

Tuberös skleros, familjevistelse

Dokumentation nr 627



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2020 | agrenska.se

Tuberös skleros

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.

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet tuberös skleros. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och deras syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

”

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

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Sofia Ygberg, specialistläkare, Neuropediatrika mottagningen vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

Maria Palmetun Ekbäck, överläkare vid Universitetssjukhuset i Örebro.

Johan Lundgren, överläkare och barnneurolog på Skånes universitetssjukhus i Lund.

Zivile Békássy, överläkare, Nefrosektionen på barnkliniken vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

Margret Buchholz, specialistarbetsterapeut på DART kommunikations och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, i Göteborg.

Gill Nilsson, överläkare i barnneuropsykiatri vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Medverkande från Mun-H-Center:

Marianne Lillehagen, specialisttandläkare

Torunn Liljegren, logoped

Pia Dornérus, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska:

Cecilia Stocks, socionom.

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig.

Louise Jeltin, assistanssamordnare.

Bodil Mollstedt, specialpedagog.

Samuel Holgersson, sjuksköterska.

Johanna Lagerfors, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information om tuberös skleros	5
Joel har tuberös skleros	9
Hudproblem vid tuberös skleros	10
Frågor till Maria Palmetun Ekbäck	13
Joel har också epilepsi.....	13
Tumörer vid tuberös skleros	14
Frågor till Johan Lundgren	16
Joel börjar i förskolan.....	16
Njurar och njurproblem vid tuberös skleros	17
Kommunikation	19
Frågor till Margret Buchholz.....	25
Joel kommunicerar med pekprat.....	25
Neuropsykiatri vid tuberös skleros	26
Frågor till Gill Nilsson	30
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	31
Joel har stått på ketogen kost.....	34
Syskonrollen	35
Joel har flera syskon.....	39
Munhälsa och munmotorik.....	40
Samhällets stöd	44
Personlig assistans	49
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	52
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	51

Medicinsk information om tuberös skleros

– Tuberös skleros är en multisystemsjukdom, vilket betyder att flera av kroppens organ kan påverkas. Hur organen drabbas och hur mycket de påverkas är individuellt och förändras över tid.

Det säger Sofia Ygberg som är specialistläkare på Neuropediatrika mottagningen vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm. Hon sitter också i nationella expertrådet för tuberös skleros.

Begreppet tuberös skleros betyder knölig förhårdnad och betecknar de förändringar i hjärnbarken som ofta finns vid denna sjukdom. Utöver dessa finns ofta tumörliknande förändringar i flera av kroppens organ.

Tuberös skleros förekommer hos ett barn per 6 000 till 10 000 nyfödda. Omkring 500 personer i Sverige har en svår variant av sjukdomen, som ibland kallas *tuberös skleroskomplexet* och förkortas TSC. Tillståndet är lika vanligt förekommande i alla delar av världen, och drabbar lika många flickor som pojkar.

TSC beskrevs för första gången redan 1880. Kriterier för diagnosen har fastställts och reviderats flera gånger, senast 2012.

Huvudkriterierna för diagnosen innefattar symtom i bland annat hjärna, hjärta, njurar, hud, ögonbotten, lungor och tänder.

Symtom vid TSC

Symtomen hos personer med tuberös skleros förekommer i olika svårighetsgrad och kombinationer. De debuterar vid olika åldrar och varje symtom behöver inte uppstå hos alla. Varför patienterna drabbas så olika vet man inte.

Hud

Hudbesvär som ofta förekommer innefattar *depigmenterade fläckar* (vita hypopigmenterade fläckar på huden), *angiofibrom* (röda eller hudfärgade så kallade telangiektatiska papule), *periunguala fibrom* (bindvävstillväxt vid nagelbanden) och en hudförändring som ofta sitter i ländryggen och kallas *shagreen patch*.

Hjärna

I hjärnan förekommer *kortikala och subkortikala tuber* hos nio av tio personer med TSC. De uppstår redan i fosterstadiet, mellan vecka sju och tolv. Hjärnbarkens sex lager får en abnorm struktur där stora nervceller ligger på fel plats. Tuber är retbara områden som kan

orsaka epilepsi.

Subependymala noduli är små knottor som ligger inne i hjärnans hålrum, ventriklarna. De ger sällan symtom men kan utvecklas till så kallade *SEGA-tumörer* hos personer med TSC, och följs därför upp regelbundet. SEGA-tumörer är långsamväxande tumörer som ofta uppstår i en trång passage i hjärnans hålrum. Det gör att personen riskerar att få *hydrocefalus*, i folkmun kallat "vattenskalle". Segatumörer växer framför allt vid fyra till tio års ålder och ökar successivt i volym. Omkring ett av tio barn med TSC får en tillväxt som leder till stopp i vätskeavledningen. Eftersom tillståndet kan bli allvarligt är det viktigt att vara uppmärksam på symtom som huvudvärk, illamående, plötslig skelning, förändrat beteende eller ökade epilepsianfall. SEGA-tumörerna behandlas i första hand kirurgiskt, men för svåråtkomliga tumörer kan mTOR-hämmande medicin vara ett alternativ för att minska tumörernas volym.

Hjärta

Kardiella rhabdomyom förekommer hos två tredjedelar av alla spädbarn med TSC. Det kan leda till rubbningar i hjärtrytmen. Hos åtta av tio barn minskar eller försvinner problemen spontant under det första levnadsåret.

Lungor

Lymphangiomiomyomatos, LAM, innebär att muskelceller i lungan börjar dela sig okontrollerat. Det är en ovanlig sjukdom, men när den förekommer ställer det till problem. LAM förekommer framförallt hos vuxna och är vanligare hos kvinnor än hos män. En behandling (för vuxna) är på gång.

Njurar

Tre av fyra personer med TSC får njurtumörer, så kallade *angiomyolipom, AML*. De är godartade, men det som kan bli farligt är de sköra blodkärlen i tumören, som blöder mer om tumören är stor. Vid tumörer över tre centimeter överväger man att behandla, antingen genom operation eller genom att medicinera med så kallade mTOR-hämmare.

Ögon

Retinala hamartom förekommer och kan beskrivas som "knottor i ögonen". Det är samma mekanism bakom dem som bakom noduliknottorna i hjärnan.

Mun

TSC påverkar också ofta tänder och tandkött. Bland annat är det vanligt med fibrom, små bindvävsknutor, i tandköttet.

Beteende

Hos personer med TSC är intellektuell funktionsnedsättning liksom flera neuropsykiatriska tillstånd vanligare än hos befolkningen i stort.

En stor så kallad naturalförloppsstudie som genomförts på personer med TSC, *TOSCA-studien*, visar bland annat att symtomen är åldersberoende. Studien ligger till grund för det globala uppföljningsprogrammet för TSC. Det är ett handläggningsdokument som uppdateras kontinuerligt och ger riktlinjer för hur barn och unga med TSC ska behandlas och följas upp.

Genetiska orsaker till tuberös skleros

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns över 20 000 gener på de hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler.

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. När man talar om mutationer syftar man ofta på de förändringar som leder till sjukdomstillstånd.

Eftersom generna utgör mallar för olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir "fel i koden" för just det proteinet. Ungefär två procent av det mänskliga DNA:t (alla gener) är kodande, det vill säga utgör mallen för ett protein. 98 procent av arvsmassan kodar *inte* för proteiner och funktionen av denna del av arvsmassan är oklar. Det forskas mycket om den.

Tuberös skleros uppstår på grund av en mutation (förändring) i någon av två följande gener:

- *TSC1*, som sitter på kromosom 9 och kodar för proteinet hamartin.
- *TSC2*, som sitter på kromosom 16 och kodar för proteinet tuberin.

Hamartin och tuberin samverkar för att bromsa kroppens så kallade *tumörsuppressorkomplex* (förtkortat mTOR-komplex) som styr nybildning och tillväxt av celler. En mutation i någon av TSC-generna kan bland annat orsaka ohämmad nybildning av celler vilket ger upphov till de tumörliknande förändringar som är typiska vid tuberös skleros.

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt. Ett "stavfel" i den genetiska koden (att en av byggstenarna är fel) kallas *punktmutation*. Det kan också fattas eller finnas extra genetiskt material på genen, vilket kallas *deletion* respektive *duplikation*. *Translokation* är att en bit av en kromosom bytt plats med en annan

kromosom, *inversion* att en bit genetiskt material vridit sig 180 grader och *insertion*, att en stor bit DNA sitter på "fel plats".

– De flesta mutationer hos personer med TSC är unika, och ser alltså olika ut hos olika personer. Det gemensamma är att mutationen påverkar funktionen hos ett visst protein, och att detta leder till tuberös skleros, säger Sofia Ygberg.

Epilepsi hos personer med TSC

De flesta (85 procent) av alla som har tuberös skleros får epilepsi. 63 procent upplever ett första anfall redan under det första levnadsåret. Nästan fyra av tio får infantila spasmer vid ungefär ett halvårs ålder. Infantila spasmer är den omogna hjärnans sätt att regera på en störning i hjärnan, som exempelvis den som förekommer vid tuberös skleros. Men tuberös skleros är långt ifrån den enda orsaken till infantil spasm.

– Två tredjedelar av TSC-patienterna utvecklar en svårbehandlad epilepsi, vilket innebär att man inte får bukt med epilepsin trots att man testat flera kombinationer av mediciner, säger Sofia Ygberg. Ju fler tuber i hjärnbarken en person har, desto svårare blir oftast epilepsin.

Behandling

Det finns riktlinjer för i vilken ordning man kan testa föreslagna medicinska preparat, men ofta bedömer läkaren individuellt vilken medicin som ska testas och i vilken ordning. För vissa patienter är epilepsikirurgi möjlig. En del står på ketogen kost (en fettrik och kolhydratfattig diet som ordineras och följs upp av läkare/dietist) och får färre anfall tack vare det.

Ärftlighet

Hos två tredjedelar av alla personer med TSC har tillståndet uppstått till följd av en så kallad *de novo-mutation* (nymutation), en förändring av arvsmassan som uppstått för första gången hos personen själv.

– De novo-mutationer förekommer hos alla. I genomsnitt har en person mellan 64 och 76 mutationer som uppstått för första gången hos hen själv. Noll till två av dem förekommer i den kodande delen av genomet, alltså arvsmassan, säger Sofia Ygberg.

