med hela kroppen, säger Christoffer.

Sofie blev mamma som 17-åring. Hon har som vana att barnen alltid följer med. Det har fallit sig naturligt att den ena föräldern tar barnen så att den andra har tid för sig själv.

– Både jag och Christoffer är i grunden positiva personer. Vi ser hellre möjligheter än fokuserar på det som Ville inte klarar av. Dessutom får han stark separationsångest, så vi har aldrig barnvakt. Ville får helt enkelt hänga med på det vi gör, och om något inte fungerar har vi åtminstone testat, säger Sofie.

En mamma berättar

– Jag har kämpat väldigt mycket för att bli trodd och för att någon ska lyssna på mig. Därför vill jag säga: lita på er själva till 100 procent. Ni känner era barn och vet vad de behöver. Vården har bitarna, men ni har hela pusslet. Det säger Marie Jalmarsson Ytterman, mamma till Stina, 28 år, som har Angelmans syndrom.

Stina har många av de karaktärsdrag och symtom som kännetecknar Angelmans syndrom: hon är ljus i hyn och i håret och har ett brett leende, svårigheter med ätande, sömn och motorik samt autism och epilepsi. Idag ser Marie att symtomen fanns där från födseln, om än diffusa under det första halvåret.

– Folk runtomkring påpekade ofta vilket härligt och lugnt barn Stina var. Men jag undrade varför hon hade så svårt för att amma, bara sov ett par timmar om dygnet och aldrig sa något.

Maries kamp för utredning

Stina föddes 1994. Ett år tidigare fick Marie sin första dotter Maja. Flickornas pappa hade även tre barn från ett tidigare förhållande. När Stina passerade ett halvår upplevde Marie att utvecklingen vände. Hennes misstankar avfärdades varje gång hon var i kontakt med BVC och sjukvården. Vid två års ålder kunde Stina fortfarande inte stå eller äta. Hon hasade sig fram på rumpan och det var en utmaning att både plocka och tugga maten. En dag vägrade Marie lämna barnmottagningen utan en remiss – hon lyckades och Stina fick tid för utredning.

– Överläkaren började med att be om ursäkt för sin kollega som hade skrivit remissen. I den stod det ”var snäll och tala om för den här neurotiska mamman att det inte är något fel på hennes barn”.

DNA-testet visade inga avvikelser. Överläkaren remitterade Stina vidare till Göteborg, där en ny metod för genetisk testning användes. Man hittade en relativt stor deletion – Stina hade Angelmans syndrom. Marie blev först glad över att äntligen få en diagnos. Ingen kunde dock svara på några frågor. Läkarna i hemregionen hade aldrig mött någon med Angelmans syndrom. – I mitten av 90-talet fanns knappt någon forskning om det, så diagnosen gav oss egentligen inga förutsättningar alls. Jag visste inte vad den innebar, hur länge Stina skulle leva eller vilka hjälpmedel vi hade rätt till. De flesta ansökningarna avlogs med motiveringen att man aldrig tidigare beslutat om behov som Stinas, och kunde därför inte bevilja hjälpmedlen. Jag insåg ganska fort att jag måste bli expert för att Stina skulle få det hon behövde, säger Marie.

Nya perspektiv

Ett par år efter att Stina diagnosticerades deltog familjen på en Ågrenskavistelse för Angelmans syndrom. Marie fann ett stort stöd i att träffa andra föräldrar.

– Det allra viktigaste var att se att fler var i samma situation. Det är inte jag som inbillar mig och hittar på, det är inte jag som är en dålig mamma. Allt det jag intuitivt har känt är faktiskt sant. Den bekräftelsen var otroligt viktig.

Stinas enda trygghet under uppväxten var mamma Marie. Däremot tyckte hon om att åka bil med sin pappa. Han kunde därför avlasta Marie genom att ta med Stina på bilturer, något hon fortfarande älskar. I samband med diagnosen fick de avlösning tre timmar i veckan.

– Sömnen har varit det tuffaste. Stina sov 2,5 timme utspritt över dygnet, en kvart här och där, upp till sjuårsåldern. Stina var som ett plåster på mig, så avlösaren Kicki blev viktig. Mina chefer var också fantastiska och ordnade hemarbetsplats till mig. Då kunde jag jobba på nätterna när Stina var vaken och sova när hon åkte till dagis, säger Marie.

