

# Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 674



ÅGRENSKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

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

# Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons 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 Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn som har Pitt-Hopkins syndrom berättar en mamma 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

**Britt-Marie Anderlid**, klinisk genetiker och överläkare i barnneurologi vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna

**Malin Rohdin**, biträdande överläkare på Andningsenheten vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna

**Britt Claesson**, pedagog på Dart vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

*Medverkande från Mun-H-Center*

**Christina Havner**, tandläkare

**Agneta Rubensson**, logoped

*Medverkande från Ågrenska*

**Cecilia Stocks**, koordinator

**Louise Jeltin**, koordinator

**Andreas Svensson**, npf-konsulent

**Sara Lesslie**, redaktör för dokumentationen

## Här når du oss

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	<a href="mailto:info@agrenska.se">info@agrenska.se</a>

## Innehåll

Genetik.....	5
Symtom och behandling – Mowat-Wilsons syndrom.....	8
Symtom och behandling – Pitt-Hopkins syndrom.....	12
Frågor till Britt-Marie Anderlid.....	15
Angela har Pitt-Hopkins syndrom.....	16
Andning och sömn.....	17
Fråga till Malin Rohdin.....	21
Angela får diagnosen Pitt-Hopkins syndrom.....	21
Mat och ätande.....	22
Frågor till Agneta Rubensson.....	25
Angela har malrotation.....	26
Kommunikation.....	26
Frågor till Britt Claesson.....	30
Aktivitet och samspel.....	31
Angela har epilepsi.....	34
Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder.....	34
Syskonrollen.....	36
Angela har många syskon.....	38
Munhälsa och munmotorik.....	39
Frågor till Christina och Agneta.....	44
Angela har personlig assistans.....	45
Stöd i samhället.....	45
Angela gillar musik.....	53
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	54
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd.....	55

## Genetik

– Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom är två olika monogena genetiska tillstånd. Det innebär att symtomen uppstår till följd av förändringar i en enda gen. Det säger Britt-Marie Anderlid som är överläkare i neurologi och forskare vid Klinisk genetik på Karolinska Universitetssjukhuset.

Kroppen är uppbyggd av flera miljarder celler. Inuti varje cell finns en cellkärna där arvsmassan, vårt DNA, är lagrad i 46 kromosomer som delas in i 23 par. De 22 första paren är likadana hos män och kvinnor. Det sista paret, könskromosomerna X och Y, bestämmer personens kön. Kvinnor har normalt två X-kromosomer, medan män har en X-kromosom och en Y-kromosom.

Arvsmassan består av en DNA-molekyl som är en mycket lång och trådliknande dubbelspiral, som är sammanpackad i kromosomerna i cellkärnan. Generna, är ungefär 20 000 till antalet hos människan, utgör cirka 2 procent av hela arvsmassan och finns spridda över alla kromosomer. Alla gener, utom de på X- och Y-kromosomerna, finns alltid i två kopior, en från vardera föräldern.

DNA-molekylen och dess gener är uppbyggda av baspar som består av fyra byggstenar eller nukleotider: cytosin (C), guanin (G), adenosin (A) och tymidin (T).

Basparen i generna fungerar som mallar för olika aminosyror som i sin tur sätts ihop till proteiner. Proteinerna är byggstenar i cellerna och viktiga för många av människokroppens funktioner.

Förändringar i generna, mutationer, kan leda till problem när proteinerna bildas. Om en gen saknas på en av kromosomerna kan det bildas för lite protein. Andra typer av förändringar, till exempel ett "stavfel" i ordningen av nukleotider, som är vår genetiska kod, kan leda till att det bildas ett felaktigt eller förkortat protein. Proteinet kanske inte fungerar alls eller bristfälligt, vilket kan ge olika symtom. Alla människor har förändringar i arvsmassan. De flesta mutationer sker spontant och leder inte till sjukdom eller symtom.

– Ibland sker däremot mutationerna i viktiga regioner i generna eller nära gener, vilket påverkar genernas funktion negativt. Det finns sällan någon yttre orsak till en mutation, utan det sker slumpmässigt, säger Britt-Marie Anderlid.

Vanliga typer av mutationer är deletioner, punktmutationer och duplikationer. Deletioner innebär förlust av en bit av en kromosom. Vid punktmutationer är en eller ett fåtal nukleotider förändrade i en enskilda gen. Vid duplikationer har det tillkommit en extra kopia av en bit av kromosomen.

### **Genetiska sjukdomar**

De avvikelser i arvsmassan som leder till olika symtom brukar delas in i kromosomavvikelser, monogena sjukdomar och multifaktoriella sjukdomar.

**Kromosomavvikelser** är stora förändringar som ibland går att upptäcka i mikroskop. Den vanligaste kromosomavvikelsen är Downs syndrom (trisomi 21) som orsakas av en extra kopia av kromosom 21. Mindre deletioner eller duplikationer kan inte upptäckas med vanlig kromosomanalys, utan kräver analysmetoder med högre upplösning, som till exempel array-CGH.

**Monogena sjukdomar** är tillstånd som beror på förändringar i enskilda gener. För att diagnostisera dessa krävs att hela genen analyseras genom så kallad sekvensering. Pitt-Hopkins och Mowat Wilsons syndrom är exempel på monogena sjukdomar.

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

**Multifaktoriella (komplexa) sjukdomar** är tillstånd som har genetiska faktorer som samverkar med kända eller okända livsstilsfaktorer. Exempel på sådana är astma eller diabetes.

**Mosaicism** är något som förekommer vid både kromosomavvikelser och monogena sjukdomar. Det innebär att mutationen finns i en del av kroppens celler, men inte alla. Beroende på vilka celler som är påverkade kan en person som bär på en mosaisk mutation ha lindrigare eller färre symtom, eller inga symtom alls. Om de muterade cellerna finns i könscellerna hos mamman eller pappan kan mutationen föras vidare till nästa generation.

– Mosaicism är ovanligt, men det är viktigt att veta att det förekommer. Det kan innebära en ökad sannolikhet att ett syskon får samma mutation trots att föräldrarna är friska, säger Britt-Marie Anderlid.

### **Nedärvningsmönster**

Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom nedärvs med autosomt dominant nedärvningsmönster. Det innebär att om den ena föräldern har tillståndet blir sannolikheten för varje barn att ärva syndromet 50 procent. De barn som inte har fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

– Vid Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom är det dock väldigt ovanligt att personer med tillståndet får egna barn, säger Britt-Marie Anderlid.

Vanligtvis uppstår båda syndromen som resultat av en nymutation, alltså en förändring av arvsanlagen som uppträder för första gången hos personen själv och som inte är nedärvt från någon av föräldrarna.

Föräldrar till ett barn med en nymutation har en mycket liten ökad sannolikhet att på nytt få ett barn med tillståndet.

### **Genetisk vägledning**

När den genetiska orsaken är känd är fosterdiagnostik möjligt. Genom ett moderkaksprov i vecka 12 kan man se om fostret bär på mutationen. Det är också möjligt med genetisk testning vid provrörsbefruktning (PGT).

– Vid diagnos är det viktigt att familjen erbjuds genetisk vägledning. Det kan finnas anledning att diskutera fosterdiagnostik. Det kan också vara viktigt för syskon att få veta om de bär på anlaget, säger Britt-Marie Anderlid.

Mer information om Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd: [socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand)

Mer information finns i den amerikanska databasen GeneReviews: [ncbi.nlm.nih.gov](https://ncbi.nlm.nih.gov)

## Symtom och behandling – Mowat-Wilsons syndrom

– Intellectuell funktionsnedsättning, epilepsi och svår förstoppning är vanliga symtom vid Mowat-Wilsons syndrom. Det säger Britt-Marie Anderlid som berättar om symtom och behandling.

Mowat-Wilsons syndrom beskrevs första gången i detalj år 1998 av genetikerna David Mowat och Meredith Wilson. De hade kontakt med sex patienter som liknade varandra utseendemässigt och som hade liknande symtom.

År 2001 hittades den genetiska orsaken till syndromet, nämligen mutationer i genen *ZEB2*. Genen är en mall för proteinet ZEB2, som är ett så kallat zinkfingerprotein. Proteinets funktion är att fungera som en transkriptionsfaktor, vilket innebär att det reglerar hur andra geners DNA överförs till RNA. RNA används som budbärare när nya proteiner skapas med dessa gener som mallar. Proteinets ZEB2 påverkar bland annat gener som har betydelse för nervsystemet, hjärtat och matsmältningssystemet. När proteinet saknas eller finns i mindre mängd uppstår de olika symtomen vid Mowat-Wilsons syndrom.