En tredjedel av alla personer med TSC har ärvt en muterad gen från någon av sina föräldrar. Sjukdomen ärvs *autosomalt dominant*, vilket innebär att om den ena föräldern har sjukdomen blir sannolikheten att barnet ärver den 50 procent. De barn som inte ärver den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare till sina barn.

– Alla som ärver den muterade genen får sjukdomen. Men variationen av symtom är stor mellan olika individer, säger Sofia Ygberg.

Sannolikheten för att två friska föräldrar som har ett barn med tuberös skleros på nytt får ett barn som också har sjukdomen är mycket liten,

men något förhöjd jämfört med andra. Att sannolikheten är något förhöjd för dem beror på så kallad *mocaisism*, det vill säga att någon av föräldrarna kan bära förändringen enbart i sina könsceller, och därför inte själv ha symtom.

Hos fler än nio av tio personer med TSC har man hittat den sjukdomsorsakande mutationen genom genetiska tester. Hos de personer där man inte hittat en genetisk orsak ställs diagnosen på kliniska grunder, det vill säga genom att man ser till symtombilden. Fostervattenprov, moderkaksprov och embryodiagnostik kan visa om fostret bär på en muterad gen, men det förutsätter att mutationen först har hittats hos den första familjemedlemmen med TSC.

Forskning

Barn med tuberös skleros är en grupp som det forskas mycket på. Stora medicinska framsteg har gjorts på senare år. Under 1980-talet betraktade man det som meningslöst att operera bort tumörer och uppskattningsvis ett av tre barn med TSC dog före fem års ålder. – Nu är prognosen en helt annan. Den förväntade livslängden är idag densamma som för personer som inte har TSC, säger Sofia Ygberg.

Joel har tuberös skleros

Åttaåriga Joel har tuberös skleros. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Sofie, sin pappa Richard och lillasyster Hedvig, som är fyra år.

Sofie hade en normal och problemfri graviditet när hon bar Joel. Han var hennes och Richards första barn och allt såg fint ut på kub-testet (kombinerat ultraljud och blodprov). Efter en dramatisk förlossning som slutade med akut kejsarsnitt kom Joel till världen.

– Allt var precis som det skulle i början. Joel var en lättskött och lugn bebis, säger Sofie.

Vid några tillfällen de kommande månaderna reflekterade Sofie över att andra, jämnåriga barn hade lärt sig krypa tidigare än Joel, men hon tänkte inte så mycket mer på det. Han hängde med ganska bra ändå.

– När han var ett halvår märkte jag att jag tappade kontakten med honom ibland, hans blick flackade. Vi fick en akuttid men uppfattades mest som oroliga föräldrar, berättar Sofie.

Men en tid därefter kom familjen till en barnläkare som tog deras berättelse på allvar. Familjen blev inlagd för utredning.

– De sa ”packa en väska, ni kommer att stanna här ganska länge”. Vid den tiden trodde vi att Joel hade en hjärntumör och inte skulle klara sig. Vi var otroligt ledsna då, säger Sofie.

Läkarna som utredde Joel tittade tidigt efter tecken på tuberös skleros. De undersökte om han hade de karakteristiska tuberna i hjärnan och belyste huden med uv-ljus för att hitta hudförändringar. Snart föll allt på plats.

Beskedet om Joels diagnos kom sent på kvällen. Först var Sofie och Richard lättade, de förstod att han inte hade någon hjärntumör och att han skulle överleva.

– Sedan läste vi på om sjukdomen och blev återigen ledsna. Vi höll oss ifrån att söka på internet men det gjorde våra familjemedlemmar åt oss, de kom med rapporter om både svårigheter och möjliga ljuspunkter, säger Sofie.

Hon och Richard tyckte att det var svårt att förstå sig på diagnosen i början.

– Det var förstås en lättnad att förstå att han skulle klara sig. Men oroligt att inte veta hur livet skulle bli.

Hudproblem vid tuberös skleros

– Synliga förändringar i huden är vanliga hos personer med tuberös skleros. Det finns flera olika typer av hudförändringar och de behandlas på olika sätt. Det säger Maria Palmetun Ekbäck som är överläkare vid universitetssjukhuset i Örebro.

Vid diagnostisering av tuberös skleros används dels genetiska tester, dels kliniska kriterier. Att det ibland räcker med kliniska kriterier beror på att man inte alltid kan hitta den genetiska orsaken till tillståndet. Kriterierna som används är indelade i *huvudkriterier* och *bikriterier*.

– Hudproblem är vanliga vid tuberös skleros och flera av huvudkriterierna handlar om olika hudåkommor. 96 procent av dem som har tuberös skleros har hudförändringar av något slag, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Olika typer av hudsymtom

Ett av de tidigaste hudsymtomen är pigmentfattiga *ljusa fläckar*, som lättast kan ses med ett blått ljus från en så kallad Woods-lampa. Fläckarna finns redan från födseln och upptäcks därför ibland redan när barnen är nyfödda, även om de kan vara svåra att se.

– De är ofta formade som asplöv eller som konfetti, små prickar. Fläckarna kan inte behandlas men minskar ofta i tydlighet med åren, säger Maria Palmetun Ekbäck.

En del personer med TSC har så kallade *shagreen patches* (även kallade chagrinfläckar) på ländryggen. Det är områden med förtjockad och något upphöjd hud, ofta med ett lite skrovligt och apelsinskalsliknande utseende. Hos dem som får shagreen patches uppträder fläckarna sällan före tre års ålder, men alltid före puberteten. Fläckarna behandlas normalt inte.

Angiofibrom är små röda knottor i ansiktet som finns hos åtta av tio personer med TSC. Vanligen sitter prickarna i "fjärilsform" över näsa och kinder.

– De sitter nästan alltid i mönster som ser likadant ut på båda sidor av ansiktet och är det vanligaste synliga hudsymtomet vid tuberös skleros, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Angiofibrom uppträder som tidigast i femårsåldern och blir ofta tydligare under tonåren. Hos enstaka fall utvecklas de så sent som i tjugofemårsåldern. Tidigare har man behandlat med bland annat slipning, frysning och syrepeeling men idag är det vanligast att behandla med kärllaser eller koldioxidlaser. Fördelen med den senare metoden är att den sluter till kärlen vilket gör att det inte blöder lika mycket.

– Koldioxidlaser är en jättebra metod för behandling av angiofibrom, gärna i kombination med utvärtes rapamycin. Kärllaser används också men jag tycker att den är mindre effektiv i detta fall, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Rapamycin är en naturlig substans som hittades i jorden på Påskön på 1960-talet. 1999 godkändes den som ett immunhämmande läkemedel vid njurtransplantationer och finns idag som tablett, oral lösning eller salva för utvärtes bruk.

– Salvan är det senaste tillskottet på marknaden och görs genom att rapamycintabletterna blandas med vaselin. Det är ett väldigt bra alternativ för små barn. När de blir äldre rekommenderar jag en kombination av rapamycin och koldioxidlaser.

Rapamycin binder till mTOR-komplexet och bromsar dess aktivitet. Det bromsar celledelning och celltillväxt. Även nivån av en kärltillväxtfaktor (VEGF) bromsas vid behandling med rapamycin.

– I Japan finns utöver tabletter, oral lösning och salva även en färdig beredning i form av en gel: Rapalimus gel 0,2 %. Företaget som tillverkar den undersöker möjligheten att också lansera produkten i Europa, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Ett forskarlag i Taiwan har även undersökt om en blandning mellan calcitriol (D-vitamin) och rapamycin ger bättre resultat för angiofibrom.

– Kombinationen ökade effekten av rapamycinet i deras studie, och rodnaden hos patienterna minskade snabbare.

Som alla läkemedel kan rapamycin orsaka bieffekter. Vid systemiskt bruk, alltså om man äter preparatet, kan personen bland annat få biverkningar som innefattar sår i munnen (behandlas med lokalt

smärtstillande) eller rosacealiknande utslag (behandlas med utvärtes läkemedel).

– Vid utvärtes bruk av rapamycin ser vi inga systemiska biverkningar. Ämnet tas inte upp av blodet. Dock kan vissa personer som använder den orala lösningen utvärtes få irriterad hud, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Den syntetiska varianten av rapamycin heter everolimus, och används för systemiskt bruk vid TSC. Votubia är det läkemedel som har indikationer vid TSC.

– Bieffekterna vid systembehandling liknar de som förekommer vid behandling med rapamycin.

Periunguala fibrom är mjuka hudfärgade bindvävsknutor vid nagelbanden. De debuterar ofta i tonåren och kan öka med åldern.
– *Periunguala fibrom* är besvärliga men lätta att behandla, antingen med klassisk kirurgi eller genom koldioxidkirurgi, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Fibrösa plack i pannan (eller på skalpen) förekommer hos en dryg tredjedel. De består av förtjockad bindväv. Hos någon enstaka person är detta det första tecknet på tuberös skleros. Kirurgi är den bästa behandlingsmetoden.

Mjuka fibrom, eller *multipla skintags*, sitter ofta på bröstkorgen och på underarmarna och är generellt vanliga hos alla människor från 35-40 års ålder. Vid tuberös skleros är de ofta fler och kan uppträda redan i puberteten.

– Dessa små hudflikar är inte farliga och går enkelt att klippa bort, antingen själv eller hos en hudläkare, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Gingivala fibrom är bindvävsutväxter i tandköttet, oftast mellan framtänderna, som förekommer hos fyra av tio personer med tuberös skleros. De kan avlägsnas av tandläkare.

Hur påverkas livskvaliteten av synliga hudförändringar?

– Vår erfarenhet är att barnen med TSC ofta själva tycker att det känns viktigt att få behandling mot sina hudbesvär, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Angiofibrom i ansiktet kan vara kosmetiskt störande och kan också blöda i vissa fall. Fibrom vid naglarna kan också blöda, och vara smärtsamma när de blir inflammerade. Dessutom är vissa av hudåkommorna säte för infektioner.

Vuxna kan behandlas med laser efter lokalbedövning men barn sövs oftast före behandling. Koldioxidlasern kan lämna märken som ser ut ungefär som skrubbsår efter behandlingen och dessa tvättas med tvål och vatten. Man kan också smörja med ett receptfritt och

antibiotikafritt bakteriedödande medel. Det går inte att förutsäga exakt hur länge resultaten står sig, men laserbehandlingar kan upprepas vid behov.