Familjen försökte leva ett "vanligt" familjeliv. De följde traditioner och firade högtider med släkt och vänner. Det var mycket påfrestande för både Stina och Marie. Varje gång krävdes noggranna förberedelser och efteråt tog det flera dygn för Stina att varva ner och komma i balans. En viktig insikt för Marie var att släppa taget om hur hon förställde att livet skulle bli.

– Varför vi försökte leva ”som vanligt” berodde mycket på vad omgivningen förväntade sig av oss som familj. När Stina var tre år bestämde jag mig för att släppa alla förväntningar, både mina egna och andras. Då blev livet mycket enklare.

Se möjligheten i utmaningen

Som barn älskade Stina att leka med vatten. Tack vare Maries förändrade inställning slutade hon att se problemen och började istället undersöka möjligheterna. Hon insåg bland annat att vatten var vägen till inlärning. När Stina hade lektioner i bassängen blev koncentrationen som bäst.

– Ett medskick till andra föräldrar är: hur hittar vi det roliga i träningen? På det sättet kom motivationen för Stina och då kunde hon träna. Idag leker hon inte alls med vatten på samma sätt, istället använder vi det som ett hjälpmedel, säger Marie.

I förskoleåldern fick Stina epilepsi vilket ledde till en omätlig aptit. Marie använde det nya ätbeteendet för att motivera Stina till att träna; genom att plocka ärtor med fingrarna tränade hon på att öppna upp sina knutna nävar. Hon började även att resa sig för att kunna nå upp till köksbänken.

– Stina kunde få väldigt långa armar när hon såg något gott i närheten, det gav henne den där extra viljan, säger Marie.

Med åren utvecklade Stina svårbehandlad epilepsi. Den visar sig i olika typer av anfall under dygnets alla timmar. Stina har därför assistans dygnet runt. Stina har också tränat på att göra resor tillsammans med sina assistenter. Till en början var det mycket gråt och förtvivlan, men idag blir hon exalterad när resväskan plockas fram.

– För mig var det viktigt att börja planera för framtiden. Jag vill ge Stina de bästa förutsättningarna inför den dagen när jag inte längre finns, säger Marie.

Stina har gått igenom många svåra perioder. Bland annat för några år sedan, då följderna efter en skoliosoperation höll på att kosta henne livet. Det tog lång tid för Stina och kroppen att återhämta sig.

– Stina må vara en ”klockren” Angelman, men hon har haft en resa långt utöver det vanliga och råkat ut för alla tänkbara motgångar. Det är inte många med Angelmans syndrom som har liknande svårigheter.

Marie vill vidga synen på att barn med Angelmans syndrom är uppmärksamhetskrävande. Hon menar att det snarare är ett tecken på otrygghet, och en upplevelse att de tappar kontroll över situationen.

– Om Stinas assistent vänder sig och pratar med någon annan blir Stina förvirrad och reagerar. Vi har lärt Stina att hennes permobil och assistent, som ska stå bakom eller vid sidan om, är hennes trygghetssfär. Då kan vi ta med henne varsomhelst.

Livet blir rikare med Stina

Marie betonar att personer med Angelmans syndrom först och främst är individer med egna personligheter och intressen. Stina älskar att stå på scen och sprida glädje.

– Glöm inte att era barn också ger mycket till andra. Stina har en förmåga att se människor, och många har berättat om hur hon har gjort intryck på dem. Tidigare assistenter fortsätter hålla kontakten, tack vare Stina har de lärt sig mycket om sig själva. Stina har förändrat familjens syn på världen. Det känner Marie stor tacksamhet över.

– Jag är så glad att Stina kom till oss och allt som hon har förändrat hos mig, mitt sätt att leva och vad jag värdesätter. Materiella ting eller jobbet är inte det viktiga. Det som betyder mest är våra relationer, hur vi bemöter varandra med viljan att förstå och respektera varandra. Det har jag Stina att tacka för!

Kommunikation

– Kommunikation är lika viktigt som att äta, sova och röra på sig. Det handlar inte bara om att kunna be om något, det kan också vara att skämta, säga nej och ropa hej. Det säger Gunnel Ivarsson som är arbetsterapeut 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. De arbetar patientnära, men också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation – en lagstadgad rätt som även ingår i FN:s barnkonvention och konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vad är kommunikation och hur utvecklas den?

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

– En önskan om att kommunicera startar redan innan ett barn föds. Nyfödda kan kommunicera genom att till exempel imitera enkla ansikts- och handrörelser, säger Gunnel Ivarsson.