Det är inte känt hur många som har Mowat-Wilsons syndrom. En uppskattning är två personer per 100 000, vilket skulle innebära att det föds två barn per år med syndromet i Sverige. – Jag är övertygad om att det finns fler barn med syndromet i Sverige idag än vad vi känner till, säger Britt-Marie Anderlid.

### Symtom

De allra flesta barn med Mowat-Wilsons syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning (IF). Barnen har låg muskelspänning, vilket leder till att den motoriska utvecklingen



blir försenad. De flesta lär sig att gå i två till fyra års ålder, och går ofta med benen brett isär.

Fyra till fem barn med syndromet har litet huvud (mikrocefali), och ungefär hälften med syndromet är kortväxta. Vanligt är också epilepsi, samt missbildningar på hjärta, hjärna, ögon, könsorgan och urinvägar. Många har svårigheter med förstoppning och en del har Hirschsprungs sjukdom. Personer med denna sjukdom saknar nerver i en del av tjocktarmen, vilket gör att tarmen blir utspänd med svår förstoppning som följd.

### **Intellektuell funktionsnedsättning**

Hos de flesta med syndromet är den intellektuella funktionsnedsättningen måttlig till svår. Det medför att barnens språkutveckling blir påverkad. Deras möjligheter att utveckla ett talat språk är begränsade, men barnen förstår ofta mer än vad de själva kan uttrycka.

– Många av barnen har en lättsam personlighet, men glädjen kan också vara ett sätt att visa ängslan. Utåtagerande beteende och autistiska symtom är också vanliga, säger Britt-Marie Anderlid.

### **Epilepsi**

Cirka 80 procent av barnen har epilepsi. Många olika typer av anfall förekommer, vanligast är fokala anfall och frånvaroattacker som påverkar medvetandet. Fokala anfall startar i en begränsad del av hjärnan.

– Det är vanligt att anfällen debuterar någon gång i barndomen, ibland till en början som feberkramper. Hos en del kan epilepsin vara svårbehandlad, framför allt under barnaåren. Många klarar sig utan mediciner när de blir vuxna, säger Britt-Marie Anderlid.

### **Utseende**

De gemensamma utseendemässiga dragen som förekommer hos barn med Mowat-Wilsons syndrom kan vara knappt märkbara till en början. Ofta är de svåra att se hos det lilla barnet, men förändras över tid och kan bli tydligare med åren. Utseendedrag som är gemensamma för personer med syndromet är exempelvis brett avstånd mellan ögonen, breda, raka ögonbryn, en nästipp som sluttar nedåt, upplyfta öronsnibbar och framträdande haka.

### **Symtom från ögonen**

Barn med Mowat-Wilsons syndrom kan ha små ögonglober och hängande ögonlock, så kallad ptos. En del skelar och har strukturella ögonförändringar som kolobom, vilket är en defekt i regnbågshinnan. Grå starr förekommer också, liksom påverkan på synnerven (opticusatrofi) och missbildningar i de främre delarna av ögonen, kallade Axenfelds anomali.

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

### **Symtom från öronen**

Återkommande öroninflammationer är vanligt hos barn med Mowat-Wilsons syndrom. De kan leda till hörselnedsättning och därför är det viktigt att barnen följs upp av öronläkare.

### **Förstoppning**

Besvär av förstoppning förekommer både hos de med Hirschsprungs sjukdom, vilket är ungefär hälften av alla med syndromet, och barn utan Hirschsprung.

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

### **Övriga symtom**

Några barn kan ha missbildningar hos ett eller flera inre organ. Det är också vanligt med en underutvecklad hjärnbalk (corpus callosum) som förbinder de båda hjärnhalvorna.

Även urinvägar och könsorgan kan vara påverkade.

Njurmissbildningar förekommer hos en del barn. De kan upptäckas med hjälp av ultraljudsundersökning. Pojkar kan ha testiklar som inte vandrat ner i pungen, och/eller hypospadi, som innebär att urinröret mynnar på undersidan av snoppen.

Vid operationer med narkos kan det också uppstå svårigheter då barnet intuberas, även om det är ovanligt.

Olika typer av hjärtfel ses hos ungefär hälften av barnen, men de är sällan allvarliga.

– Utöver symtomen som har nämnts kan barnen också ha sned rygg (skolios), tillväxthämning, sömnsvårigheter, hög smärtröskel och bettavvikelser. Men alla barn med syndromet får förstås inte alla symtom, vilket är viktigt att komma ihåg, säger Britt-Marie Anderlid.

### **Behandling och diagnostik**

Vanligen väcks misstanken om Mowat-Wilsons syndrom hos ett barn som har intellektuell funktionsnedsättning och andra symtom som är förknippade med tillståndet. Efter en klinisk undersökning bekräftas diagnosen med DNA-analys.

Behandlingen går ut på att minska konsekvenserna av de symtom som uppstår. En del symtom kan kräva operation, exempelvis vissa hjärtfel, skolios och Hirschsprungs sjukdom. Andra symtom, som epilepsi och kronisk förstoppning, behandlas med läkemedel.

– Barnen kan ha olika symtom från luftvägarna som gör det svårare att utföra narkos vid en operation. Det är ovanligt med tillbud, men ändå viktigt att informera personalen om diagnosen inför narkos, säger Britt-Marie Anderlid.

För att bedöma barnets intellektuella funktionsnedsättning och eventuella neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (npf) görs en utredning. Detta för att kunna bedöma och bekräfta barnets behov av stöd.

Det är viktigt med tidig kontakt med habiliteringen. Där kan barnet och familjen få hjälp av olika professioner, exempelvis fysioterapeut, logoped, arbetsterapeut, specialpedagog, kurator och psykolog.

## Symtom och behandling – Pitt-Hopkins syndrom

– Intellektuell funktionsnedsättning och störd andningsreglering och tarmfunktion är vanliga symtom vid Pitt-Hopkins syndrom. Det säger Britt-Marie Anderlid som berättar om symtom och behandling.

Pitt-Hopkins syndrom, som ibland förkortas PTHS, beskrevs första gången år 1978 av David Pitt och Ian Hopkins. Det förekommer hos ett barn per 200 000 födda. Det innebär att ett barn med syndromet föds varannat år i Sverige.

– Mycket tyder på att Pitt-Hopkins syndrom kan vara underdiagnostiserat. Syndromet är ovanligt, men kanske inte fullt så ovanligt som vi tidigare trott, säger Britt-Marie Anderlid.

År 2007 upptäcktes den bakomliggande orsaken till Pitt-Hopkins syndrom, nämligen olika typer av mutationer i genen *TCF4*.

Genen kodar för ett protein som fungerar som en transkriptionsfaktor. Det innebär att proteinet reglerar aktiviteten hos andra gener och därmed också tillverkningen av de proteiner som dessa gener är mallar för. Proteinets verkar i de flesta organ, men är som mest aktivt i hjärnan under fosterlivet. Olika typer av mutationer finns beskrivna hos personer med tillståndet, men mutationens typ eller storlek (genotypen) tycks inte ha betydelse för sjukdomens svårighetsgrad (fenotypen).

– Vi säger att det är en liten genotyp-fenotypkorrelation, säger Britt-Marie Anderlid.

### Symtom

De allra flesta barn med Pitt-Hopkins syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning (IF). Barnen har låg muskelspänning, vilket leder till att den motoriska utvecklingen blir försenad. De flesta börjar gå sent, ofta i fyra- till sexårsåldern. Det är vanligt att de går ostadigt och med benen brett isär. Vissa går bra, andra kan endast gå med stöd. En del lär sig inte alls att gå. Uppemot 60 procent av barnen har litet huvud, kallat mikrocefali. Det är vanligt med gemensamma utseendemässiga drag. Kännetecknande för Pitt-Hopkins syndrom är också störningar i andningsregleringen och tarmfunktionen.

### **Intellektuell funktionsnedsättning**

Den intellektuella funktionsnedsättningen är hos de flesta barn med syndromet medelsvår till svår. Många barn med Pitt-Hopkins syndrom får ett mycket begränsat eller uteblivet tal. De kan också ha beteendeavvikelser.

– Barnen har en bättre språkförståelse än egen uttrycksförmåga i tal, men många av barnen pratar inte alls, säger Britt-Marie Anderlid.