Sammanfattning:

- Hudförändringar är vanliga vid TSC, de förekommer hos 96 procent.
- Behandling finns att tillgå för hudförändringarna. De minsta barnen smörjer med salva. De äldre får laserbehandling och utvärtes behandling.
- Eventuella biverkningar kan hanteras.

Frågor till Maria Palmetun Ekbäck

Vår son är sju år och jag tycker mig se en antydning till märke på ländryggen. Är det en begynnande shagreen patch?

– Ja, så kan det vara. Att du ser en antydning innebär dock inte att han med nödvändighet kommer att utveckla ett shagreen patch. Men gör han det är det bra att veta att det varken gör ont eller är farligt.

Är det smärtsamt att behandlas med koldioxidlaser i ansiktet?

– Ja, men barnen bedövas och sövs alltid vid sådan behandling.

Syns angiofibromen mer i solen, och tar de skada av sol?

– Angiofibromen består av kärl, vilket gör att de syns mer när man blir varm. Det finns inga rekommendationer om att undvika solen mer än någon annan.

Joel har också epilepsi

Joels föräldrar lärde sig snart mer om sin sons tillstånd. Neurologen de träffade regelbundet var ofta försiktig i sina uttalanden om framtiden.

– Det gjorde att jag alltid tolkade det som att Joel skulle kunna komma ikapp sina jämnåriga utvecklingsmässigt, med tiden. Men jag har försökt fokusera på här och nu istället för att titta alltför mycket mot den ovissa framtiden, säger Sofie.

För Richard var det viktigt att läsa på fakta och försöka få en så tydlig bild som möjligt av Joels sjukdom.

– Vi förhöll oss ganska olika till sorgen. För mig var det viktigt att göra saker, träna Joels färdigheter på bästa sätt och lära mig tecken som

stöd. Helt enkelt att göra allt jag kunde för att hjälpa honom, berättar Sofie.

Joels flackande med blicken, det första symtomet föräldrarna noterade, var epilepsi. I början bestod nästan alla insatser av att behandla den, och hitta rätt medicinering. Joel får frånvaroattacker och ett annat slags anfall då han skrattar på ett väldigt säreget sätt, berättar Sofie.

– Beroende på typ av anfall kan man förstå var i hjärnan de uppstår. Jag skriver alltid ner vilka typer av anfall Joel har och hur länge de pågår. Sedan gör jag statistiska sammanställningar där jag också för in vilka mediciner han tagit vilka perioder, för att kunna kartlägga hur de påverkar frekvens och typ av anfall, säger hon.

Att hålla koll på det har blivit ett sätt att hantera situationen och göra något konkret. Det är också ett sätt att underlätta för läkarna, som ju inte har så mycket annat att gå på i jakten efter optimal medicin och dos.

Tumörer vid tuberös skleros

– TSC drabbar hela kroppen. De tumörliknande förändringar som förekommer hos personer med sjukdomen kan alltså sitta i flera av kroppens organ. Det säger Johan Lundgren som är överläkare och barnneurolog på Skånes universitetssjukhus i Lund.

Tuberös skleros kännetecknas av tumörliknande förändringar i hjärnan. De kan också förekomma i andra organ, som ögon, lungor, hjärta, njure och hud.

Tumörer i hjärnan

Personer med TSC kan ha flera olika typer av tumörer i hjärnan. *Subependymala noduli* (knottror som sitter på väggen intill hjärnans vätskefyllda hålrum) är vanliga, men ger sällan symtom. Om de börjar växa fortsätter de ofta att göra det och kan då bli så kallade *jättecellsastricytom*, eller SEGA-tumörer. Detta drabbar omkring 10-20 procent av patienterna med TSC.

SEGA-tumörerna ökar successivt i storlek och riskerar att stoppa utflödet av vätska förbi en trång passage i hjärnan, vilket både långsamt och mycket snabbt kan ge svåra symtom.

– Blir det stopp utvecklas snabbt symtom som huvudvärk, kräkningar, trötthet och medvetlöshet. Epileptiska anfall kan tillstöta. Detta är ett

livshotande tillstånd, säger Johan Lundgren.

Omkring ett av tio barn med TSC får en tillväxt som leder till stopp i vätskeavledningen – nio av tio får det alltså inte. Men eftersom tillståndet kan bli mycket allvarligt är det viktigt att man är uppmärksam på symtom som kan tyda på tillväxt av en SEGA-tumör.

SEGA-tumörerna kan sitta på olika ställen i hjärnan och behandlas ibland kirurgiskt. På senare år har mTOR-hämmande medicin (Everolimus) visat sig ha god effekt för att minska volymen av dessa tumörer. Everolimus är en potent cellgiftsbehandling som dämpar tendensen att nya celler bildas. Därför är det numera vanligt att man slipper operera.

Liksom alla mediciner har Everolimus biverkningar, men de har varit färre än förväntat sedan man började förskriva det till patienter med tuberös skleros 2005. En av biverkningarna är att medicinen kan försvåra infektioner och därför bör den sättas ut när barnet får feber.

Kortikala/subkortikala tuber förekommer hos 90 procent av alla patienter med TSC. De uppstår under fosterstadiet och medför en onormal struktur i hjärnbarken. Dessa förändringar orsakar de epileptiska anfällen.

Ibland kan en utredning visa att ett isolerat område med tuber ansvarar för de epileptiska anfällen. I dessa fall kan epilepsin ibland botas med operation.

Tumörer i ögat

Ögon- och synbesvär är relativt vanliga vid TSC. Hos ungefär hälften finns missbildningar på ögats näthinna, så kallade *hamartom*. Synnerven som går från näthinna in i hjärnan kan bedömas genom att man lyser in i ögat och ser synnervspapillen. Om ökat tryck uppstår i hjärnan, till exempel på grund av ett jättecellsastrocytom, så svullnar synnerven vilket man kan se i ögonbotten (detta kallas papillödem).

– Ett förhöjt tryck kan göra att vissa nerver som styr ögonen påverkas.

Ökat tryck kan även uppstå inne i ögat. Eventuella hamartom kan växa och blödningar kan tillstöta. I ovanliga fall kan ögat behöva opereras bort.

– Detta är ovanligt, men förekommer, säger Johan Lundgren.

Tumörer i hjärtat

Rabdomyom är muskelknutor som kan finnas i hjärtat hos personer med TSC. De brukar komma tidigt och upptäcks ofta redan under fosterstadiet. I enstaka fall kan de störa blodflödet och hjärtrytmen, eller orsaka hjärtsvikt. De kan då vara livshotande. Men i de flesta fall minskar rabdomyomen både i storlek och antal under barndomen.

– Genomsnittstiden för en halvering av rabdomyomets storlek är 72 månader. Har barnet inte haft problem tidigare är det inte sannolikt att

hen får det när tumören blir mindre, säger Johan Lundgren. Med Everolimusbehandling minskar rabdomyomen mycket snabbare, men det är sällan sådan behandling behövs.

Frågor till Johan Lundgren

Vi har gjort ultraljudsundersökning av hjärtat på vår son, och han har inga tumörer där. Bara i hjärnan. Kan det med tiden växa tumörer även i ögat och hjärtat?

– I hjärtat kommer det inte växa något mer om det ser fint ut idag. I ögat däremot kan det finnas små förändringar som tilltar med tiden, men det är ovanligt. Barnen följs upp av ögonkliniken för att upptäcka eventuella förändringar. Ögonundersökning ska genomföras med viss regelbundenhet så att man blir varse om något nytt tillstöter.

Kan SEGA-tumörer vara elakartade?

– Nej, jag har åtminstone aldrig sett något annat än godartade hjärntumörer hos barn med TSC.

Vi behöver ofta ge medicin då vår sons epilepsianfall inte avtar av sig själva. Vad finns det för risker med överdosering av epilepsimedicin?

– Det är en svår situation. Alla mediciner har sina avigsidor, men har du en patient med upprepade status epilepticus som vi inte får stopp på blir ju läget akut, och man måste medicinera. Situationen skiljer sig åt från individ till individ och därför måste också medicineringen vara individuellt anpassad.

Ska vi sätta ut Everolimusbehandlingen om vårt barn blir förkyllt men inte har feber?

– Nej, det behöver ni bara göra vid feber, och kanske först när det gäller feber som varar flera dagar. Rådfråga gärna er läkare i osäkra fall.

Joel börjar i förskolan

Joel började i förskolan när han var ungefär ett och ett halvt år. Då, när han träffade andra jämnåriga barn, blev det tydligt att han halkat efter på flera områden. Han pratade inte mycket och interagerade inte med andra såsom resten av gruppen gjorde.

– I samband med det fick vi kontakt med habiliteringen. Efter en tid gjordes en autismutredning som visade att Joel också har autism,

säger Sofie.

Det blev ett viktigt steg för familjen, som upplever att diagnosen öppnade upp dörren för insatser via LSS.

– Joel och vi som familj hade precis samma behov som före utredningen, men med diagnosen blev det lättare att få hjälp.

Genom habiliteringen fick Joels föräldrar gå en kurs i tecken som stöd och lära sig mer om hur de kunde anpassa lek och kommunikation.

Habiliteringen stöttade också personalen på förskolan.

– Där var Joel det första barn de haft med den typen av behov, så det blev en resa för alla. Men förskolan varit fantastiskt hela vägen och Joel har fortfarande kompisar därifrån, berättar Sofie.

Pedagogerna skapade ett eget rum för Joel där han kunde vara med lite färre kompisar och vila när han behövde. De anpassade också pedagogiken och kommunikationen för alla i gruppen, inte bara för Joel.

– Det gjorde att det blev en sammansvetsad grupp och att inget pekade ut Joel som annorlunda inför de andra barnen.

Njurar och njurproblem vid tuberös skleros

– Njurpåverkan är vanlig hos barn med tuberös skleros. De kan ha cystor eller godartade tumörer i njurarna.

Det säger Zivile Békássy som är överläkare på Nefrosektionen på barnkliniken vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

Kroppens två bönmformade njurar sitter långt bak mot ryggen och är viktiga för reglering av vätskebalansen och för att skadliga restprodukter ska lämna kroppen via urinen. De kallas därför ofta för "kroppens reningsverk". Njurarna kontrollerar kroppens elektrolytinhåll, syre-bas-balans, utsöndring av metaboliter och har även endokrina (hormonella) funktioner.