I de första stegen under kommunikationsutvecklingen är vi beroende av att ha en omgivning som tolkar det vi uttrycker – kommunikationen är partnerberoende. Det lilla barnet reagerar spontant på händelser och visar det med kroppen. I nästa steg börjar barnet utforska omgivningen och förstå att hen kan påverka vad som händer. Så småningom upptäcker barnet att det går att göra flera saker samtidigt. Barnet lär sig att styra omgivningens uppmärksamhet, kan begära, peka och säga nej. När barnet kan mer än 50 symboler eller ord börjar hen kunna kombinera orden till meningar. Ordförrådet växer oavsett om barnet talar, pekar på bilder eller tecknar.

När barnet inte svarar som förväntat på kontakt, på grund av till exempel en funktionsnedsättning, tenderar vuxna att bli mer försiktiga och kommunicera mindre. Omgivningen blir många gånger blir mer styrande i kommunikationen genom att bland annat fråga mycket.

– Istället behöver vi ösa på med mer kommunikation och kommentera istället för att fråga. Vi behöver jobba aktivt med att både prata och att lyssna. Ge barnet tid och ha en positiv förväntan. Kanske behöver du vänta på respons i 20 sekunder.

Kommunikativa strategier

Det är vanligt att personer som har svårt att uttrycka sig och/eller förstå vad andra säger känner stor frustration, vilket kan leda till ett utmanande beteende. Att omgivningen anpassar sin kommunikation och använder alternativa kommunikations-sätt kan förebygga och minska ett utmanande beteende. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. En tumregel kan också vara att använda sig av en responsiv kommunikationsstil som kallas för att ugla och som ser ut såhär:

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

En annan strategi kallas för att *räva*. Då arrangerar man en situation som man tror att barnet kommer att reagera på. Sedan ska man som kommunikationspartner vänta och förvänta samt tolka och bekräfta barnet genom att sätta ord på det som hänt.

– Att räva kan innebära att göra någonting oväntat som barnet reagerar på, säger Gunnel Ivarsson.

AKK som stöd

AKK är en förkortning av alternativ och kompletterande kommunikation, och finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig och/eller förstå talat språk. Många habiliteringar har kurser för föräldrar som vill lära sig mer om dessa metoder och hur man kan arbeta med dem tillsammans med barnen. Förutom lågteknologiska AKK som bilder, tecken, symboler och kommunikationsapparater finns det i dag också högteknologiska AKK som datorer och appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte. Gunnel Ivarsson säger att man inte ska vara rädd för att prova många olika vägar när det gäller kommunikation.

– Det förvirrar inte barnet, tvärtom kommer barnet självt att välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. AKK hindrar inte talutvecklingen utan stimulerar den och ökar möjligheten att utveckla sin kommunikation.

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

– Det är inte barnet som ska använda samtalskartan eller tecknen först, utan vi vuxna. Barn gör som vi gör, inte som vi säger. Oftast behövs lång tid för att behärska ett kommunikationssätt. Tänk på att vi talar många timmar varje dag med ett litet barn och det dröjer ändå omkring ett år innan barnet säger sitt första ord, säger Gunnel Ivarsson.

Läs mer om kommunikationsstöd från Dart på vgregion.se/ov/dart/lar-om-kommunikationsstod

Hur ska man börja?

Ett första steg kan vara att göra en kartläggning av kommunikativa signaler. Då kan hela nätverket kring barnet fundera på hur barnet kommunicerar, hur vi tolkar det och hur vi ger respons. Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta. När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt i början. Det är bra att sätta igång i ett par situationer som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och andra kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Den vuxna ska alltså själv använda

samma kommunikationssätt som barnet, exempelvis peka på bilder, kombinerat med tal.

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

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

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

Dart på webben

På vgregion.se/ov/dart hittar du ytterligare information om kommunikation och AKK. Här finns även färdigt basmaterial till bildstöd och samtalskartor.

Fler länktips

akktiv.se – AKKtiv (AKK tidig intervention) är ett utbildningsprogram som ger kunskap om kommunikationsstöd. Kurserna riktar sig till såväl föräldrar som förskole- och skolpersonal. Här finns även färdigt bildstödsmaterial samt samtalskartor för utskrift.

brackediakoni.se/rattvisat – appen Rättvisat som är ett digitalt kommunikationspass

regionuppsala.se/infoteket/hitta-tips-och-verktyg/tecken-som-alternativ-och-kompletterande-kommunikation – gratis webbkurs i TAKK, från Infoteket om funktionshinder i Uppsala.

socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/kunskapsstod/2015-12-3.pdf – rapporten "Att förebygga och minska utmanande beteende i LSS-verksamhet".