### **Epilepsi**

Ungefär hälften av barnen har epilepsi, som debuterar i olika åldrar. Typen och svårighetsgraden kan variera. Oftast kan epilepsin behandlas med hjälp av mediciner.

### **Utseende**

De gemensamma utseendemässiga dragen hos barn med Pitt-Hopkins syndrom är ofta diskreta. De kan vara svåra att lägga märke till för någon som inte vet vad hen ska titta efter. Personer med Pitt-Hopkins syndrom kan ha ett ansikte med smal panna, fylliga kinder och ett framträdande mellanansikte. Ögonen kan vara djupt liggande med uppåtsluttande ögonspringor och tunna yttre ögonbryn. Nästryggen och nästippen är vanligen breda med vida näsborrar, och nästippen kan vara nedåtböjd. Munnen är bred med fylliga läppar. Ytteröronen kan hos vissa personer ha en avvikande form. Ofta blir dragen mer tydliga med åldern.

### **Beteende**

Barn med Pitt-Hopkins syndrom beskrivs ofta som glada, men det är också vanligt med autistiska symtom och utåtagerande beteenden. Självskadande beteende kan förekomma, liksom handstereotyper, det vill säga upprepade rörelser med händerna. Det kan vara viftningar, klappningar, tvättrörelser eller att barnet ständigt för händerna till munnen. Många har sömnstörningar.

– Många av barnen har en hög smärtröskel och svårt att reglera kroppstemperaturen, säger Britt-Marie Anderlid.

### **Andning**

Lite fler än hälften av barnen har perioder med plötslig snabb och flåsande andning i vaket tillstånd, som kan efterföljas av andningsuppehåll. Det kallas episodisk hyperventilering.

– Detta kan vara under några månader för att sedan försvinna och aldrig återkomma. Men andningsstörningen kan också stanna kvar under lång tid.

Hyperventileringen kommer ofta i samband med oro eller upphetsning. Oftast kommer den första andningsattacken någon gång mellan fem och tio års ålder.

### **Ögonavvikelser**

Påverkan på ögonen förekommer hos 60 procent av barnen.

– Det är viktigt att hålla koll på synen. En del utvecklar kraftig närsynthet redan innan två års ålder, säger Britt-Marie Anderlid. Barnen kan också ha andra ögonsymtom som skelning (strabism), brytningsfel (astigmatism) och ögondarrning (nystagmus).

### **Skelett**

Små eller smala händer och fötter är vanligt.

– Några kan ha avsmalnande fingrar, andra breda fingertoppar. En del saknar böjveck på tummens insida, säger Britt-Marie Anderlid.

Många barn med Pitt-Hopkins syndrom har plattfot, och/eller överlappande tår. Ungefär en femtedel föds med klumpfot. Sned rygg (skolios) förekommer hos en fjärdedel med syndromet och kan uppstå under barndomen eller puberteten. Det är viktigt att hålla koll på eftersom tillståndet kan förvärras om det inte behandlas.

### **Mag- och tarmsymtom**

Många med Pitt-Hopkins syndrom har symtom från mag-tarmkanalen, som uppstötningar, förstoppning och gastroesofageal reflux, som innebär att magsyra kommer upp från magsäcken till matstrupen. Det är vanligt att barnen har uppfödningssvårigheter, men problemen brukar blir mindre när barnen blir äldre.

### **Diagnostik och behandling**

Vanligen väcks misstanken om Pitt-Hopkins syndrom hos ett barn som har det typiska andningsmönstret, intellektuell funktionsnedsättning och andra symtom som är förknippade med tillståndet. Efter en klinisk undersökning bekräftas diagnosen med DNA-analys.

Behandlingen går ut på att minska konsekvenserna av de symtom som uppstår. En del symtom, till exempel epilepsi och kronisk förstoppning, kan behandlas med läkemedel.

– Man kan behöva ha kontakt med många olika specialister, utifrån barnets specifika symtom, säger Britt-Marie Anderlid.

För att bedöma barnets intellektuella funktionsnedsättning och eventuella neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (npf) görs en utredning. Detta för att kunna bedöma och bekräfta barnets behov av stöd.

Det är viktigt med tidig kontakt med habiliteringen. Där kan barnet och familjen få hjälp av olika professioner, exempelvis fysioterapeut, logoped, arbetsterapeut, specialpedagog, kurator och psykolog.

## Frågor till Britt-Marie Anderlid

### **Vi har gjort genpaneler under den genetiska utredningen, hur kommer det sig?**

– Ofta kan det vara så att man har en stark misstanke om någon specifik diagnos, och då kan man titta på gener kopplade till ett visst tillstånd. Idag görs ofta en helgenom- eller helexomsekvensering, då man tittar på alla gener.

### **Vad ska man vara uppmärksam på ifall barnet skulle få epilepsi?**

– Reagera på sådant som inte är vanligt sedan tidigare. Om barnet får feberkramp är det också viktigt att agera. Det kan vara lätt att missa snabba medvetandeförändringar och ryckningar hos barnet, vilka kan vara symtom på ep-anfall. Då rekommenderas EEG-undersökning. Er intuition som föräldrar är viktig.

### **Hur ser skillnaden ut i nivåerna av intellektuell funktionsnedsättning (IF)?**

– Det är svårt att svara på exakt eftersom man vid en bedömning tittar på många olika delar. Vid lätt funktionsnedsättning kan barnet ofta klara av vardagliga aktiviteter ganska bra, men har svårt att hänga med i grundskoleplanen och kan behöva anpassad grundskola. Vid medelsvår IF behövs anpassad skola och hjälp med vardagliga

aktiviteter. Vid svårare IF behövs ännu mer hjälp under hela livet. Variationen inom nivåerna är stor.

### **Finns det något som talar för att barn med Pitt-Hopkins syndrom har förhöjd risk för malrotation av tarmarna?**

– Hos knappt en femtedel med syndromet förekommer malrotation, som innebär att tarmen har roterat på ett felaktigt sätt under fosterutvecklingen. Det kan leda till akuta och livshotande symtom som perforerad tarm och tarmvred, då tarmen har vridit sig så att det blir stopp i tarmpassagen.

## **Angela har Pitt-Hopkins syndrom**

Angela, 15 år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Liliana, pappa Otto och lillebror Tor, 4 år. Bröderna Wilmer, 15 år, John 13 år och Ilon 13 år, stannade kvar hemma tillsammans med hunden Truls.

Liliana var 22 år när hon väntade sitt första barn. Hon blev ensamstående under graviditeten, men kände sig, stärkt av sin stora familj med flera syskon som stöd och redo att ta sig an föräldraskapet. Efter en utdragen men okomplicerad förlossning föddes Angela.

– Jag minns att hon var ganska liten och att barnmorskorna på BB kallade henne för fågelungen, säger Liliana.

Trots att Liliana ammade Angela utan problem tappade den lilla mycket i vikt den första tiden. BVC uppmanade Liliana att stödmata med ersättning för att vända tillväxtkurvan uppåt.

– Det gjorde jag ett tag men sedan fick jag bra tips från min svägerska om hur jag skulle stimulera sugreflexen. Då sög Angela bättre och jag behövde inte stödmata henne mer.

När Angela var runt fyra månader började Liliana känna att det var något som inte stod rätt till.

– Angela var inte nyfiken på omgivningen och hade ingen självklar ögonkontakt. Jag berättade om min oro för BVC, men fick inget gehör. Jag fick bara som svar att barn kan vara lite sena och att hon skulle komma ikapp.

Nio månader gammal kunde Angela ännu inte sitta utan stöd.



– Hon var fortfarande som ett spädbarn på många sätt. Som en liten trasdocka.

Efter stor påstridighet från Lilianas sida fick Angela träffa en läkare på BVC som blev orolig för infantila spasmer, och Angela fick åka ambulans till Drottning Silvias barnsjukhus. Väl på akuten stabiliserades läget och Angela fick träffa en neurolog. – Neurologen tittade på Angela i två minuter. Sedan frågade hon varför vi inte hade kommit tidigare. Det kändes bra att jag äntligen blev bekräftad i min oro.

## Andning och sömn

– Påverkad andningsreglering är ett av huvudkriterierna när man ställer diagnosen Pitt-Hopkins syndrom. Barn med Mowat-Wilsons syndrom kan också ha svårigheter med andning, även om de inte är lika uttalade. Det säger Malin Rohdin som är barnläkare på Andningsenheten vid Astrid Lindgrens barnsjukhus på Karolinska i Stockholm.