– Njurarnas uppgift är att upprätthålla homeostas, det vill säga rätt balans i cellerna. Vår mat innehåller exempelvis för det mesta för mycket syra, vilket njurarna korrigerar för, säger Zivile Békássy.

En femtedel av blodet som pumpas från hjärtat går direkt till njurarna för rening. I njurens kärlnystan sker en filtrering av blodet. En del ämnen som tas upp av njuren kissar vi ut, och en del tas tillbaka av kroppen. Totalt filtrerar njurarna hos en vuxen ungefär 180 liter vätska per dygn.

När njuren är sjuk

För att påvisa njursjukdom används en rad tester. Dels blodprover av olika slag, dels urinprover, ultraljudsundersökning eller njurbiopsi. Njurbiopsi innebär att man tar en liten bit av njuren och undersöker den.

I blodet mäter man bland annat kreatininnivån för att undersöka om njurarna fungerar som de ska. Kreatininet har ingen egen uppgift i kroppen, utan är en restprodukt som bildas när kroppen frigör energi ur musklerna. Kroppen gör sig av med kreatininet genom urinen (via njurarna) och om njurarnas filtreringsförmåga försämrats stiger halten av kreatinin i blodet.

– Kreatininnivåerna är beroende av muskelmassa och varierar därför från person till person. En annan metod är att mäta cystatin C i blodet, som är mindre beroende av patientens muskelmassa. Genom testerna kan man uppskatta njurarnas funktion.

Njursjukdom vid TSC

Proteinerna som generna *TSC1* och *TSC2* kodar för reglerar normalt kroppens cell- och kärtillväxt. När detta system inte fungerar som det ska, som vid tuberös skleros, ökar mTor-aktiviteten och cellväxten blir ohämmad.

Flera typer av förändringar i njuren förekommer vid tuberös skleros. Vanligast är *angiomyolipom*, AML, som förekommer hos upp till 80 procent av personer med TSC. AML är en godartad missbildning/tumör som består av blodkärl, omogna glattmuskelceller och fettvävnad. Oftast förekommer flera AML, i båda njurarna. Små AML ger inga symptom men kan öka i antal och storlek med åldern, ofta i tonåren och hos unga vuxna. Större AML kan orsaka smärtor. Blodkärlen i AML som är större än 3 cm kan orsaka blödningar. Dessa behandlas med Everolimus (mTOR-blockerare) som minskar tumörernas tillväxt.

Barnen kan också ha *cystor* i njurarna, vilket förekommer hos ungefär 30-50 procent. Cystorna är vätskefyllda blåsor som normalt sett inte ger några symptom. Barn kan ha enstaka eller flera cystor i njurarna. För närvarande finns ingen behandling mot njurcystor vid TSC.

Ungefär hälften av personer med TSC har både cystor och AML. De kan leda till förhöjt blodtryck. Det händer att förlust av fungerande njurvävnad gör att njuren fungerar sämre i vuxen ålder.

En liten del (2-5 procent) har så kallad *polycystisk njursjukdom*, vilket innebär att cystorna i njurarna blir väldigt många. Sjukdomen orsakas av att *PKD1*-genen (som sitter nära *TSC2*) drabbats av samma genskada som den som orsakat tuberös skleros, och därmed också

fått en förändring av arvsmassan. Dessa barn kan utveckla kronisk njursjukdom redan i tonåren.

Det finns också risk för elakartade njurtumörer hos personer med tuberös skleros. Dessa är extremt ovanliga hos barn men ses i yngre åldrar än hos normalpopulationen.

Uppföljning

Njurfunktionen hos personer med TSC ska följas upp regelbundet av sjukvården, enligt följande:

- Blodtryck
- Urinprov (äggvita, blod)
- Njurprover vid behov
- Ultraljud med 1-2 års intervall om njurförändringar saknas.
- Ultraljud med 1-2 års intervall om njurförändringar är jämförbara med förändringar på magnetröntgen.
- Magnetrontgen av buk med 1-3 års mellanrum, vilken samordnas med hjärnundersökning.

Undersökningarna ska ske oftare om personen har stora, snabbt växande tumörer eller oklara njurförändringar. Njurbiopsi från tumören hjälper i oklara fall.

Kommunikation

– Barn med tuberös skleros kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Hos barn som har en intellektuell funktionsnedsättning är språksvårigheter en del av symtombilden. Men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna.

Det säger Margret Buchholz, som är specialistarbetsterapeut på DART kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, i Göteborg.

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

personer med funktionsnedsättning.

– Rätten att få stöd i sin kommunikation med omgivningen beskrivs också i den svenska patientlagen från 2015. Den ger varje person rätt att bli lyssnad på, rätt att uttrycka sig på det sätt hen själv väljer och rätt att bli bemött på ett respektfullt sätt, säger Margret Buchholz.

Vad är kommunikation?

Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation. Det är helt enkelt allt som någon gör eller säger, och som någon annan reagerar på.

– Alla människor kommunicerar, det börjar vi med redan som nyfödda med kroppsspråk och gråt. Det gäller för omgivningen att ta vara på det som kommuniceras, säger Margret Buchholz.

Vi kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga och lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Barn kan visa att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

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

Kommunikation, språk och tal – vad är vad?

Språket är vårt tankeverktyg som är uppbyggt av ljud- eller teckensystem, ordförråd, grammatik och förmågan att förstå och berätta. Språket bygger på våra gemensamma överenskommelser om att vissa ljud och ord står för vissa betydelser, och gör att vi kan kommunicera både om fysiska och abstrakta saker.

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

Det finns många fler sätt än tal att uttrycka språk på, exempelvis teckenspråk eller tecken som stöd, bilder och skrift.

Stöd för personer med kommunikationssvårigheter

Barn med tuberös skleros har ofta språksvårigheter i någon form. Svårigheterna och styrkorna ser olika ut från person till person. Några använder tal, andra tecken och bilder eller en kombination av dessa. Därför måste också stödet anpassas individuellt. För att barnet ska kunna utveckla ett alternativt eller kompletterande kommunikationssätt, måste omgivningen använda samma metod.

– Använder barnet bilder ska personer i omgivningen använda många fler bilder än de som barnet redan kan. Så gör vi vuxna hela tiden när

vi talar med barn. Vi använder ord de kanske inte hört tidigare för att ge dem chansen lära nytt, säger Margret Buchholz.

Bildstöd, exempelvis i form av ett aktivitetsschema, ökar även självständigheten hos barnet, eftersom hen inte blir lika beroende av att någon annan påminner om vad som ska hända. Bilder stannar kvar i minnet längre än vad talade ord gör.

Samtalsmatta

Bildstöd kommer i många olika utföranden. En variant är en så kallad *samtalsmatta*, där barnet kan placera bilder i kategorierna "gillar", "gillar inte" och "mittemellan/vet inte".

– Samtalsmattan är ett jättebra verktyg för att starta ett samtal och ge barnet möjlighet att uttrycka sin åsikt. Det är en av de metoder vi använder mycket. Bilderna underlättar både förståelsen och möjligheten att uttrycka sig, säger Margret Buchholz.

Många barn kan hålla fokus längre än vanligt när de arbetar med samtalsmattan, och en del tycker att det är skönt att fokusera på mattan istället för samtalspartnerns ansikte.

– Metoden höjer barnets förmåga på många områden, ofta kan man prata om något mer avancerade saker med barnet än vad man kan göra utan samtalsmattan. Det är en enkel metod, men personal som ska använda den bör gå en kurs för att lära sig att använda metoden på rätt sätt.

TaSSeLs - Tactile Signing for Sensory Learners

Den som är på en tidig kommunikativ nivå och i behov av en förstärkt sensorisk kommunikation kan vara hjälpt av kommunikationsmaterialet *TaSSeLs*. Det är ett sätt att *känna* olika tecken, genom att varje tecken har ett taktilt start- och slutläge som sitter på barnets egen kropp. Metoden bygger på att man alltid börjar med ett tecken för "hej, jag är här!". Det görs genom ett tryck i cirkelrörelser på ena axeln, samtidigt som man säger personens namn. Därefter stryker man längs barnets armar för att sedan låta barnets händer vila på de egna händerna. Det möjliggör för barnet att vara mer aktivt: hen kan välja att ta bort händerna eller att själv driva tecknandet.

Kommunikationshjälpmedel utvecklar kommunikationen

Alla kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt. Det finns ingen risk att man hämmar talet bara för att man lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation.

Detsamma gäller för flerspråkighet. Forskning om tvåspråkiga barn med funktionsnedsättning visar att tvåspråkigheten är en tillgång i den kommunikativa och språkliga utvecklingen.

När barn saknar konventionella sätt att kommunicera på, kräver det alltid mer från omgivningen. Det är avgörande att omgivningen anstränger sig för att förstå barnet för att på så sätt kunna utveckla barnets egen möjlighet att göra sig förstådd.

– En bra sak att tänka på är att gärna kommentera vad som händer i omgivningen, även om barnet inte alltid frågar. Om ett barn sitter i en rullstol med ryggen mot dörren kan det vara skönt om någon berättar vad hen inte ser. Som ”nu kom mamma in genom dörren”, säger Margret Buchholz.

AKK som stöd

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

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

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

– Man ska inte vara rädd att prova många olika vägar när det gäller kommunikation. Detta förvirrar inte barnet – tvärtom kommer barnet att själv välja de kommunikationsvägar som fungerar bäst. Att presentera flera alternativ innebär att barnets palett av möjligheter blir större.

Det svåra med AKK är vanligtvis att veta vilka tecken eller bilder man ska börja med, och hur man bygger upp ett användbart ordförråd.

Pragmatic Organisation Dynamic Display (PODD) är kommunikationsböcker där man kan arrangera bilder så att barnet har tillgång till sina ord i de flesta situationerna.

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

– Det underlättar om alla i omgivningen är engagerade och pratar ihop sig om ett gemensamt förhållningssätt. Det underlättar för barnet som då slipper uppfinna olika kommunikationssätt för olika personer, säger Margret Buchholz.

Viktigt med tidigt stöd

Det finns många fördelar med att redan tidigt sätta in stödinsatser för kommunikation. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig kan man exempelvis minska frustration och problemskapande beteende.

Alla människor kan utvecklas i sin kommunikation – hur långt beror bland annat på hur bra stöd personen får från sin omgivning.

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

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

– Förmågan att förstå och kommunicera varierar också med dagsform, humör och sammanhang. Ett epileptiskt anfall kan till exempel orsaka trötthet resten av dagen vilket tillfälligt försämrar möjligheterna till kommunikation. Men det som är svårt ena dagen kan fungera jättebra nästa, säger Margret Buchholz.