Stimulans är viktigt för Ville

Ville är selektiv när det kommer till ätande. Det finns dock inget stopp om det handlar om något han gillar att äta. Han är även impulsiv och tar gärna tag i allt han kommer åt, river ner och kastar saker.

– Ville gör ofta sådana grejer, men vi upplever inte det som något aggressivt beteende utan bara att han är väldigt impulsiv, säger Sofie.

Villes sömnsvärigheter har inneburit stora påfrestningar. I perioder har han varit vaken flera timmar varje natt. Det har blivit bättre med hjälp av Melatonin och Alimemazin samt bra rutiner. Ville är även hyperaktiv och sover sämre om han inte stimuleras på dagarna.

– Stimulans behöver inte innebära något storslaget. Ville behöver bara se något annat, vi kommer ut oavsett väder. Det kan vara promenader eller att han cyklar runt, eller simhallen som han älskar, säger Sofie.

– Det får inte heller bli för mycket, det behöver vara en balans. Om vi till exempel går på Liseberg blir Ville överstimulerad. Efteråt är det svårt för honom att varva ner, säger Christoffer.

Beteende som kommunikation

– Ofta tänker vi att beteende är någonting negativt, men i själva verket är beteende kommunikation. Vi måste se på det som något nödvändigt. Det säger Heidi Nag som är specialpedagog vid Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser i Norge.

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

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

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

Beteenden hos personer med Angelmans syndrom

Typiska beteenden hos personer med Angelmans syndrom är en ovanlig ögonkontakt, upprepade ”flaxande” handrörelser och ett avvikande socialt beteende, som ofta tolkas som ovanligt positivt. I två olika brittiska studier har man tittat på beteenden hos personer med intellektuell funktionsnedsättning kopplat till olika diagnoser. De visar att hos 70 procent av individerna med Angelmans syndrom finns uppföranden som är typiska för svårigheter som ryms inom autism.

– Det finns en risk för att beteendet kan feltolkas och diagnostiseras som autism. Konsekvenserna kan bli att man bortser från personens sociala och kommunikativa potential.

I studierna tittar man bland annat på förekomsten av vissa beteenden och dess omfattning bland personer med olika typer av diagnoser. I gruppen *Personer med Angelmans syndrom* är det vanligt med ett utåtagerande beteende (70 procent). Det är relativt få personer, jämfört med andra diagnoser, som ger uttryck för självskadebeteende (40 procent), hög grad av impulsivitet (30 procent) och hyperaktivitet (13 procent).

Det finns en stor variation av aggressivitet hos personer med Angelmans syndrom. Det skiljer så mycket som mellan sex och åttio procent mellan olika studier.

– Det stora glappet kan bero på hur begreppet "aggression" definieras. Barn med Angelmans syndrom har ett, ibland våldsamt sätt, att ta kontakt med andra. Det kan uppfattas som aggression i vissa studier men inte i andra, säger Heidi Nag.

I en leksituation kan till exempel ett barn reagera våldsamt på förändring. Om den vuxne väljer att avbryta leken kan barnet visa sitt missnöje genom att slåss. Då är det viktigt att förstå hur och varför barnets aggression uppkommer.

– Om en person slår dig gör det inte mindre ont bara för att du vet varför. Men det är viktigt att veta för att kunna bemöta personen på rätt sätt. Aggressionen betyder i det här exemplet att barnet vill leka mer, säger Heidi Nag.

Vad betyder barnens leenden?

De flesta barn med Angelmans syndrom uppfattas som glada på grund av att de ler mycket och ofta. Men det är viktigt att lära sig att tolka barnens leenden för vad de är. De skrattar både när det är roligt och när de inte mår bra.

– Man har sett att skratt och leenden ökar när barnen har ångest. I en sådan situation är det viktigt att veta hur barnet ser ut när skratt är bra och när skratt inte är bra. Det är en signal på någonting och den vuxne måste lära sig att tolka det.

Hur kan vi ändra på ett beteende?