Det autonoma nervsystemet reglerar livsviktiga funktioner. Det styr våra olika inre organ och dess olika funktioner, bland annat pupillernas och luftvägarnas storlek, hjärtslagen, tarmarnas rörlighet och blodcirkulationen. Här ingår även andningen, som styrs från hjärnstammen. Till skillnad från de flesta övriga autonoma funktioner kan andningen även styras viljemässigt.

Andningsbesvär vid Pitt-Hopkins syndrom är vanligast i vaket tillstånd. Symtomen debuterar vid olika åldrar, vanligen i skolåldern. Det finns inget klart samband mellan den genetiska förändringen och graden av andningsbesvär, och det finns en stor individuell variation.

– Andningsbesvären kan för många kvarstå i vuxen ålder, säger Malin Rohdin.

### Andningssymtom

Det vanligaste andningssymtomet vid Pitt-Hopkins är hyperventilation i vakenhet. Det innebär att barnet andas kraftigt, med stora, snabba, andetag. Effekten av hyperventilering blir att kroppen andas ut mer koldioxid än

vanligt. Hyperventilationen kan ofta triggas av oro, stress och upphetsning, men kan även ske utan triggers.

– Episoderna varar oftast i 3 till 5 minuter. Vid hyperventilation sväljer man ofta mycket luft, vilket kan leda till rapningar och magont, säger Malin Rohdin.

Efter hyperventilering sker det ofta ett andningsuppehåll innan andningen återgår till normal rytm.

– Det här andningsuppehållet sker oftast med god syresättning. Det kan kännas tryggt för anhöriga att veta att syresättningen bibehålls, säger Malin Rohdin.

Man vet idag inte varför andningssymtomen uppstår.

– Det finns inte heller någon vetenskapligt belagd behandling mot besvären, men forskning pågår.

### **Studie om andning vid Retts syndrom**

I en medicinsk forskningsstudie har Malin Rohdin och hennes kollegor undersökt regleringen av andning och hjärta hos flickor med Retts syndrom. Vid Retts syndrom är det vanligt med andningsbesvär som liknar dem vid Pitt-Hopkins syndrom. Resultatet visade stora individuella skillnader i regleringen av andningen hos barnen. För många barn var fysisk aktivitet en positiv faktor som förbättrade regleringen, men inte för alla. Studien visade också att för mycket skärmtid hade en viss negativ inverkan.

– Vi kunde se hur olika faktorer påverkade regleringen av andning. Vissa mådde till exempel bättre och blev mer avslappnade i när de stod med stöd i ett så kallat ståskal, medan det gav en negativ inverkan på andningen hos andra. Det går att försöka påverka regleringen för varje enskild individ genom att hitta de positiva faktorerna och minimera de negativa, säger Malin Rohdin.

### **Sömn och andning**

Både insomni (sömnlöshet) och sömnrelaterade andningsstörningar kan förekomma hos barn med Pitt-Hopkins eller Mowat-Wilsons syndrom.

#### *Insomni*

Många har svårigheter att somna eller bibehålla sin sömn.

Vid långvariga sömnsvårigheter som påverkar vardagen brukar

man tala om insomni. Många barn med olika syndrom har svårigheter med sömnen i olika grader.

#### *Andningsstörningar nattetid*

En vanlig andningsstörning nattetid är sömnapnéer som innebär att barnen har andningsuppehåll under sömnen. Vid obstruktiv sömnapné syns andningsrörelser, men inget luftflöde via näsa och mun på grund av blockerade övre luftvägar. Barnet har ofta en ansträngd andning, munandas, snarkar mycket och får tillfälliga andningsuppehåll. Många får på grund av apnéen en orolig sömn med nattliga uppvaknanden. Trånga övre luftvägar kan orsakas av en förstorad körtel (adenoid) bakom näsan och/eller förstorade halsmandlar. Körteln och halsmandlarna kan opereras bort, vilket minskar sömnbesvären för många. Sömnapnéen kan också orsakas av övervikt.

Det finns vissa tecken som kan visa på nattliga andningsbesvär, till exempel:

- dålig tillväxt
- munandning
- koncentrationssvårigheter
- överaktivitet
- aggressivitet
- trötthet
- huvudvärk.

#### **Andra orsaker till sömnstörning**

Utöver insomni och sömnrelaterade andningsstörningar kan även sjukdomar och andra tillstånd påverka sömnen. I första hand ska dessa problem försöka lindras. Det kan vara allergi, eksem, epilepsi, gastroesofageal reflux, kolik, förstoppning och sängvätning. Läkemedel som epilepsi- och astmamediciner samt kortison kan också påverka sömnen.

#### **Metoder vid nattlig andningsundersökning**

På sjukhus kan andningsbesvären utredas genom *polygrafi*, som är en nattlig andningsundersökning. Mätningar görs bland annat av barnets luftflöde och andningsrörelser, EKG och syresättning av blodet (saturation). Vid en *polysomnografi* undersöks även hjärnans sömnmönster med hjälp av EEG. Videomonitorering vid undersökningarna är ett viktigt

komplement för att tydligare kunna skilja på faktiska andningsproblem, epilepsi och muskulära fenomen. I hemmet kan en enklare *kardio-respiratorisk undersökning* göras. Då får man låna hem utrustning för att på egen hand mäta barnets luftflöde, andningsrörelser, syresättning och EKG. Det kan vara enklare med en hemregistrering om barnet blir stressat i sjukhusmiljöer.

Om andningsbesvären finns under sömn vill Malin Rohdin råda föräldrar till barn med både Pitt-Hopkins och Mowat-Wilson att, i samråd med behandlande läkare, överväga nattlig andningsundersökning.

### Råd om sömnrutiner

Malin Rohdin tipsar om några enkla råd kring sömnhygien att ta till för att förbättra barnens sömn

- ha samma läggingsrutin varje kväll, vardag som helg
- se till att sovrummet är lugnt, tyst och mörkt
- låt barnet somna själv i egen säng.

– Har barnet somnat med föräldern på kvällen behöver hen även föräldrarna på natten då de vaknar. Att lära barnet att kunna somna själv, kallat självtröstning eller self-soothing, kan underlätta vardagen för många familjer, säger Malin Rohdin.

Malin Rohdin tipsar vidare om

- fysisk aktivitet och dagsljus under dagen
- lugna aktiviteter kvällstid
- skärmfrihet 1–2 timmar före läggning (ingen mobil eller skärm i sovrummet).

### Ytterligare lästips:

- [Läkemedelsverket.se](https://www.lakemedelsverket.se) – sömnstörningar hos barn
- [1177.se](https://www.1177.se) – om barns sömn
- Zollino et al (2019) **Diagnosis and management in Pitt-Hopkins syndrome: First international consensus statement**. *Clinical Genetics*, vol 95, ss 462–478.

## Fråga till Malin Rohdin

**Vi upplever att andningen hos vårt barn snarare är självstimulerande beteende (stimming) än problematiskt, vad tror du om det?**

– Det kan det kanske vara för vissa barn, särskilt om barnen har autistiska symtom. Men för andra kan hyperventileringen och andningsuppehållen medföra kroppsliga besvär, till exempel magont eller oro.

## Angela får diagnosen Pitt-Hopkins syndrom

Det gjordes ett par tidiga försök att hitta den genetiska orsaken till Angelas symtom. När hon var ett år gjordes en kromosom-analys och olika genpaneler som inte visade något. Det var först när Angela var i skolåldern och hennes epilepsi hade debuterat som familjen via habiliteringen kom i kontakt med barnneurologen Barbro Westerberg.

– Barbro sa direkt att detta antingen är Angelmans eller Pitt-Hopkins syndrom. Efter ett par besök tyckte hon att vi skulle DNA-testa Angela specifikt för Pitt-Hopkins syndrom.

Angela var nästan nio år när hon fick rätt diagnos. Vid den tidpunkten fanns det 13 diagnostiserade personer med Pitt-Hopkins i Sverige.

– Det är nästan en på miljonen. Vi hade tur som fick träffa Barbro. Tack vare att hon kände igen de kliniska symtomen kunde Angela få sin diagnos. Nu när jag ser tillbaka på hur Angela såg ut som nyfödd hade jag också känt igen Pitt-Hopkins, med den tydliga nästippen och ögonen. Det var glasklart när hon väl fick diagnosen.