Hur börjar vi?

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

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

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

Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. Det är bra att vidga sin syn på vad kommunikation är. En tumregel kan också vara att använda sig av responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:

Titta och lyssna: Se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.

Vänta och förvänta: Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.

Tolka och bekräfta: Tolka och bekräfta vad personen gör, inte bara vad den säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "spanar du efter katten nu?". Detta är också kommunikation.

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

Läs mer!

- Det nyligen avslutade projektet *Bildstöd i föreningslivet* har utarbetat mycket material som alla kan ta del av. På sajten finns informativa filmer och färdigt material att skriva ut:
dhb.se/bildstod
- Utforma ditt eget bildstöd och översätt till många olika språk:
bildstod.se
- Dart har drivit ett projekt om att utveckla bildstöd på många olika språk. Här finns en film som beskriver projektet:
vgregion.se/halsa-och-varld/vardgivarwebben/utveckling--uppfoljning/verksamhetsutveckling/projekt/kom-hit-flykting/
- Här finns mer information om utveckling av barns kommunikation: **vgregion.se/ov/dart/lar-om-kommunikationsstod/stimulera-kommunikationsutveckling**
- Här kan du lära dig mer om kommunikationsstöd:
vgregion.se/ov/dart/lar-om-kommunikationsstod
- Läs mer om samtalsmattor och se en kort film som exempel på hur metoden fungerar:
vgregion.se/ov/dart/lar-om-kommunikationsstod/uttrycka-asikter-med-samtalsmatta
- Här finns mer information om TaSSeLs:
vgregion.se/ov/dart/om-kommunikation-och-akk/metoder
- Ett projekt på DART, *Kom Hit – Kommunikationsstöd i vårdssituationer*, har som syfte att tillgodose barnets rätt till kommunikation enligt FN:s konventioner. Genom projektet vill Dart bidra till ökad aktivitet och delaktighet för barnet under vårdvistelse eller tandvårdande behandling.
vgregion.se/ov/dart/fardigt-material/vard
- På Ebba Almsenius instagramkonto *Kommunikativ Tillgänglighet* finns många bra tips i vardagen:
[@kommunikativtillganglighet](https://www.instagram.com/kommunikativtillganglighet)

Frågor till Margret Buchholz

Vår sons förskolepersonal talar svenska med honom, men hemma talar vi arabiska. Det har blivit lite förvirrande när det gäller bildstödet. Hur ska vi göra?

– Det vore bra om ni kan ha samma bildstöd hemma som i förskolan, med samma bilder, men text på respektive språk. Det finns mycket färdigt bildstöd på arabiska, och resten kan ni lägga till själva. Då är det viktigt att ni samarbetar med skolan för att se till så att ni har samma bilder, och att texten till bilden betyder samma sak på båda språken. På bildstod.se finns arabiska och svenska översättningar, där kan man enkelt göra nya bilder och välja språk att skriva ut på.

Vår son använder bildstöd men förstår många talade ord. Måste vi använda bildstöd även för de ord han förstår?

– Man måste ingenting, men bildstödet är alltid bra att använda. Det förstärker kommunikationen, och det hindrar aldrig utvecklingen av andra kommunikationssätt.

Från vilken ålder kan man använda en samtalsmatta?

– Det är jättesvårt att tala om ålder på det sättet, eftersom alla barn har olika förutsättningar. Men generellt kan man säga att den som förstår att ett föremål som finns på en bild också kan finnas i verkligheten, kan använda och ha glädje av en samtalsmatta. Många barn använder den redan i tre- fyraårsåldern.

Vårt barn tittar på tv och lär sig många nya ord där. Är det bra? Hur ska vi tänka kring skärmtid?

– Allt som ger stimulans och inläring är bra! Men det handlar förstås om att också hinna göra andra saker på dagen, som också ger inläring och stimulans. Tv kan vara både bra och lärorikt, men det man kan fundera över är om barnet tittar så mycket att hen missar något annat.

Joel kommunicerar med pekprat

Vid 1,5 års ålder kunde Joel säga flera ord: mamma, pappa, lampa och några till. Han lärde sig gå och kunde gå och hämta sina föräldrar och ta med till sitt rum eller till kylskåpet för att visa att han ville leka eller äta.

– När anfallssituationen blev sämre tappade han tyvärr färdigheter, bland annat talet, säger mamma Sofie.

Joel förstår mycket, men har svårt att svara med tal. Motoriska svårigheter har gjort att han också haft svårt att teckna sina svar. Istället kommunicerar han med bildstöd och pekprat.

– Det passar honom väldigt bra. Kommunikationen går framåt hela tiden och vi upplever att han har potential att utveckla den ytterligare. Det känns positivt, säger Sofie.

På våren det året Joel fyllde fyra år fick han en lillasyster, Hedvig. Samma höst drabbades Joel av status epileptikus, en typ av epilepsianfall som är väldigt svårt att bryta. Han var inlagd på sjukhus från och till i ett halvårs tid. Det här var en väldigt tuff period för familjen. Sofie och Richard hade separerat den sommaren och hade även Joels lillasyster att ta hand om. Under en av sjukhus-vistelserna drabbades Joel av en virusinfektion som ledde till lunginflammation.

– När han äntligen kom hem, kort efter jul det året, kunde han inte längre gå, sitta, hålla uppe huvudet eller prata. Vissa färdigheter har kommit tillbaka med tiden, men han går fortfarande inte själv, säger Sofie.

Efter den sjukhusvistelsen har man konstaterat att Joels lillhjärna krympt. Teorin är att det är en ovanlig och okänd biverkan av medicinerna han fick för att häva epilepsianfallen. Det kan också vara så att han fått syrebrist under lunginflammationen, då han inte syresatte sig så bra.

– Joel har spasticitet i fotlederna och påverkad koordination. Men det är fortfarande svårt för oss att greppa varför han inte kan gå, eftersom han kunde det tidigare. Idag är det just det som påverkar honom mest, han är alldeles för rörlig och pigg för att sitta i rullstol. Vi jobbar på att han ska lära sig gå med rollator, säger Sofie.

Neuropsykiatri vid tuberös skleros

– Många barn som har tuberös skleros har också autism och/eller en kognitiv funktionsnedsättning. Det ställer krav på pedagogiska insatser både hemma och i skolan, för att vardagen ska fungera så bra som möjligt.

Det säger Gill Nilsson som är barnneurolog på Barnneuropsykiatriska kliniken (BNK) vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Många barn som har tuberös skleros har också någon neuropsykiatrisk diagnos, eller svårigheter inom det fältet. Studier visar att uppemot hälften av barnen med tuberös skleros har *autism*.

Motsvarande siffra i befolkningen i stort är en procent. Omkring åtta av tio personer med tuberös skleros har något autistiskt drag, även om de inte uppfyller alla kriterier som krävs för att få diagnosen. – TSC är en av de mer kända orsakerna till autism och intellektuell funktionsnedsättning. Personer med tuberös skleros utgör mellan en och fem procent av alla barn med autism, säger Gill Nilsson.

Hälften av alla barn med tuberös skleros har en *intellektuell funktionsnedsättning*, som kan variera från lindrig till svår. Motsvarande siffra i den allmänna befolkningen är två procent. Även *adhd* är vanligt hos barn med tuberös skleros. Ungefär hälften av alla med TSC har *adhd*, att jämföra med fem procent i den övriga befolkningen. Det medför ofta svårigheter med koncentration, impulskontroll och aktivitetsnivå.

Neuropsykiatriska utredningar klargör barnets behov

Neuropsykiatri handlar om utvecklingsrelaterade funktionsnedsättningar, däribland autism, *adhd* och intellektuell funktionsnedsättning. Neuropsykiatriska utredningar görs för att kartlägga och förstå ett barns styrkor och svårigheter. Genom att förstå dem är det lättare att anpassa rätt stöd till barnet, och hitta en rimlig kravnivå, både hemma och i skolan.

En neuropsykiatrisk utredning innefattar följande:

- Föräldrasamtal om barnets utveckling.
- Neuropsykiatrisk och neurologisk bedömning.
- Neuropsykologisk bedömning, inklusive bedömning av barnets kognition (begåvning).
- Bedömning av fin- och grovmotorik.
- Språklig bedömning.
- Förskole- eller skolobservation inklusive pedagogisk bedömning.

En tidig diagnos kan hjälpa både omgivningen och personen själv att förstå ett visst beteende. Barn med autism är förstås olika varandra precis som andra barn, men det finns flera psykologiska mekanismer som är typiska för hur barn med autism tänker och fungerar. Bland annat har de ofta problem med *mentalisering*. Det innebär att de kan ha svårt att sätta sig in i vad någon annan tänker eller känner i en viss situation. Konsekvensen är att barnen kan uppfattas som okänsliga för andras känslor och får svårt i det sociala samspelet. De *exekutiva funktionerna*, alltså förmågan att samordna information och planera, är också ofta nedsatta. Många har nedsatt impulskontroll och svårt med tidsuppfattning, koncentration och motivation.

Att ha *svag central coherens* innebär att man har svårt att se helheter och sammanhang, och svårt att generalisera kunskaper från ett sammanhang till ett annat.

– Barn med autism har ofta svårt att bryta vad de håller på med, och hantera plötsligt förändringar. Många är känsliga för ljud, ljus och många barn med autism vill ha samma kläder varje dag. Det kan bero på att de känner trygghet i rutiner, men också på att många är känsliga för hur kläderna känns mot kroppen, säger Gill Nilsson.

Många barn som har tuberös skleros och autism i kombination är intresserade av kontakt med sin omgivning, men den sker ofta på deras egna villkor. Det är vanligt att de har svårt att instinktivt känna vad som är "lagom" i olika situationer.

– Nära det som har med samspel att göra ligger också kommunikation. De flesta har någon form av kommunikationsproblem, hur uttalade de är varierar från lindriga språksvårigheter till att inte alls ha något tal.

