



Williams syndrom

Nyhetsbrev 330

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Williams syndrom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1991, 1992, 1994, 1999, 2002, 2004 och 2008.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar på Ågrenska utgör grund för nyhetsbrev som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbrev även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i detta nyhetsbrev: Överläkare **Peder Rasmussen**, Göteborg, barnläkare/genetiker **Britt-Marie Anderlid**, Stockholm, överläkare **Daniel Holmgren**, Göteborg, överläkare **Lars Geland**, Göteborg, specialpedagog **Ann-Catrin Röjvik**, Göteborg, psykolog **Stefan Blomberg**, Västervik, psykolog **Kit Wadensjö**, Täby, logoped **Gunilla Thunberg**, Göteborg, övertandläkare **Marianne Bergius**, Göteborg, logoped **Åsa Mogren**, Göteborg, tandsköterska **Lena Gustafsson**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn Delleve**, Göteborg, pedagog **Astrid Emker**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg

Innehållsförteckning

Medicinsk information, förekomst och diagnostik	3
Kroppsliga särdrag och övriga avvikelser	3
Anya har Williams syndrom	4
Genetik	5
Anya är överkänslig för ljud	6
Hjärtfel vid Williams syndrom	7
Anya får diagnosen Williams syndrom	11
Kalk och skelett, tillväxt och pubertet	12
Avvikelser i beteende och begåvningsutveckling	14
Anya får hjälp av habiliteringen	16
Långsam tillväxt, klumpig motorik	16
Anya får för tidig pubertet	17
Psykologiska aspekter, vardagsstrategier	17
Anya idag	21
Kommunikation och kommunikationsstöd	22
Tandvård och munmotorik	24
Familjesituationen, syskonrollen	26
Information från Ågrenskas barnteam	30
Ågrenskas erfarenheter av barn med Williams syndrom	31
Samhällets stöd	32
Information från försäkringskassan	35
Här kan man få mer information	37
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	37

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 00
 Telefax 031-91 19 79
 E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Följande nyhetsbrev är en uppdaterad version av Ågrenskas nyhetsbrev om Williams syndrom från 2004, kompletterad med följande kapitel *Skolsituationen, Erfarenheter från Williams syndroms vuxenvistelse, Kommunikation och kommunikationsstöd*, samt en ny fallbeskrivning/intervju från familjevistelsen 2008.

Medicinsk information, förekomst och diagnostik

Överläkare Peder Rasmussen, Barnneuropsykiatriska kliniken, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade 2004 och 2008 om medicinska aspekter på Williams syndrom, WS.

-Exakta kunskaper om hur vanligt WS är finns egentligen inte. Flera undersökningar talar för att ungefär 1/10 000- 1/20 000 födda barn har syndromet. Det är inte omöjligt att många med lindriga symtom undgår upptäckt och att siffran egentligen är högre. En norsk studie visade en motsvarande siffra på 1/7500.

Ibland upptäcks redan i tidig spädbarnsålder att ett barn har WS. Det gäller framförallt om barnet också har hjärtfel. Svåra uppfödningssproblem eller karaktäristiska ansiktsdrag kan ibland leda till tidig upptäckt. Många gånger ställs diagnosen först under småbarnsåren sedan det blivit uppenbart att barnet har en försenad och avvikande utveckling.

-Hos barn med lindriga symtom kanske man uppmärksammar problemen först flera år efter skolstarten, då barnet inte längre förmår följa med i den förväntade inlärningstakten i grundskolan, sa Peder Rasmussen.

Kroppsliga särdrag och övriga avvikelser

Typiskt för WS är en kombination av ett karaktäristiskt utseende, vissa fysiska symtom, utvecklingsstörning och ett speciellt beteendemönster.

-För dem som tidigare träffat personer med WS kan det vara ganska lätt att känna igen de karaktäristiska dragen både vad gäller utseendet och beteendet. Det typiska hjärtfelet vid WS, supravulvulär aortastenos (SVAS), är ett ovanligt hjärtfel. Det kan ge upphov till ett blåsljud redan i nyföddhetsåldern. Om det då konstateras att det rör sig om

SVAS måste läkaren alltid tänka på möjligheten att barnet skulle kunna ha WS, sa Peder Rasmussen.

En del barn med WS har betydande uppfödningssvårigheter under de första levnadsåren, ibland i kombination med allmän brist på välbefinnande. Sådana symtom, som ibland kan vara förenade med hög kalkhalt i blodet, (se särskilt kapitel) kan därför leda till att man utreder om det kan vara fråga om denna diagnos.