För Liliana innebar diagnosen en stor lättnad. Med den fick hon veta att det finns vuxna med Pitt-Hopkins syndrom.

– Nu kunde vi föreställa oss en framtid. Tidigare vågade vi inte riktigt tänka flera år framåt.

## Mat och ätande

– Ätande är en komplex aktivitet som kräver balans, motorik, sensorik och kommunikation. När ett barn inte växer som det ska kan det bero på ätsvårigheter. Då finns det mycket man kan göra för att det ska fungera bättre. Det säger Agneta Rubenson som är logoped på Mun-H-Center och Neurologisk utredningsmottagning barn i Göteborg.

Parallellt med att det lilla barnet utvecklas och växer har även ätandet sin egen utvecklingskurva. Barnet lär sig att äta genom övning, och förmågan stöds upp genom att barnets oralmotorik utvecklas. För barn med utvecklingsneurologiska svårigheter kan ätutvecklingen störas. Då är det vanligt med ätsvårigheter redan i nyföddhetsperioden.

– Ett barns ätsvårigheter kan ha stor inverkan på vardagen för hela familjen. Ofta beror svårigheterna på flera olika faktorer, och kräver därför insatser från flera olika professioner, säger Agneta Rubensson.

### Orsak till ätsvårigheter

Många barn med olika funktionsnedsättningar har ätsvårigheter, och det finns oftast inte en tydlig orsak. Det kan till exempel bero på gastroesofageal reflux (surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen), förstoppning, trånga andningsvägar eller svaghet och låg muskelspänning i mun, svalg och ansikte. Även transporten av maten ner till magsäcken kan vara påverkad på grund av en motorikstörning i matstrupen (akalasi). En del barn har påverkan på hjärta, andning och sömn, vilket i sin tur kan leda till att det inte finns energi nog till att äta. För de barn som också har en intellektuell funktionsnedsättning innebär att det tar längre tid att lära sig saker, och även ätandet är en inlärningsprocess.

– Oftast går det inte att hitta *en* orsak till att ätandet inte fungerar, utan det handlar om många bäckar små. Ibland blir det rent av en ond cirkel: en infektion ger dålig aptit, som leder till svag viktutveckling. Föräldrarna blir oroliga, och oron får barnet att reagera negativt och matvägra. Viktkurvan kanske planar ut, barnet riskerar undernäring och får ökad mottaglighet för nya infektioner, exemplifierar Agneta Rubensson.

### **Pediatric feeding disorder (PFD)**

Ett barn som äter på ett sätt som inte är det förväntade för barnets ålder, till exempel på grund av selektivt ätande eller en knapp på magen, får diagnosen pediatric feeding disorder, förkortat PFD. Ätsvårigheterna kan vara både akuta eller kroniska, men tillståndet ska ha funnits dagligen i minst två veckor. Ungefär 1 av 40 barn under 5 år har PFD oavsett annan diagnos. Svårigheterna kan ha medicinska, psykosociala och/eller näringsmässiga orsaker eller bero på barnets avvikande ätförmåga.

– Det kan vara svårigheter inom alla områden eller bara ett par, säger Agneta Rubensson.

### **Selektivitet**

Många barn har en period när de är misstänksamma mot nya smaker, konsistenser och livsmedel. Det är vanligt när barnet är i tvåårsåldern och börjar bli mer självständigt i sitt ätande och vill bestämma själv. För de allra flesta hänger selektiviteten med i förskoleåldern, men försvinner sedan gradvis. För en del är selektiviteten mer omfattande och kvarstående.

### **Behandling: två parallella spår**

Ätsvårigheter behandlas bäst av ett multiprofessionellt 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.

### **Ät- och drickträning**

Många barn behöver ätträning. Sådan träning syftar till att stärka barnets fysiska funktioner för att kunna äta och dricka. Men barnet stimuleras också att komma vidare i sin ätutveckling genom att prova nya livsmedel och konsistenser. Den som har nedsatt munmotorik kan behöva särskild träning i att tugga och svälja, gapa och stänga munnen, men också att prova nya saker, att äta själv eller att äta större mängder. Barn som är överkänsliga i munnen behöver försiktig stimulering av munnen för att så småningom klara av att äta. Ett sätt att stimulera är genom massage, som kan ske med händerna eller med olika redskap som vibrerar.



– Syftet är att vänja sig vid beröring inne i munnen, locka fram rörelser i tunga och läppar och aktivera musklerna, vilket underlättar ätandet, säger Agneta Rubensson.

Dricksträning kan ske med speciella nappflaskor, sugrör eller specialmuggar. Tugg- och käkträning kan man göra med särskilda träningshjälpmedel som "tuggtuber", men också genom att erbjuda saker att äta som utgör en lagom stor utmaning. Barnanpassade "snacks" (i barnmatshyllan finns det varor som kallas "finger food", avsedda för små barn) eller andra matvaror som smälter i kontakt med saliv är bra att börja med. Mat i stavar kan också fungera bra. Att få maten direkt mellan kindtänderna gör att barnet slipper momentet att flytta maten med tungan till tänderna, något som är svårt för många med munmotoriska nedsättningar.

Det finns särskilda träningsredskap som munsjärmar, samt skedmatningstekniker för barn som har svårt att stänga läpparna. Att lära sig att svälja är en annan viktig del av ätandet. Ofta är det lättare att svälja vätska som är lite mer trögflytande i konsistensen. Vätskor kan också vara lättare att svälja om de ges i små portioner och placeras i kinden, till exempel med en mjuk sugrörsflaska eller en liten spruta utan nål.

– Anpassa flödet och konsistensen på det som ska sväljas, poängterar Agneta Rubensson. En smoothie kan vara lättare att svälja än vatten, som rinner väldigt fort.

### **Ättrappan**

Ett verktyg som många logopedier använder sig av i behandlingen är *Ättrappan*. Den innebär att barnet successivt får närma sig mat och olika livsmedel steg för steg, för att gradvis tolerera allt det som matsituationen innebär – som att känna doften av mat, se och känna på mat, smaka och svälja. Första steget i Ättrappan är att vistas i samma rum som mat eller sitta med vid bordet.

– För en del barn kan bara det vara ett stort steg, säger Agneta Rubensson.

Steg för steg får barnet sedan hjälpa till att ta fram mat, dofta på den, känna, slicka, bita och spotta ut. Sista steget i Ättrappan är att barnet biter, tuggar och sväljer.



Agneta Rubensson tipsar om att ta med kommunikationshjälpmedel i matsituationen så att barn kan få hjälp att uttrycka sig vid måltiden. Hon tipsar också om olika hjälpmedel som bestick, glas och muggar, sensoriska hjälpmedel och bitsmycken. Många av dem finns att se och beställa på [Mun-H-Centers webbsida om hjälpmedel](#).

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](#).

## Frågor till Agneta Rubensson

### **Är det bra att få en PFD-diagnos?**

– Jag tror att det kan vara bra för att få rätt vårdinsatser. Ju mer vi använder diagnosen, desto tydligare blir det vad det är som är svårt.

### **Är det vanligt att tappa tugg- och sväljförmågan?**

– Det är ovanligt att tappa förmågan helt. Därför är det viktigt att få en utredning. Efter perioder när barnet har behövt knapp på magen, och inte har ätit mat med munnen kan det finnas risk för att förmågorna försämras.

### **Hur kan man få sitt barn att svälja hela tabletter?**

– Det finns till exempel tablettöverdrag i olika smaker som går att köpa på apoteket.

## Angela har malrotation

För drygt ett år sedan fick Angela stora problem med magen. Hon fick kraftiga smärtor varje gång hon åt. Det visade sig att Angela hade malrotation, ett medfött tillstånd som innebär att tarmen inte har roterat sig som den ska under fosterlivet. Detta medför svårigheter med tarmmotoriken och Angela har ofta förstoppning.

– Alla problem ledde till att Angela i princip slutade äta under ett halvår. Medicinupptaget fungerade inte och de epileptiska kramperna ökade.

Sedan en tid tillbaka äter Angela genom en knapp på magen.

– Det är en sorg för Angela som älskar mat. Hon var den i familjen som åt bäst och mest varierad kost. Därför har hon under en period varit deprimerad.

Tillväxthämningen och de många epileptiska anfallen har också resulterat i att Angela har slutat gå. Numera sitter hon i rullstol all vaken tid. Idag vet inte Liliana om Angelas tillstånd är permanent.