IQ-begreppet

För att man ska kunna ställa rätt nivå av krav och förväntningar på ett barn är det viktigt att veta vilken utvecklingsnivå han eller hon befinner sig på. En neuropsykiatrisk utredning innefattar alltid en bedömning av barnets begåvning. Begåvningsnivån mäts i så kallad intelligenskvot, IQ, genom standardiserade tester. IQ 100 räknas som "normalt", det vill säga 100 är genomsnittet för hela populationen. Barn som har IQ lägre än 70 bedöms ha en intellektuell funktionsnedsättning och är berättigade till särskola. En intellektuell funktionsnedsättning kan variera mellan *lindrig* (IQ mellan 50 och 70), *måttlig* (35-50) och *svår* (mindre än 35).

– Det är viktigt att komma ihåg att barn som ligger mellan 70 och 85 också ofta upplever svårigheter i skolan, även om de inte bedöms uppfylla kriterierna för diagnosen intellektuell funktionsnedsättning. Det är en grupp som lätt hamnar mellan stolarna, säger Gill Nilsson.

Treåriga Anna har tuberös skleros och autism

Gill Nilsson berättar genom att illustrera ett patientfall. Treåriga Anna har diagnostiserats med tuberös skleros och genomgick tidigt en neuropsykiatrisk utredning.

– Under utredningen såg vi att Anna hade en lite flyktig ögonkontakt. Hon är alltid på väg någonstans och har svårt med nyanser, berättar Gill Nilsson.

Anna brukar också "leda vid handen", vilket är vanligt hos barn med autism.

– Barn stämmer normalt av med blicken om de vill ha något. De tittar på föräldern och därefter exempelvis kakburken. Barn med autism använder istället personen som ett redskap, de kan ta föräldern i handen och dra den mot kakburken.

Anna är social och charmig. Hon söker gärna kontakt med andra barn, men har en egen plan med leken. Hon blir överväldigad både när hon blir glad och arg, och låser sig lätt om det inte blir som hon tänkt sig. Hon har vissa ritualer för sig, som att ställa sig på huvudet för att "vila".

– Att ställa sig på huvudet är ju inget problem i sig, men föräldrarna påpekar att omgivningen kan behandla henne som annorlunda i större utsträckning när hon betar sig annorlunda. Det kan i sin tur bli ett problem, säger Gill Nilsson.

Autismspektrumtillstånd

Sedan ett par år tillbaka ingår flera neuropsykiatriska diagnoser, däribland autism, under paraplybegreppet "autismspektrumtillstånd". Man brukar dela in behoven i tre nivåer:

Nivå 3: Kräver mycket omfattande stöd.

Nivå 2: Kräver omfattande stöd.

Nivå 1: Kräver stöd (kallas ibland "lindrig autism")

Tuberös skleros är en diagnos som förklarar orsaken till symtomen, men så är det inte vid autism och andra neuropsykiatriska diagnoser. Det går inte att säga vad autism eller adhd beror på. Diagnoserna utgår alltså ifrån symtombilden, och kan utgöra nycklar till att förstå ett barns egenskaper och behov av särskilda insatser.

– För många blir diagnosen ett erkännande om att det "är något" med barnet. En diagnos kan också göra det lättare att få rätt stöd till barnet, säger Gill Nilsson.

Behandling

Autism kan inte "botas", men mycket kan göras för att underlätta livet för personen och hans omgivning. De flesta barn med autism behöver mycket tydlig struktur i sin vardag.

– Alla människor utvecklas, men i olika takt och olika långt. Att känna till problematiken och hur den bäst kan överbryggas är A och O när man arbetar med personer med autism. Genom att använda rätt pedagogik brukar man komma långt, säger Gill Nilsson.

Adhd och epilepsi, som båda är vanliga tilläggsdiagnoser vid tuberös skleros, kan behandlas med läkemedel vid behov.

Frågor till Gill Nilsson

Är autism och intellektuell funktionsnedsättning samma sak?

– Nej. Autism innebär specifika svårigheter med sociala samspel. Intellektuell funktionsnedsättning innebär att personen har en lägre begåvningsnivå.

Vid vilken ålder ska man göra en begåvningsbedömning?

– Så tidigt som möjligt, tycker jag. Det går att testa begåvningsnivån på mycket små barn, men det görs naturligtvis på ett annat sätt än med äldre barn. Det är viktigt att göra en ny bedömning inför skolstart, för att kunna anpassa stödet till barnet. Därefter kan ytterligare bedömningar göras när eller om behovet uppstår.

Hur ofta har man rätt att be om en ny utredning?

– Man har inte rätt att kräva en utredning, eller att utredningar ska ske med en bestämd frekvens. Men det finns riktlinjer som rekommenderar att barn som behöver det får en tidig utredning, en utredning inför skolstart och en inför vuxenlivet. Däremellan fler, om behov finns. En begåvningsbedömning kan inte göras tätare än med ett års mellanrum, eftersom resultatet då kan påverkas av igenkänning från det förra testtillfället.

Kan man träna upp sitt IQ?

– De flesta personer är ganska statiska i sin IQ-nivå, även om alla människor förstås lär sig fler och fler saker med tiden. Barn med funktionsnedsättningar kan ha ganska ojämna begåvningsprofiler, vilket innebär att de kan ha specifika svårigheter inom vissa områden. Färdigheter kan också variera beroende på dagsform, till exempel om barnet påverkas av epilepsianfall. Det är svårt att säga att man kan träna upp sitt IQ, men man kan självklart träna upp färdigheter. Dessutom ska man aldrig lita på en ensam bedömning, eftersom dagsform och andra faktorer förstås kan påverka barnets resultat vid testtillfället.

Vi använder bildstöd när vi kommunicerar med vår dotter och försöker att skapa tydliga rutiner. Men vi upplever att många situationer där hon får ett utbrott sker "mellan" de uppstyrda tillfällena. Det är svårt att alltid vara på tårna för att kunna styra av dem. Hur ska vi tänka?

– Detta är en vanlig frågeställning, och tyvärr finns inga enkla svar. Men man kan tänka att det är bra att förenkla för barnet i olika situationer. Försök analysera situationer som inte fungerat i efterhand: – vad utlöste problemet? Ibland kan man se ett mönster som går att göra något åt. Andra gånger är det jättesvårt att säga vad

det var, det går helt enkelt inte alltid att förstå vad som pågick i barnet just i den stunden.

Vad kan man som förälder göra när barnet får ett utbrott? Vår son kan kasta iväg en tv och förstår inte att han kan skada oss.

– Det är självklart en tuff situation. Man ska inte hålla fast barnen utan följa dem under utbrotten. Det går inte att stoppa utbrotten, men man kan följa efter barnet och hen springer iväg, se till att hen inte skadar sig och finnas där när utbrottet klingar av. Vissa barn är hjälpta av mediciner, exempelvis neuroleptika. Dess största fördel är att minska antalet utbrott. Jag tycker att man ska undvika det i största möjliga mån eftersom alla mediciner har biverkningar. Men ibland behövs det och kan då vara en stor hjälp. Det är viktigt med noggrann uppföljning för utvärdering.

När vår 15-årige son haft ett utbrott blir han väldigt ledsen och frågar oss vad som hände. Är det vanligt?

– Ja, det är vanligt. Utbrott kan vara tuffa både för barnet och för omgivningen, speciellt när barnet blir äldre. Man behöver tänka på olika faser i livet, oavsett funktionsförmåga, och fundera över vad som är rätt kravnivå för just det här barnet. Det är viktigt att komma ihåg att man som förälder kan behöva stöd i form av avlastning, som korttidsverksamhet eller liknande för barnet. Det mår ofta hela familjen bra av.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland tuberös skleros. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet anpassar innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Barn som har tuberös skleros har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas veckans program för barnen och ungdomarna.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstås också sina egna personer, med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska,

säger Bodil Mollstedt som är specialpedagog och arbetar i Ågrenskas barnteam.

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar också med föräldrar om barnen med diagnos. De får också information från barnens skolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom. Symtomen varierar också över tid – ibland från dag till dag eller timme till timme. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna.

Delaktighet – ett övergripande mål

Ett övergripande målsättning under familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktions-nedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. 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.

Ågrenskas erfarenhet av barn med tuberös skleros

Personal i förskola och skola som har elever med tuberös skleros, har berättat för Ågrenskas personal att mycket fungerar bra i skolmiljön. Många av barnen visar vad de vill genom att ta en vuxen i handen, de tycker om sångstunden och klarar ofta matsituationen på ett bra sätt, säger Bodil Mollstedt.

Pedagoger har berättat att barnen med TSC exempelvis tycker om vattenlek, bollek, att hoppa på studsatta, att leka med saker som snurrar och att leka tittut.

Saker som kan vara svårare i skolsituationen innefattar bland annat att barnen lätt kan bli störda av intryck från omgivningen, att de kan ha svårt med övergångar mellan aktiviteter och bli aggressiva när något inte går som de tänkt. En del biter i föremål eller har speciella beteenden för sig, som att vilja öppna fönster och dörrar.

Barn med tuberös skleros kommunicerar på olika sätt. Bland dem som varit på Ågrenska har flera saknat tal, men kommunicerat genom kroppsspråk, bilder, fotografier och tecken.

Strategier som förskole- och skolpersonal upplever som hjälpsamma:

- Strukturerad och lugn miljö

- Dagsschema med föremål
- Lyhördhet för elevens olika dagsform
- Gott om tid och lagom höga krav
- Vuxenstöd i skolan och på fritids
- Att utveckla det sätt som eleven kommunicerar på
- Taktila signaler för aktivitet
- Avleda stereotyper med organiserad lek.
- Belöning, uppmuntran, beröm,
- Att avgränsa tydligt och ”styra ganska handfast”

Specifika målsättningar för barn med tuberös skleros

För att *stödja och underlätta barnens kommunikation* använder Ågrenskas personal alltid barnens egna kommunikationshjälpmedel. De använder också tecken, gester och bilder och ett tydligt kroppsspråk.

– Vi inväntar svar från barnen och är noga med att uppmärksamma deras egna uttryck, säger Bodil Mollstedt.

Många barn med tuberös skleros har svårt med igångsättning av aktiviteter och behöver upprepning, konkret material eller en egen genomgång för att ta sig an en uppgift. För att *minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheter* finns en tydlig struktur i scheman, aktiviteter och miljö på Ågrenska.

– Vi har till exempel små rum dit man kan gå undan och det finns möjlighet att ta en promenad för den som behöver komma ifrån en stund. Just det är ofta en utmaning i skolan, som inte har anpassade lokaler i samma utsträckning. Då får man hitta alternativ, säger Bodil Mollstedt.