Vid en analys av orsaker till beteenden bör man *alltid* i första hand utvärdera om problemet är medicinskt. Alltså att utesluta att personen upplever smärta eller obehag. Har barnet kommunikationsproblem är det svårt för det att berätta att det har ont och var det har ont. Andra orsaker kan vara *sensoriska*, det vill säga att personen får för mycket sinnesintryck. Negativa beteenden kan också utlösas av *ångest*, *frustration* eller *sömnproblem*. För att kunna ändra på ett beteende måste vi veta hur det har uppkommit.

– Uppförandet kan också vara relaterat till barnets intellektuella funktionsnedsättning. Hur väl barnet förstår och kontrollerar sina egna känslor och hur det uttrycker dem. Det är viktigt att hjälpa barnet att sätta ord på känslorna, säger Heidi Nag.

Ibland går det att stoppa ett negativt beteende innan det eskalerar. Det är dock bara möjligt om man kan upptäcka signaler på att det är på väg. Det kan vara bra att arbeta systematiskt med loggbok och anteckna händelseförloppet. Detta är inget som föräldrar ska göra ensamma utan ta hjälp av alla som jobbar runt barnet.

– Det går inte att lära sig något under det utåtagerande skedet. Se istället till att jobba med beteenden innan de sker, snarare än att analysera konsekvenserna av dem, säger Heidi Nag.

En önskan att kommunicera

Negativa beteenden eskalerar för att personen inte kan uttrycka sin frustration på något annat sätt. Därför bör fokus läggas på språkmiljön och kommunikationsträning – att lyssna på vad personen har att säga. Till hjälp finns alternativ och kompletterande kommunikation, AKK. Det är aldrig för sent att börja använda kommunikationshjälpmedel, men det kräver att den vuxne har tålamod.

– Om du vill att barnet lär sig franska och du bara pratar svenska så kommer barnet aldrig att lära sig franska. Då måste man fortsätta prata franska med barnet. Till slut kan det lossna. Det finns möjligheter. Jag har sett personer med Angelmans syndrom använda avancerade kommunikationshjälpmedel som PODD*, säger Heidi Nag.

*PODD är en kommunikationsbok som är uppbyggd efter den språkliga utvecklingen och ger möjlighet till avancerad kommunikation.

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 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 han eller hon har på sig. Det gäller även 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 om Ågrenskas arbete på [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Länktips

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

mfd.se – myndigheten för delaktighet

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

ritadetecken.se – webbtjänst med ritade tecken

skoldatatek.se – digitala tips och appar för tillgänglighetsanpassning

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

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

logopedeniskolan.blogspot.se – blogg om språk- tal och lässvårigheter

varsam.se – hjälpmedelsbutik

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

lekolar.se – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur.

Ville utvecklas i skolan

Inför skolstarten fick Ville diagnosen svår intellektuell funktionsnedsättning. Christoffer var på jobbresor och beskedet var jobbigt att ta emot

– Även fast vi egentligen visste så var det konstigt när någon annan berättade om Villes svårigheter. Jag tänkte ”pratar du om mitt barn nu?”, säger Sofie.

De började använda kommunikationshjälpmedlet PODD. Ville gick fortfarande i förskolan och Sofie och Christoffer upplevde att det största ansvaret hamnade på dem. Den känslan har avtagit sedan Ville började gå anpassad skolgång i höstas.

– Jag var väldigt negativ till det hjälpmedlet tidigare, vi förstod ju Ville ändå. Nu arbetar skolpersonalen jättemycket med PODD, och de gör det så bra! Jag vet ju att det är viktigt att Ville kan göra sig förstådd så att även de som inte känner honom kan förstå honom. Då kan han också sätta ord på sina känslor.

Redan efter den första terminen har Ville gjort tydliga framsteg.

– Utvecklingen har varit otrolig, helt fantastisk. Ville har blivit lugnare på ett sätt. I förskolan var det mycket nej och stopp, nu får han möjlighet att utforska och utvecklas, säger Sofie.

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, och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen 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. Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt särskilt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över".

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

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

Det finns mycket konkret information om vårt arbete med syskongrupper på Ågrenskas webbplats. Där finns bland annat information om syskonrollen i olika åldrar, arbetsmaterial som exempelvis verktyg för samtal med syskon, filmer och litteraturtips: agrenska.se/syskonkompetens

Ville har tre syskon

Clara, som är Sofies dotter, var två år när Christoffer och Sofie träffades. Fyra år senare fick de Henry. Familjelivet rullade på utan större bekymmer. Under den tredje graviditeten var förväntningarna stora. De visste att det skulle bli en pojke.