– För oss har detta förändrat bilden av Pitt-Hopkins syndrom. Malrotation är inte ett vanligt symptom. Innan det här hände var vi på väg att fasa ut rullstolen. När hon fick knapp på magen tappade hon muskler och rasade i vikt.

## Kommunikation

– Kommunikativa svårigheter finns inte inom oss utan mellan oss. Det betyder att vi som vuxna måste skapa förutsättningar för våra barn att uttrycka sig. Det säger Britt Claesson som är pedagog 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, vilket bland annat är fastställt i svensk lag, i form av barnkonventionen och FN:s

konventioner, exempelvis den om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

### **Vad är kommunikation?**

Kommunikation sker mellan människor hela tiden, medvetet och omedvetet. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppsspråk, skrift och bilder. Vi söker kontakt för att få våra behov uppfyllda, uppleva närhet, vara delaktiga och lära oss saker – men också för att bygga sociala kontakter med omgivningen. Små barn visar att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

- När ett barn inte börjar prata som förväntat har hen ändå fortfarande behov av att söka kontakt med andra, uttrycka om något är fel, vad hen tycker om något, eller bara småprata, säger Britt Claesson.

### **Kommunikationsutveckling**

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

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

När barnet inte svarar som förväntat på kontakt har vuxna en tendens att bli lite försiktiga och kommunicera mindre. Många gånger blir omgivningen mer styrande i kommunikationen genom att till exempel fråga mycket.

- Fokusera på att ge respons på det barnet gör 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 barnets respons i 20 sekunder eller mer, säger Britt Claesson.

### 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 är att använda sig av en responsiv kommunikationsstil som kallas för att *uggla*. Den 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 förväntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än vad du först tror behövs är ofta nyckeln för att få till kommunikationen. 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 har hänt.

– Att räva kan till exempel innebära att göra någonting oväntat som barnet reagerar på, säger Britt Claesson.

En förälder berättar att det är svårt att få den här typen av förväntan från barnet. Oftast blir det bara frustration.

– Ja, det kan säkert vara så för en del barn. Att vänta och förvänta handlar inte alltid om att vänta länge, även om många föräldrar jag mött upplever att de behöver vänta längre än de tror. Även om det inte fungerar för alla barn vet vi att det har bra

effekt på språk- och kommunikationsutvecklingen för många barn som har autism och intellektuell funktionsnedsättning.

Britt Claesson poängterar att det viktigaste att skicka med föräldrarna är att de ska stötta språkutvecklingen hos sina barn genom att minska antalet frågor och istället prata och eventuellt teckna eller peka på bilder med sina barn om något som väcker barnens intresse. Då blir det lättare för barnet att själv ta ansvar för att kommentera, berätta och svara.

Läs mer och se filmer om olika kommunikativa strategier på [aktiv.se](http://aktiv.se) eller [Darts webbplats](http://Darts.webbplats).

### **AKK som stöd**

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

- Man ska inte vara rädd för att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Det förvirrar inte barnet – tvärtom kommer barnet själv att välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. AKK hindrar inte talutvecklingen, utan stimulerar den och ökar möjligheten att utveckla sin kommunikation, säger Britt Claesson.

För att AKK ska fungera behövs insatser och stöd 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 Britt Claesson.

**Länktips från Dart:**

[Darts webbplats](#) – här finns mer kunskap om kommunikation och AKK samt färdigt material till exempel samtalskortor

[aktiv.se](#) – information och filmklipp om kommunikation och AKK, information om föräldrakurser, kurser för personal i skola och förskola samt färdiga samtalskortor för utskrift

[bildstöd.se](#) – material till bildstöd med sökmotor

**Ytterligare tips:**

**Takk för maten** – kokboksapp med tecken som AKK

**Svenskt teckenspråkslexikon** – app med teckendemonstration

**Spread the sign** – app med teckendemonstration

**Picture my life** – kommunikationsapp att använda mellan till exempel hem och skola

[mediprep.se](#) – vårdsajt för barn och ungdomar med bland annat filmer på olika undersökningar i vården

[lärpportal.halmstad.se](#) – kostnadsfri digital kurs i Tecken som stöd från Halmstad kommun

## Frågor till Britt Claesson

**Kan ett barn vara på olika kommunikationsnivåer samtidigt?**

– Ja, det är inte ovanligt, och det kan vara svårt att veta på vilket steg i kommunikationsutvecklingen ett barn befinner sig. Det kan bero på barnets dagsform, men också på vem barnet kommunicerar med. Bra dagar kanske hen kommunicerar mer än andra dagar.

**Hur mycket kan man kräva av skolan?**

– Skollagen är ganska tydligt vad gäller alla barns rätt i skolan. Dessutom har vi barnkonventionen som nu är lag och funktionsrättskonventionen som också gäller. Alla barn har rätt att uttrycka sig och bli förstådda.

**Vårt barn har motoriska svårigheter och svårt att forma tecken, men har en god förståelse, hur gör man då?**

– När ett barn har motoriska svårigheter och själv har svårt att teckna och inte kan använda sina händer för att peka brukar jag rekommendera ett system med alternativ åtkomst, till exempel

ögonpekning eller visuell skanning. Om barnet har nedsatt syn skulle jag rekommendera auditiv skanning. Detta ska man kunna få hjälp med på habiliteringen, som också kan remittera till en specialistenhet som Dart.

### **Istället för att fråga, hur ska jag få reda på vad min dotter har gjort på förskolan?**

– Ibland kan det vara en bra ingång att istället berätta om sig själv och vad man gjort under sin dag, för att starta en konversation. Det är också bra att utforma ett system ihop med förskolan om hur man kommunicerar kring vad barnet har gjort under dagen, om barnet inte själv kan berätta.

## **Aktivitet och samspel**

– Alla människor, och i synnerhet barn som har neuropsykiatriska diagnoser, mår bra av att vardagen är meningsfull, begriplig och hanterbar. Det säger Andreas Svensson, som är specialpedagog och arbetar som npf-konsult på Ågrenska.

De neuropsykiatriska funktionsnedsättningarna (npf) innefattar huvudsakligen adhd, OCD (tvångstankar och tvångshandlingar), autism och Tourettes syndrom (tics).

– Det här är diagnoser som går in i varandra och som kan vara svåra att skilja åt. De bygger på mänskliga funktioner och därför kan alla känna igen sig i dem, säger Andreas Svensson.

### **KASAM**

För att vi människor ska fungera och vara motiverade i olika situationer i vardagen krävs att vi bryr oss om det som vi håller på med – vi behöver vara intresserade. KASAM står för känsla av sammanhang och är ett begrepp som går att applicera på såväl vardagslivet som skolan och arbetsplatsen.

– För att ni till exempel ska orka lyssna på min föreläsning behöver informationen höra till ert intresseområde, det vill säga vara *meningsfull*. Kunskapen måste vara *begriplig*, och ni behöver ha energi nog att orka lyssna för att hela föreläsningen ska vara *hanterbar*, säger Andreas Svensson.

Att vardagen och skolan är meningsfull, begriplig och hanterbar är särskilt viktigt för barn med neuropsykiatriska diagnoser.

### **Npf och aktiviteter**

Ibland kan det vara svårt att lyckas aktivera och motivera personer med en neuropsykiatrisk funktionsnedsättning. Andreas Svensson förklarar att det i grunden ofta handlar om att omgivningen inte är tillräckligt *tydlig*. För att lyckas med en aktivitet, som till exempel en tur till badhuset, är *förutsägbarhet* grunden. Det ska vara tydligt vad som ska hända, var, när, hur länge, varför, hur, med vem, vad som händer sedan och så vidare. Förutsättningarna behöver presenteras på ett sätt som barnet kan ta till sig och förstå.

Det gäller dessutom att väcka ett intresse och motivera barnet. Ibland kan en aktivitet behöva förberedas under en längre tid. Andreas Svensson berättar att han brukar "så ett frö", genom att prata uppmuntrande om den stundande aktiviteten, lite varje dag.

– Om jag börjar prata om badhuset flera veckor innan kommer det, i bästa fall, till slut kännas som att idén kommer från barnet själv, säger Andreas Svensson.

Låt barnet vara delaktigt och få veta syftet med aktiviteten. Ett sätt att motivera barnet kan vara att säga att vi tar den här promenaden tillsammans och när vi kommer fram grillar vi korv. Ett äkta intresse från deltagande vuxna är särskilt viktigt för barn som har svårt med sociala koder.