För att *stimulera grov- och finmotorik* tillvaratas möjligheter till motorisk aktivitet i vardagliga situationer och under lek, både inomhus och utomhus. Gruppaktiviteter varvas med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande.

Att stärka barnens *självkänsla och sociala samspel* är viktiga målsättningar. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

– Bildscheman visar vad vi ska hitta på under dagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning. Barnen har också en samling varje morgon och veckans dagar har alla fått en egen färg och en egen doft. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan, säger Bodil Mollstedt.

För att stärka kamratrelationerna introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiv förstärkning.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att ge barnen möjlighet att träffa andra som är i samma situation. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter.

Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att öka barnens kunskaper om den egna diagnosen och dess konsekvenser.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att *utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar*. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå *vilka* målen är och *hur* de ska uppnås.

– Skolmiljön ska, precis som miljön här på Ågrenska, ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter. Då kickas den "goda cirkeln" igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning kring frågor som rör skolan.

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

Övriga länktips:

appstod.se (appar kopplade till det centrala innehållet i Lgr11)

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skodatatek.se/verktyg/appar

mathforest.com (samlingsplats för appar som stöd)

hattenforlag.se (teckendockor, böcker, spel, musik med mera)

ritadetecken.se (program med tecken, kan laddas ner som app)

varsam.se (hjälpmedel och träning)

komikapp.se (material och inredning)

nyponforlag.se (språkstimulerande material)

abcleksaker.se (fina, roliga och pedagogiska leksaker)

lekolar.se (förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel, hjälpmedel)

goteborg.se/eldorado (upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar)

mfd.se (Myndigheten för delaktighet)

mtm.se (Myndigheten för tillgängliga medier)

Joel har provat ketogen kost

Under en av Joels sjukhusvistelser fick han en "knapp på magen", en sond till magsäcken. Idag äter han själv, men får tillägg i sonden vid behov. En period åt han enbart ketogen kost, i ett försök att minska

epilepsianfallen. Det är en strikt, extremt fettrik och kolhydratsfattig diet som ordinerar och följs upp inom sjukvården.

– Det var tufft men vi försökte leva på som vanligt så gott det gick. Vid något tillfälle var vi i Spanien med resväskan full av färdiglagad mat och kylklampar, berättar Sofie.

Joel svarade bra på dieten, anfällen minskade.

– Tyvärr har det varit så med nästan alla behandlingar: de har fungerat bra i början, men sämre på sikt. Det är som att hans hjärna vänjer sig och hittar vägar runt behandlingarna. Med den ketogena kosten fick vi hela tiden höja andelen fett, och efter ett år var det så högt att han istället fick problem med magen. Då började nackdelarna väga över fördelarna och vi slutade.

Idag går Joel i andra klass i grundsärskola och trivs bra. Han genomgår varje år rutinuppföljningar av njurar och hjärna. Hans så kallade tuber i hjärnan har än så länge inte behövt opereras, och föräldrarna tycker att läkarna är på tårna och håller sig bra uppdaterade. Till viss del hade de önskat att fysio- och arbetsterapeuter på habiliteringen också varit lite mer proaktiva.

– De ligger lite steget efter hela tiden. Ofta när de förskrivit ett hjälpmedel till Joel har han till exempel inte behövt det längre när det väl kommit till oss. Det är långsamma processer och Joel kan mer och vill mer hela tiden, säger Sofie.

Nyligen har Joel börjat testa konduktiv pedagogik, som syftar till att träna kopplingarna i lillhjärnan och utmana barnen för att de ska bli så självständiga som möjligt.

– Det går väldigt bra. Vi har slutat lyfta Joel, han måste själv ta sig upp i stolen, vilket han klarar. Han är själv jättemotiverad när det kommer till att träna sina färdigheter.

Syskonrollen

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

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

– Barn som får eller har ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den

utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar att syskonen ofta har en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos. Föräldrarna överskattar dessutom ofta hur mycket de vet om den.

– Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått av det som förklarats, och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.

Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Samuel Holgersson.

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

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

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

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

Olika behov i olika åldrar

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

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

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

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

– I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, åldersskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation, är den kanske inte likadan som kompisarnas syskonrelationer, säger Samuel Holgersson.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

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

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

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

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

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

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

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok, som handlar om deras känslor och tankar inför att ha ett syskon med en funktionsnedsättning.

– Det är deras egen bok, som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Men vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om.

Vad säger syskonen?

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

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

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

Systemen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. *"Älskar ni honom mer än mig?"* undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna. agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Joel har flera syskon

Utöver lillasyster Hedvig har Joel flera bonussyskon, bland annat en bror som är lika gammal som honom.

– Att Joel och Hugo är lika gamla är förstås jättekul på många sätt, men det blir också en ständig referens för mig, en påminnelse om vad Joel inte kan göra på samma sätt som andra jämnåriga. Det var jobbigt i början, säger mamma Sofie.

För Hedvig, Joels lillasyster, är hans sjukdom något naturligt. Den har funnits där i hela hennes liv. Hedvig uppför sig ibland som en miniassistent och säger till Joel att hon ska hjälpa honom med olika saker.

– På förskolan upptäckte pedagogerna att hon ofta släppte allt sitt för att springa och hjälpa Joel. Det var inte riktigt bra, hon måste ju få ha sitt eget sammanhang. Min största oro är att hon känner för mycket ansvar, säger Sofie.

Hedvig kan ibland uttrycka att hon vill att en ska bo hos mamma och en hos pappa, eller säga saker som ”Jag älskar inte Joel när han har sin sjukdom”.

– Hon tycker om att titta på filmer från när han fortfarande kunde gå, och förklarar för sina kompisar att Joel inte lärt sig gå än men att han ”kanske gör det sen”.

Eftersom Joels föräldrar är skilda har barnen två hus. Det gör att de ibland kan vara tillsammans och ibland på varsitt håll.

– Det är jättebra, det är skönt att kunna få vara en vanlig förälder ibland också. Vi försöker ge båda barnen egentid med oss föräldrar. Samtidigt gör vi också jättemånga gemensamma aktiviteter, säger Sofie.

Barnen rider till exempel tillsammans, och gillar att gå till simhallen ihop.

– Vi vill gärna att de ska hitta gemensamma intressen.

Bonussyskonen har ju inte levt med Joel hela livet och från dem kommer det ibland frågor om sjukdomen. Den jämnåriga bonusbrorsan frågade till exempel om han kan bli smittad av att gå på samma toalett som Joel, när de nyligen hade flyttat ihop.

– Vi försöker att vara informativa och träffades mycket innan de flyttade in här hos oss. Bonusbarnen behövde få vänja sig vid att vi har assistenter här all Joels vakna tid. Men de har funnit varandra bra

– Joel är kontaktsökande trots sin autism. Alla syskonen försöker hjälpa till med Joel och är gulliga mot honom.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Det säger över tandläkare Marianne Lillehagen och logoped Torunn Liljegren, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd.

Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

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

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

På grund av situationen med covid-19 under 2020 har Mun-H-Center inte träffat barnen under familjevistelsen för tuberös skleros.

Mun- och tandvård hos barn med särskilda behov

Vartannat barn med en sällsynt diagnos har någon form av orofacial dysfunktion, alltså något besvär som rör ansiktets och munnens funktioner.

Mun-H-Center och specialistkliniker för *pedodonti* erbjuder barn och unga med särskilda behov ett anpassat tansvårdsomhändertagande.

Den viktigaste tandvårdsbehandlingen för alla barn är tandborstning två gånger om dagen. Föräldrar rekommenderas borsta barnens tänder upp till tolv års ålder. Det finns många olika tandborstar, tandkrämer och hjälpmedel att ta till vi behov. Diskutera gärna med tandläkaren!

Munhälsa vid tuberös skleros

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med tuberös skleros:

- Fibrom
- Pits (små gropar i tandemaljen)
- Bencystor
- Svullet tandkött
- Blåsor i munnen

– Varken fibrom eller pits är farliga men kan försvåra tandrengöringen. Om fibromen ger symtom kan de behöva tas bort, säger Marianne Lillehagen.

Barn med tuberös skleros har ofta mediciner som ibland kan orsaka biverkningar. Vissa epilepsimediciner kan exempelvis orsaka muntorrhet, vilket ökar risken för karies.

– När det gäller mTOR-hämmare finns det i litteraturen omnämnt en eventuell ökad risk för nekros i käkbenet, som följd av medicinering med everolimus och rapamycin. Den kliniska erfarenheten hos dem som jobbar med vuxna patienter är att de *inte* sett detta hos patienterna. Dock är preparaten relativt nya, vilket gör att vi inte har så lång erfarenhet av barn som behandlats över längre tid, säger Marianne Lillehagen.

Att tänka på för barn med tuberös skleros:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Tandläkaren kan ta kontakt med barnets ansvariga läkare.
- Ofta behövs extra tid, regelbundenhet och struktur för besöket.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på ***bildstod.se***, och ***kom-hit.se***).

Munmotorik vid tuberös skleros

En logoped kan utreda kommunikationsförmåga, *sug-tugg-* och *sväljförmåga* och *munmotorisk förmåga* hos barnet.

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. Man ska aldrig nöja sig med förklaringen att svårigheterna "ingår i sjukdomen".

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

Följande munmotoriska symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med tuberös skleros:

- Låg muskelspänning och svaga muskler
- Förenad munmotorisk utveckling
- Sug- tugg- och sväljsvårigheter
- Kommunikationssvårigheter
- Bitbeteende
- Salivläckage
- Påverkad munhälsa och bettutveckling

– Låg muskelspänning i munnen leder ofta till en öppen mun i vila, vilket i sin tur kan orsaka muntorrhet. Det påverkar munhälsan på sikt, säger Torunn Liljegren.

Talsvårigheter

Spannet för kommunikations- och talsvårigheter hos personer med TSC är brett. I Mun-H-Centers databas finns för tillfället information om 76 personer med tuberös skleros, i åldrarna 3-56 år. 25 av dem som observerats saknar tal. Nästan lika många talar obehindrat.

Många faktorer påverkar förutsättningarna för tal, exempelvis kognitionsnivå, språk, hörsel, motivation att tala, anatomiska förutsättningar och sensorik/motorik i munnen.

– Det är viktigt att utreda barnets tal- och språkförmåga ordentligt. När talträning ska genomföras måste man veta *vad* man ska träna, varför man ska träna det och vad man vill uppnå med träningen.