– Det kändes kul att Henry skulle få en lillebror nära i ålder. Vi tänkte på hur roligt de skulle ha när de blev äldre. Riktigt så blir det inte och det var en av de jobbigaste sakerna med diagnosen. De har ju en syskonrelation, men inte på det sättet vi hade föreställt oss, säger Sofie.

Graviditeten med yngste brodern Colin var en emotionell och psykisk påfrestning. Ett fostervattenprov var därför inbokat. När det var dags ångrade Sofie sig. Hon ringde Christoffer, som inte fick följa med på grund av pandemin.

– Jag låg där på britsen med alla tusentals tankar och kände bara nej, jag vill inte göra det här! Jag vet inte vad jag ska göra om något är fel. Ska jag behöva välja att inte vilja ha barnet? Jag hade ju aldrig velat välja bort Ville. Personalen och Christoffer sa att jag inte behövde ta provet, så jag gjorde inte det. Oron fanns kvar hela graviditeten, inte över att få ett barn med Angelmans utan jag var bara så rädd att vad som helst kunde hända, säger Sofie.

Munhälsa och munmotorik

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

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset, i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskap 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 kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnets munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, sammanställs i en databas, MHC-basen. Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se och via MHC-appen.

Munhälsa vid Angelmans syndrom

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med Angelmans syndrom:

- glesställda tänder
- bettavvikelser som öppet bett och underbett
- framskjuten tunga (tungprotrusion)
- hypoton ansiktsmuskulatur
- tandgnissling dagtid

Tandgnissling

Tandgnissling är vanligt i mjölktdandsbettet. Om intensiv tandgnissling fortsätter i permanenta bettet kan det ge slitage på tänderna samt besvär i form av isningar i tänderna, spänningshuvudvärk och smärta i käkarna. En bettskena kan skydda, men kräver att man till en början kan göra ett avtryck av barnets mun och att hen sedan accepterar bettskenan. Många personer som gnisslar tänder finner en stimulans och ett lugn genom att gnissla, vilket är viktigt att tänka på när man väljer avledningsföremål eller aktivitet.

– Gnisslandet i kombination med dental erosion på grund av exempelvis reflux kan orsaka omfattande tandslitage, säger Anna Ödman Roussakis.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluorid-tandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Goda kostvanor är viktigt – tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

– Fokusera på att i första hand hålla munnen frisk. Det bygger på samarbetet mellan hemmet och tandvården, säger Anna Ödman Roussakis.

För att underlätta tandborstningen tipsar Anna Ödman Roussakis bland annat om att ha ett tandborstschema med bildstöd, eller visualisera tid med ett enkelt timglas. Andra tips är munvinkelhållare, olika hjälpmedel för förstorat grepp, eltandborste eller Collis-curve – en tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt.

– Det är viktigt att skapa rutiner. En del barn tycker inte om smaken på tandkrämen eller att den skummar, då finns andra alternativ. Extra fluorid i tandkräm eller en muntork kan vara bra för den som har ökad risk för karies eller erosionsskador.

Att tänka på:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket och informera om barnets diagnos och medicinering. 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 **kom-hit.se** och **bildstod.se**).
- Barnet kan behöva inskolning i tandvården med stegvis tillvänjning, fler återbesök och mer tid vid tandvårdsbesöken.

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.

Oralmotorik vid Angelmans syndrom

Bland de 104 personer med Angelmans syndrom som finns i MHC-basen har 86 procent öppen mun i vila, 74 procent låg tonus i läpparna och 67 procent nedsatt rörlighet i tungan. – Det är vanligt med nedsatt tal- och språkutveckling samt ättsvårigheter av olika slag. Många barn med Angelmans syndrom har också nedsatt salivkontroll och olika bitbeteenden, säger Lisa Bengtsson.

Vad gör logopeden?

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

– Oralmotorisk träning är som ”fysioterapi för munnen”, man försöker stimulera, aktivera och stabilisera, säger Lisa Bengtsson.

Ätsvårigheter

60 procent av alla med Angelmans syndrom har ätsvårigheter i någon mån. Det finns ofta flera olika orsaker, till exempel reflux, förstoppning, trånga andningsvägar samt svaghet och låg muskelspänning i mun, svalg och ansikte. Vid ätsvårigheter behövs ofta ett multiprofessionellt omhändertagande i team med till exempel läkare, sjuksköterska, dietist, logoped och tandläkare. Behandlingen följer två spår: dels syftar den till att säkerställa barnets behov av näring och energi, dels behöver barnet få ätträning för att komma vidare i sin ätutveckling.