– Att som vuxen stå bredvid med kaffekoppen kommer inte att fungera. Ett genuint engagemang från vuxna är ofta en framgångsfaktor, säger Andreas Svensson.

Genom att visa bilder eller filmer på platsen och aktiviteten är det mindre sannolikt att det blir oväntade överraskningar och låsningar, men det blir inte alltid som man har tänkt sig.

– Ha alltid en plan B för när det inte blir som vi tänkt. Detta är barn som har svårt för flexibilitet, så då gäller det att själv vara flexibel. Dessutom är det så otroligt viktigt att kommunikationen med barnen är okonstlad. Var dig själv och undvik ironi och sarkasm, tipsar Andreas Svensson.



### Att undvika låsningar

Ytterligare ett tips som Andreas Svensson gärna delar med sig av är att hjälpa barnet att skapa "nödutgångar".

– Det är bland det första jag gör med barn som jag möter. Jag frågar om de är sådana som gillar att gå iväg när det blir för mycket, och så kommer vi tillsammans fram till ett par platser där det kan vara bra att gömma sig en stund. Det kan vara väldigt skönt för barnet att veta att det finns ett eller flera trygga ställen, och för oss vuxna är det skönt att inte behöva leta efter barnet så länge, säger han.

Nödutgången kan också vara mer symbolisk.

– Om barnet hatar att gå till tandläkaren: erbjud en nödutgång. Berätta att om det blir alldeles för jobbigt – säg bara till, så går vi därifrån och sätter oss i bilen och lyssnar på din favoritmusik. Signalen blir att det värsta som kan hända är att vi sitter i bilen och gör något trevligt. Det kan göra det lättare att närma sig en svår situation.

### Korgmodellen

Barnpsykologen Ross W Greene har beskrivit en modell för att hantera jobbiga situationer. Korgmodellen erbjuder tre olika sätt att handskas med konflikter. Det gäller att välja en korg och hålla sig till den. Om barnet till exempel kommer hem från skolan, och börjar eftermiddagen med att kasta saker i hela lägenheten kan man välja tre alternativ:

**A: Nej-korgen.** Du markerar med en gång: barnet ska plocka upp allt som kastades på golvet. Du vet att det kan göra situationen värre, men vill markera att det är viktigt. Ändra dig inte, utan ta konflikten.

**B: Lösa, förklara och lära sig-korgen.** Förklara varför det blir jobbigt med saker i hela huset. Argumentera, diskutera och lös problemet tillsammans. Denna metod kräver tid och ork – tillfället är inte alltid det rätta.

**C: Låt det vara-korgen.** Släpp situationen, ta inte konflikten, låt det vara till en annan gång.

– Ibland orkar man ta korg B, ibland är A det enda rimliga och ibland kräver situationen att man väljer korg C. Inget är sämre än något annat. Vi föräldrar går ändå runt med så mycket dåligt samvete – det kan vara skönt att veta att även de bästa

psykologerna råder oss att bara släppa konflikterna ibland, säger Andreas Svensson.

Följ Andreas Svenssons arbete som npf-konsulent på Facebook och Instagram. Sök på **npfkonsulent**.

## Angela har epilepsi

Angela fick sitt första stora epileptiska anfall när hon var åtta år. Ett par år innan dess var symtomen diffusa och epilepsin visade sig som korta frånvarofall. Ibland kunde Angela drabbas av långa gråt- eller skrattattacker.

– När Angela var liten kunde hon vakna mitt i natten och gapskratta i 45 minuter. Ingen förstod varför. Hon skrattade till synes helt utan yttre stimulans. Vi har förstått att det mycket väl kan ha varit epilepsi, säger Liliana.

Det gjordes flera EEG-undersökningar på Angela under de första åren, som aldrig visade något avvikande i hjärnans elektriska aktivitet.

– Så är det än idag. Trots att Angela har en svårbehandlad epilepsi syns det inte på EEG.

Epilepsin har förvärrats sedan den debuterade, från enstaka tydliga anfall till flera anfall om dagen. Epilepsin följer Angelas fysiska hälsa. I perioder av sämre mående får hon också fler anfall.

## Ågrenskas pedagogiska 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. 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 aktiviteterna 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:**

[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

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

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

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

[nyponochviljaförlag.se](https://www.nyponochviljaförlag.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, och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

### **Studier 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 systemen 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 har 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 åter 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](https://agrenska.se/syskonkompetens)

## Angela har många syskon

När Angela var nyfödd träffade Liliana en ny man, som snart blev pappa till Angelas lillebror John.

– Vi fick John för att vi ville ha ett barn tillsammans, men också för att jag kände att Angela skulle gynnas av att ha ett syskon i nära ålder.

Relationen med Johns pappa tog slut och Liliana blev ensamstående med två barn.

– Efter ett par år hade jag förlikat mig med att vara ensamstående. Mina barn var mitt stora fokus i livet.

Men så träffade Liliana Otto.

– Otto var så olik andra män. Han skyggade inte för funkislivet. Min inställning var att ingen relation var viktigare än Angela. Om det skulle bli något mellan oss, var det tvunget att också fungera med mina barn.

Otto var också separerad med två barn i precis samma ålder som Lilianas.

– Det sa bara klick mellan mig och Liliana. När jag fick träffa Angela sa det klick mellan oss också. Sedan dess har vi varit en stor familj. Varannan vecka har vi alla barnen samtidigt hemma hos oss, säger Otto.

Familjen består av Lilianas barn Angela och John samt Ottos barn Wilmer och Ilon. År 2019 föddes Lilianas och Ottos gemensamma barn Tor.

När de äldre syskonen fortfarande gick på förskolan bidrog de mycket till Angelas utveckling genom lek och socialt umgänge.

– När syskonen lekte tillsammans sprang de ifrån Angela, men sen kom de alltid tillbaka för att leka med henne. När barnen började skolan var syskonen inte lika intresserade av den typ av lek som Angela kunde vara med i.

Liliana berättar att hon och Otto alltid har varit noga med att ägna tid åt syskonen trots att Angela kräver mycket.

– Det är inte syskonen som har valt att bli funkisfamilj. Vi föräldrar tar det ansvaret. Vi försöker stärka grabbarna i att vara sig själva. Vi har aldrig krävt att de ska vara med Angela eller vara behjälpliga. Det är inte deras uppgift.

I tider när Angela har vårdats på sjukhus blir hennes frånvaro märkbar för syskonen.

– Ibland har de frågat om hon kan dö. Då har vi varit raka i våra svar. Det är viktigt för oss att alla känslor är okej och att killarna vågar fråga oss om Angela. I vår familj finns döden lite för nära verkligheten, säger Liliana.

## 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 Christina Havner och logoped Agneta Rubensson, som arbetar på Mun-H-Center.

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

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



### **MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center under familje- och vuxenvistelserna många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med den information som vårdnadshavarna har 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 Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom**

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom:

#### *Tandutvecklingsstörningar*

Tandutvecklingsstörningar kan förekomma som en del av symtombilden för ett syndrom. De är vanligt förekommande i hela befolkningen och är till viss del ärftliga. Exempel på olika typer av tandutvecklingsstörningar:

- annorlunda tandform
- annorlunda rotform
- avsaknad av tandanlag eller för många tandanlag
- påverkad emaljqualität
- försenat tandframbrutt
- tänder som kommer upp på fel plats.

– För att säkerställa att alla tandanlag finns och kommer på rätt plats behöver man ta röntgenbilder innan de permanenta tänderna kommer fram säger Christina Havner.

#### *Reflux*

Gastroesofageal reflux innebär att surt innehåll från magsäcken kommer upp i matstrupen och svalget. Det kan vara obehagligt och ge upphov till obehag, torrhetkänsla och sveda i munnen. Hosta nattetid och störd sömn kan vara tecken på tyst reflux. Magsyran ger en ökad risk för sår och infektioner i munslemhinnan och kan även ge frätskador på emaljen. Reflux går att behandla med olika läkemedel.



– Det är också bra att förebygga slitage genom att skölja munnen med vatten eller med en muntork och använda munvårdsprodukter med natriumfluorid.

### *Epilepsi*

Det finns en ökad risk för tandgnissling och tandskador vid epilepsi. För de som har mycket epileptisk aktivitet kan man ibland skydda tänderna med en tandskena.