Ätsvårigheter

För ett problemfritt ätande krävs dels aptit (lust att äta), färdighet (att kunna äta) och säkerhet (att kunna äta på ett säkert sätt, utan att exempelvis sätta i halsen).

– Matlusten kan påverkas av många saker, som exempelvis illamående, andningssvårigheter, ork, stress, smärta i munnen eller nedsatt lukt och smak, säger Torunn Liljegren.

Ätsvårigheter har sällan *en* enskild orsak, och därför behövs ett

multiprofessionellt omhändertagande. Flera professioner kan behöva kopplas in för att komma tillrätta med problemen, exempelvis läkare, sjuksköterska, dietist, logoped, psykolog, sjukgymnast, arbetsterapeut och/eller tandläkare.

Ätträning kan bli aktuellt om barnet har svårt med ett specifikt moment i ätandet eller om hen själv uttrycker att hen vill lära sig att äta. Det kan också handla om att utvecklingen stått stilla länge.
– Ta gärna kontakt med en logoped för att göra en individuell bedömning, säger Torunn Liljegren.

Det är viktigt att tugga rätt! Tuggande underlättar matsmältning och stimulerar salivproduktion, och är också viktigt för att vi ska känna hunger och mättnad och äta lagom mycket. Genom att tugga får vi starkare muskler och en bättre käkposition, vilket leder till ett säkrare ätande. Det finns flera hjälpmedel som kan användas för att tuggträna.

Bitovana / "oral habits"

Det är ganska vanligt att barn med tuberös skleros tycker om att bita på exempelvis kläder eller händer. Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel lindra smärta i munnen eller handla om självstimulering som upplevs som positiv för barnet. Det är därför viktigt att försöka ta reda på *orsaken* innan man beslutar om eventuell behandling.

Salivkontroll

Orsaken till dålig salivkontroll (dregling) är nästan aldrig för hög salivproduktion. Istället kan det bero på försvagad muskelstyrka i ansiktsmuskulaturen, eller på sittställning och huvudhållning.
– Att se över sittställningen och träna oralmotoriken kan ge goda resultat. När det inte hjälper kan man ta till medicinering, säger Torunn Liljegren.

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

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

mun-h-center.se

Samhällets stöd

Under Ågrenskas familjevistelse informerades föräldrarna även om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som du kan få om du har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som ditt barn 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. Om familjen har flera barn med funktionsnedsättning kan föräldrarna som mest få ett helt omvårdnadsbidrag per barn. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

Nytt är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning. Förut blev ju merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett annat landsting, till exempel habilitering eller specialist i annat landsting. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

Läs mer på nfsd.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, information, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och för andra samhällsaktörer.

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och landsting är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och

sjukvårdslagen. En SIP görs när samordning efterfrågas och kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att man behöver en samordning mellan olika instanser.

Skollagen 1 kap 4

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Enligt skollagen ska skolan ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska sträva efter att *uppväga skillnader* i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Exempel på anpassningar i förskola och skola:

- Särskilt schema över skoldagen
- Extra tydliga instruktioner
- Stöd att sätta igång arbetet
- Anpassade läromedel
- Någon extra utrustning
- Enstaka specialpedagogisk insats
- Särskilt stöd
- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/”assistent”
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- Regelbunden specialpedagogiska insatser
- Anpassad studiegång

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola. Och vid alla stadietyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst. Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

Förbered mötet!

Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet.

Ha en dagordning och bestäm på förhand hur långt mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till Skolverket: **skolverket.se**.
Skolverkets upplysningstjänst: telefonnummer 08 - 527 332 00.

Undantagsbestämmelsen

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i 10 kap 21 § (tidigare kallad Pysparagrafen). Den ger elever med funktionsnedsättning rätt att undanta vissa delar i kunskapskraven och ändå få godkänt betyg. Formuleringen lyder: "Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav."

LSS

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). 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 eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
...med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.
Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser ingår i LSS.

SoL

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. Finns behov har man alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

Exempel på insatser inom LSS/SoL

Korttidsvistelse / stödfamilj

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

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling.

Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet.

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

Ledsagarservice

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

Kontaktperson

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

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

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel syskon, mor- och farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning.

Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård eller individuellt anpassat stöd och få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult.

Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Bostadsanpassning

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Ansökan görs till kommunen. Från den 1 juli 2018 gäller en ny bostadsanpassningslag. Största skillnaden jämfört med tidigare är att den som har behovet ska söka själv. Man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses av hjälpmedel, exempelvis ingen taklift beviljas om det går att använda golvlift. En annan nyhet är att regler vid om- och nybyggnation lättas. Det blir enklare att få bistånd även om tillgänglighetskraven inte följts

vid om- och nybyggnad. Detta gäller om det inte är den sökande själv som gjort byggnationen.

Mer information om hur man går till väga finns på boverkets hemsida.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

Habilitering/kurator.

LSS-handläggare.

Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).

Anhörigstödjare i kommunen.

Brukarstödcenter.

Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis datorer.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Besluten kan inte överklagas.

Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen,

hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

fk.se – Försäkringskassan

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

notisum.se – Lagar på nätet

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

csdsamverkan.se – Centrum för sällsynta diagnoser i samverkan

bostadscenter.se – Bostadscenter

boverket.se – Boverket

mun-h-center.se – Mun-H-Center

ournormal.org – För att hitta andra familjer i liknande situation.

assistanskoll.se – Assistanskoll

hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla

kunskapsguiden.se – Kunskapsguiden

parasport.se – Om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

stiftelser.lst.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

Personlig assistans

– För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar.

Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som ätande, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är oftast inte tillräckliga skäl för att få assistans.

För att *kommunikation* ska anses utgöra ett grundläggande behov krävs att det behövs en tredje person för att kommunikation ska vara möjlig. Den tredje personen behöver ha ingående kunskaper om individen, funktionsnedsättningen och sättet att kommunicera.

Tillsyn räknas som ett grundläggande behov bara om personen har en psykisk funktionsnedsättning, eller om det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller beteendeproblematik.

Vad räknas till föräldraansvaret?

De grundläggande behoven räknas som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte som föräldraansvar.

Kommunikation räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet är nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret tills barnet är fem år.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöks assistansersättning från Försäkringskassan.

Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos *kommunen*.

Assistans i skolan

I vissa fall finns skäl till att ett barn har en personlig assistent även i skolan. Det gäller till exempel i situationer...

... där barnets funktionsnedsättning skapar särskilda svårigheter att *kommunicera* med andra än den personliga assistenten,

... när det med hänsyn till personens *hälsotillstånd* är viktigt att den personliga assistenten finns till hands.

... där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat* antal personer knutna till sig.

... där personen behöver tillgång till någon som har *ingående kunskap* om honom eller henne och hälsotillståndet.

Anhöriga som assistenter

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

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga

Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det finns jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos.

Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp:

*LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen),
telefonnummer: 031-841850*

*BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), telefonnummer:
08-54488660*

TSC Sverige – ”Tillsammans kan vi göra vardagen bättre”

TSC Sverige är en fristående intresseförening för personer med TSC, deras föräldrar, släktingar och andra närstående, samt föreningar.

Svenska föreningen för tuberös skleros bildades 1991 på initiativ av föräldrar, under en familjevistelse på Ågrenska. Idag har föreningen drygt 700 medlemmar, och drivs av medlemsavgifter, donationer och fondmedel.

Syftet är framför allt att:

- Medlemmarna ska stödja varandra och få möjlighet att utbyta erfarenheter.
- Sprida kunskap om TSC.
- Verka för att utveckla och samordna insatser för personer med TSC.
- Bevaka aktuell forskning och sprida information om nya rön.
- Stödja forskning och upprätthålla internationella kontakter.
- Samverka med andra handikapporganisationer i gemensamma frågor.

Som medlem i TSC Sverige stödjer du forskningen kring sjukdomen och blir inbjuden till föreläsningar. Lägerverksamhet och medlemsmöten är andra tillfällen då medlemmarna får chans att mötas.

– Vi är en ideell förening helt utan vinstintressen och samtliga styrelseledamöter arbetar oavlönat i föreningen. Vi arrangerar bland annat familjehelger och ger också ut en medlemstidning. TSC Sverige är en nationell förening som samarbetar med den större världsomspännande föreningen TSC Alliance, med säte i USA, framför allt i frågor som rör kunskapspridning, säger ordförande Annika Hallberg Juhlin.

Stöd gärna föreningen genom att swisha valfritt belopp till:

123 545 76 50

Läs mer på tsc-sverige.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade. Förbundet bildades för mer än 20 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom.

Förbundets vision är att alla som lever med en sällsynt diagnos och deras närstående ska kunna uppnå bästa möjliga livskvalitet under hela livet. Förbundet driver framför allt intressepolitiska frågor som rör personer som lever med sällsynta hälsotillstånd, och påtalar bland annat att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas mer inom vård, omsorg och forskning.

Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det

gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras diagnos.

De 16 000 medlemmarna representerar över 120 sällsynta hälsotillstånd, ett 70-tal olika diagnosföreningar och ett hundratal individer som inte har några föreningar. Sinsemellan är alla väldigt olika, men gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker. – Våra medlemmar har mycket gemensamt även om de har olika symtom och funktionsnedsättningar. Det som förenar är bland annat omgivningens låga kunskapsnivå och tillgången till effektiv behandling, trots att tillstånden ofta är så allvarliga. Detta kallar vi för sällsynthetens dilemma, säger Maria Montefusco, ordförande för Riksförbundet för sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Har du frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post:

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsen kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd
socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska
agrenska.se/informationscentrum

Tuberös skleros

En sammanfattning av dokumentation nr 627

Tuberös skleros kännetecknas av tumörliknande förändringar i hjärnan och flera andra av kroppens organ, framför allt njurar, hjärta, ögon, lungor och hud. Hur organen drabbas och hur mycket de påverkas skiljer sig mycket mellan olika personer, och förändras även över tid. En del personer med sjukdomen får också epilepsi, intellektuell funktionsnedsättning, autism och/eller ADHD.

Tuberös skleros förekommer hos ungefär ett barn per 6000 till 10 000 nyfödda.

Behandlingen sker i samverkan mellan olika specialister och anpassas utifrån behov. Den omfattar både läkemedel och habiliteringsinsatser, som syftar till att lindra symtom och motverka konsekvenser av de funktionsnedsättningar som sjukdomen medför.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2020 | agrenska.se