När ett barn inte får i sig tillräckligt med näring via munnen kan gastrostomi, en knapp på magen, vara nödvändigt och livsviktigt. Den kan även ge en trygghet genom att barnet får i sig det som behövs för att växa och utvecklas.

– När barnet har sond eller knapp är det fortsatt mycket viktigt att stimulera munnens motorik och sensorik samt att borsta tänderna, säger Lisa Bengtsson.

Många barn behöver ätträning. Den syftar både till att stärka motoriska funktioner och att utveckla barnets matpreferenser för exempelvis olika smaker och konsistenser. Vid nedsatt munmotorik behövs särskild träning i att tugga och svälja, gapa och stänga munnen, men också att prova nya saker, äta själv eller i större mängder. Barn som är överkänsliga i munnen behöver försiktig stimulering för att kunna hantera mat i munnen. Ett sätt är att stimulera med massage, som kan ske med händerna eller med olika vibrerande redskap.

– Syftet är att barnet ska vänja sig vid beröring inne i munnen, locka fram rörelser i tunga och läppar och aktivera musklerna, vilket i sin tur underlättar ätandet.

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 Lisa Bengtsson.

Samordning

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

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

Stöd i samhället

Cecilia Stocks är socionom och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med Angelmans syndrom.

Försäkringskassan

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

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

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 Cecilia Stocks.

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 om stöd från Försäkringskassan på [fk.se](https://www.fk.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. Den ger också patienten 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 som kan säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. 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 och 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.

– Freja ID är en e-legitimation med möjlighet att dela kontrollen med en närstående eller god man, säger Cecilia Stocks.

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

Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS. Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer

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

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

Exempel på insatser enligt LSS

- avlösarservice
- korttidsvistelse
- kontaktperson
- ledsagare
- bostad med särskild service
- personlig assistans (läs mer på sid. 45).

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) eller en god vän. 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. Stödet ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Skollagen

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen. 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:

- ett särskilt schema över skoldagen
- extra tydliga instruktioner
- stöd att sätta igång arbetet
- anpassade läromedel
- digital teknik med anpassade programvaror
- 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 stadietyten. 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 Cecilia Stocks.

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 frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

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

Bostadsanpassning

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

Läs mer på [bostadscenter.se](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 Cecilia Stocks.

Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder: **stiftelser.lansstyrelsen.se**

Fler länktips

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

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

ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning.

Personlig assistans

– För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Det berättar Louise Jeltin som är samordnare inom personlig assistans på Ågrenska.

Samhällets stöd utgår bland annat från rättighetslagen LSS – lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade – som syftar till att ge goda livsvillkor. LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer som ingår i en av tre personkretsar, vilka finns beskrivna i kapitlet Stöd i samhället. Personlig assistans är en av tio 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 skriftligen och kräver medicinska underlag. 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, till exempel möjlighet att delta i samhällslivet, fritidsaktiviteter, umgås med släkt och vänner samt hushållsarbete.

– Både grundläggande och andra personliga behov kan ge skäl för dubbelassistans. Då behövs två assistenter för att personen ska kunna utföra olika aktiviteter som att resa eller genomföra ett träningsprogram, säger Louise Jeltin.

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. Bedömningen görs genom ett schablonavdrag i tid.

Läs mer om hur man ansöker om personlig assistans på **fk.se**

Assistans i förskola och skola

Vissa omständigheter kan ge skäl för att ett barn beviljas personlig assistans även i förskola, skola och i korttidsverksamhet. Det kan bland annat när ett barn har särskilda kommunikationssvårigheter eller allvarliga hälsotillstånd som kräver att en personlig assistent alltid är tillgänglig.

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, 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, säger Louise Jeltin.

Det finns anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) som av olika skäl väljer att själva bli personliga assistenter. Det kan bero på ekonomi, integritet eller praktiska skäl samt att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

Stöd och rådgivning

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

Tips på webbplatser:

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

lassekoop.se – LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen)

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

Framtidsplaner

Varken Sofie eller Christoffer hade egna erfarenheter av olika funktionsnedsättningar innan de själva blev föräldrar till Ville.

Det har gett dem nya perspektiv på livet.