### *Muntorrhet*

Munandning på grund av öppen mun i vila och biverkningar av olika mediciner, till exempel mot epilepsi, kan leda till muntorrhet. Det ger ökad risk för karies, sår och infektioner i munslemhinnan, till exempel svampinfektioner. Saliven ger även ett ökat skydd mot kemiskt slitage i munnen som frätskador på emaljen. Att smörja munnen med till exempel solrosolja eller olika smörjande och salivstimulerande produkter kan lindra torra och känsliga munnar och underlätta självrengöring i munhålan.

### *Tandgnissling*

Tandgnissling är vanligt hos barn med mjölkttänder. Det kan ge besvär som ökat slitage på tänderna, huvudvärk eller smärta i käkarna. En bettskena kan skydda, men kräver att tandläkaren får göra ett avtryck av barnets mun, och att barnet sedan accepterar bettskenan. Många personer som gnisslar tänder får en stimulans och ett lugn genom att gnissla. Det är viktigt att tänka på när man väljer avledningsföremål eller aktivitet för att stoppa gnisslandet.

– Gnisslandet i kombination med frätskador på grund av till exempel reflux kan orsaka omfattande tandslitage, säger Christina Havner.

### *Bettavvikelser*

Det finns en ökad förekomst av olika bettavvikelser både hos barn med Pitt-Hopkins syndrom och med Mowat-Wilsons syndrom. Vanliga bettavvikelser är till exempel korsbett, öppet bett samt hög och smal gom. Gomspalt har även beskrivits vid Mowat-Wilsons syndrom. Glesa tänder och överbett har beskrivits vid Pitt-Hopkins syndrom.

– Orsaken till bettavvikelser kan ibland vara den låga muskelspänningen i ansiktsmuskulerna, säger Christina Havner.

### **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 fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården.

Även goda kostvanor är viktigt, tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare och undvika mat på natten.

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

Christina Havner tipsar också om olika hjälpmedel vid tandborstning. Det går till exempel att visualisera tid med en tandborste som blinkar eller ett enkelt timglas. Andra exempel är bildstöd med ett tandborstschema och hjälpmedel för förstorat grepp, tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve) och munvinkelhållare. Med viss regelbundenhet är det bra att göra egeninfärgning av tänderna för att se hur väl rengjorda de faktiskt är.

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

### **Att tänka på:**

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och lämna information 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, på tandläkaren och på stolen där barnet ska sitta (användbara bilder finns hos [Dart på vregion.se](http://Dart.på.vregion.se)).

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.

### **Vad gör logopeden?**

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

### **Oralmotorik vid Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom**

Följande oralmotoriska symtom kan förekomma hos personer med Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom:

- öppen mun i vila
- nedsatt muskelstyrka i läppar
- avvikande känslighet i munnen.

#### *Nedsatt salivkontroll*

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

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

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

#### *Oralmotorisk träning*

Målet med oralmotorisk träning kan vara att förbättra ät- och tuggförmågan och även artikulationsförmågan, det vill säga att kunna forma språkljuden. Träningen kan också ge bättre

förutsättningar att kontrollera saliven och därmed minska salivläckage. Ibland finns behov av att öka eller minska känsligheten i barnets mun.

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

#### *Bitovanor*

Det är vanligt att barn har bitovanor eller så kallade "oral habits". Grunden till beteendet är ofta en avvikande oralsensorik, antingen över- eller underkänslighet i munnen. Beteendet kan sedan triggas av oro, munsmärta eller handla om 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".

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

#### **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 till exempel tandläkare, logoped, oralmotoriskt team och nutritionsteam.

## **Frågor till Christina och Agneta**

**Min dotter dreglade mycket tidigare. Nu äter hon bara smakportioner med munnen och får sin näring genom knapp på magen. Kan hon vara muntorr?**

– Ja, det är möjligt att hon är muntorr. Tuggning är viktigt för stimulans av saliven. Den vattniga saliven minskar ofta om man inte använder munnen. Därför är det viktigt att fortsatt stimulera användning av munnen även om din dotter får i sig näring på annat sätt.

### **Varför är det så sällan som barn med syndrom har tandställning?**

– Dels därför att det kan upplevas som ännu en vårdbelastning för familjen. Dels handlar det om okunskap och osäkerhet kring hur man bemöter barn med olika funktionsnedsättningar. Barn med funktionsnedsättning har svårt att passa in i den vanliga behandlingsmallen för tandreglering.

## **Angela har personlig assistans**

Angela kommunicerar till största delen med kroppsspråk. Hon visar tydligt de mest basala känslorna som glädje, ilska och upphetsning. Då använder hon hela kroppen och gör sig förstådd. Lite mer diffusa känslor är svårare att kommunicera.

– När hon är uttråkad till exempel. Jag ser att hon visar det, men det är inte lika lätt för utomstående som inte känner Angela väl, säger Liliana.

Angela var nästan fem år när familjen beviljades personlig assistans. Till en början var det 25 timmar i veckan, som successivt har blivit fler. Idag har Angela assistans alla vakna timmar utanför skoltid och sovande jour på nätterna.

– Vi har assistenter som arbetar ett antal pass sovande jour i månaden hemma hos oss. Övriga nätter tar jag och Otto. Behovet av vaken nattjour har ökat på grund av att Angelas epilepsi är så svårbehandlad.

## **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 Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom.

I Sverige är det offentliga stödsystemet uppdelat mellan stat, region och kommunala institutioner. Dessutom finns det en rad privata och idéburna, icke-vinstdrivande organisationer som har 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 barnet har en bestående funktionsnedsättning.

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

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

### **Lagar som styr vården**

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivs. 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, säger Louise Jeltin.

### **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 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 något som heter Freja ID. Det är en e-legitimation med möjlighet att dela kontrollen med en närstående eller god man, säger Louise Jeltin.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på [1177.se](https://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, säger Louise Jeltin.

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla

om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

### **Hjälp med personlig assistans**

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Det finns dock jurister på 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 de personkretsar som anges i LSS, säger Louise Jeltin.

### **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 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 Louise Jeltin.

### **Anpassad grundskola**

För att ha rätt att gå i anpassad grundskola (tidigare särskola) krävs att barnet har en intellektuell funktionsnedsättning. Även i den 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 en 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.

[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 en 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. Därefter förlorar ni föräldrar insyn över ert barns vårdärenden, säger Louise Jeltin.

### **Fler länktips:**

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

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

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

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

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

## Angela gillar musik

Angela går i en anpassad grundskola. Liliana tycker att skolan tar för stor hänsyn till hennes intellektuella nivå, som är en ettårings, i förhållande till Angelas tonåriga livserfarenhet.

– Skolan tillämpar inte en pedagogik som gynnar alla delar av Angelas person. Tyvärr ser de bara ettåringen i henne. Jag vet att det också finns en åldersadekvat del i Angela som blir försummad idag. Hon har trots allt levt i 15 år. Jag skulle önska att de hade utflykter med Angela till Musikens hus istället för till Barnens zoo. Det går att lära ut enkla saker utan att vara barnslig.

Angela trivs i sociala sammanhang och mår bra av musik, dans och rörelse. I somras var Liliana och Angela på Lalehs konsert på Ullevi – med de bästa platserna på rullstolsläktaren.

– Först var Angela lite rädd, men sen blev hon mer och mer uppspelt. Att få lyssna på låtarna som hon älskar i den volymen gjorde något med henne. Angela var eld och lågor.

Nu vill hon gå på konsert igen.

– När vi pratar om det märker jag hur hennes humör lyfter. Nu måste vi gå på konsert med alla band hon gillar. Angela är tonåring och vi behöver sätta henne i sammanhang där hon får utvecklas.

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 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 och att sprida kunskap om sällsynta diagnoser. De vill också främja forskning och utveckling av metoder för diagnostik och behandling. 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 konkreta material som alla kan ta del av, som 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 Evelina Rosén, projektledare 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)**

# Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom

*En sammanfattning av dokumentation nr 674*

Pitt-Hopkins och Mowat-Wilsons syndrom är två olika monogena genetiska tillstånd. Det innebär att symtomen uppstår till följd av förändringar i en enda gen.

Vanliga symtom är intellektuell funktionsnedsättning, andningspåverkan, ätsvårigheter och epilepsi. Symtomen varierar mellan syndromen och mellan individer.

I dokumentationen finns bland annat information om medicinsk bakgrund, genetik, kommunikation, mat och ätande samt det stöd samhället kan erbjuda. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva i en familj som har ett barn med Pitt-Hopkins syndrom.



ÅGRENSKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

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