– Det låter så dumt, men jag kunde tänka ”stackars barn och deras familjer”. Nu när vi är den familjen tänker jag ju inte så om oss. Det är klart att livet hade sett annorlunda ut om vi haft ett barn utan Angelmans, men då hade det inte varit Ville. Han har gjort att vi har fått andra värderingar. Jag är så tacksam över Ville och vår familj, vi har ett rikt liv, säger Sofie.

Föräldrarnas relation har stärkts av årens tuffa utmaningar.

Nyckeln har varit att ge varandra tid och utrymme.

– Jag tror att vi kompletterar varandra. Jag har kunnat sörja och bearbeta allt på mitt sätt och Christoffer har behövt göra det i sin takt. Sedan älskar jag att arbeta och jag arbetar heltid. På jobbet kan jag vara 100 procent Sofie och det ger mig energi till att sedan vara 100 procent mamma, säger Sofie.

För ett år sedan beviljades Ville fem dygn i månaden på korttidsboende. Han har dock inte stannat över natten än.

– Hittills har det inte fungerat så bra, men vi vet att Ville har det bra där och personalen är snäll. Det handlar ju också om syskonens behov, att vi får tid med alla våra barn, säger Sofie. Korttidsboendet blir även en förberedelse inför framtiden. Sofie och Christoffer började tidigt fundera och prata om vilket stöd han kommer behöva när han är vuxen.

– Vi vill ju att Ville ska flytta hemifrån en dag. Han vill väl inte heller bo med oss hela livet. Det har jag och Christoffer varit överens om från början. Han ska flytta hemifrån och få ett eget hem. Jag vill kunna hälsa på hos Ville och fika, säger Sofie.

Angelman syndrom föräldraförening

– Många gånger skapas nya vänskapsband när vi i föreningen träffas, ofta är det våra barn med Angelmans syndrom som blir kompisar. Det säger Otilia Barnard som är medlem och kontaktperson i Angelman syndrom föräldraförening.

År 1994 startade föräldrar till barn med Angelmans syndrom en föräldraförening i samarbete med FUB. Föreningen bedrivs ideellt. Under flera år anordnades läger och träffar. Föreningsarbetet låg sedan på is under en längre period, men 2011 kom det igång igen när en Facebookgrupp för anhöriga startade. Sedan dess har man anordnat två läger och mötestillfällen som mammaträffar och yogahelger.

– Lägren blir inte av så ofta eftersom de anordnas helt ideellt, men vi har otroligt roligt när vi ses, säger Otilia Barnard.

Kontakta föreningen

Angelman syndrom föräldraförening har två Facebookgrupper: *Angelman Syndrome – Sverige* är en sluten grupp för familjemedlemmar. Här ansöker man om medlemskap. *Angelman syndrome – ÖPPEN GRUPP* är en grupp som är öppen för alla som söker eller vill dela med sig av information. Föreningens mejladress är **angelmansverige@yahoo.se**

Fler tips

angelmantoday.com – prenumerera gratis på ett nyhetsbrev som kommer två gånger per år, med information om den senaste forskningen, reportage och intervjuer.

Nationellt Center för Retts syndrom och närliggande diagnoser – kompetens- och resurscentret i Östersund har tvärprofessionella team som även är specialiserade på Angelman syndrom. De kan vara till stor hjälp vid fysiska eller beteendemässiga svårigheter. Patienter tas emot via remiss från hemregionerna.

Kamp & Glädje – bok av Inga-Lill Morell, mamma till Niklas och Rasmus som har Angelman syndrom. Beställning av boken kan göras via föreningens mejl.

Oscar tipsar – Instagramkonto som drivs av Josephine, mamma till Oscar som har Angelman syndrom.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och verka för mer forskning inom området.

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 upprätta en så kallad sällsynt vårdplan.

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

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

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:

sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige.

Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:

socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:

agrenska.se/informationscentrum

ANGELMANS SYNDROM

En sammanfattning av dokumentation nr 664

De vanligaste symtomen hos personer med Angelmans syndrom är intellektuell funktionsnedsättning, motoriska svårigheter och epilepsi. Barnen har ofta ett minskat sömnbehov och neuropsykiatriska symtom. De flesta med syndromet förstår ofta mer än vad de kan uttrycka.

Behandlingen inriktas på habiliterande insatser inom exempelvis fysioterapi och kommunikation för att lindra de symtom som syndromet medför.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinsk information, neuropsykiatriska funktionsnedsättningar och AKK. Dessutom ges en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn som har Angelmans syndrom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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