Det typiska utseendet vid WS är lättare att känna igen än att beskriva i ord. Dragen blir i allmänhet mer uttalade med åren men kan i enstaka fall kännas igen redan i spädbarnsåldern.

-Barn med WS liknar i allmänhet andra barn med syndromet mera än vad dom liknar sina syskon och föräldrar.

I genomsnitt föds barn med WS 1 – 2 veckor över tiden. Trots det tenderar födelsevikten att vara något lägre än för genomsnittet.

Uppfödningssvårigheterna kan bero på en slapphet i övre magmunnen med tendens till kräkningar och irritation av slemhinnan i matstrupen. -Ett högt kalkvärde kan troligen förstärka problemen. Hos enstaka barn är dessa problem så uttalade att sondmatning kan behövas under en period.

Andra relativt vanliga fysiska avvikelser är kortväxthet, grovmotoriska svårigheter (balans, koordination), bråck i ljumsk- och navelregionen, skelning, fickbildningar i grovtarmen (divertiklar) och i urinvägarna, hes stämma och hög ljudkänslighet.

Anya har Williams syndrom

Anya, 14 år, har WS. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse 2008 tillsammans med mamma Helena och pappa Kjell-Ove.

Helenas graviditet med Anya var normal, likaså förlossningen.

-Anya var normalviktig och normallång. Men rätt snart efter födseln tyckte man på BB att amningen inte fungerade så bra. Sugförmågan var det inget fel på, men det tog väldigt lång tid för henne att få i sig maten och dessutom kräktes hon mycket. Trots det gick hon upp i vikt

och efter några dagar fick vi åka hem. Anya hade varken hjärtfel eller det karaktäristiska Williams syndromutseendet, säger Helena.

Efter några veckor gick Helena över till att ge Anya mat på flaska eftersom Anya inte fick tillräckligt med mat genom att amma.

-Vi tyckte inte att Anya, på något sätt, var ett ovanligt barn. Den första tiden var bekymmersfri, säger Kjell-Ove.

Genetik

Barnläkare och klinisk genetiker Britt-Marie Anderlid, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm och överläkare Eva Holmberg, avdelningen för klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg informerade 2004 (uppdaterad information) om genetik (ärflighet) vid WS.

Vid universitetssjukhusen i Umeå, Uppsala, Karolinska sjukhuset i Stockholm, Linköping, Göteborg och Lund finns specialistkliniker för klinisk genetik. Eva Holmberg och Britt-Marie Anderlid är två av totalt cirka 25 specialister i klinisk genetik som finns i Sverige.

-Inom klinisk genetik arbetar vi bl a med att göra genetiska utredningar, diagnostisera ärftliga sjukdomar och missbildningar och ge genetisk vägledning/rådgivning. När man t ex misstänker att ett barn har WS, p g a de symptom barnen har, kan diagnosen bekräftas med hjälp av ett kromosomprov och s k FISH-analys för aktuella kromosområden.

I alla kroppens cellkärnor finns den s k DNA-molekylen som är en två meter lång dubbelspiral med alla anlag i dubbel uppsättning i form av cirka 30 000 gener (arvsanlag) fördelade på 23 par kromosomer. Alla gener har sina fasta platser på kromosomerna.

-En gen består av särskilda bitar av DNA-spiralen som kodar för olika aminosyror, vilka tillsammans bildar särskilda protein, beroende på kombinationen av aminosyror. En del gener styr funktionen av flera andra gener och detta är ofta fallet för gener som förorsakar medfödda missbildningar. Beror en missbildning på en genförändring kan den antingen vara nedärvd eller ha uppstått som en spontan mutation.

Williams syndrom är vanligtvis inte ärftligt, utan beror på en nymutation (nyligen uppkommen förändring) i arvsmassan i samband med bildningen av könscellerna, ägg eller sädescell. När förändringen i

arvsmassan, en mikrodeletion i kromosom 7, uppstått blir den därefter ärftlig och kan föras vidare till nästa generation. Ärftligheten kallas autosomt dominant och detta innebär att risken för en person med WS att få ett sjukt barn är 50 % vid varje graviditet.

I föreläsningen ingick också en snabbgenomgång av vanligt förekommande symptom vid WS, vilka i huvudsak redan beskrivits tidigare i nyhetsbrevet. Dessutom informerades om problem som är vanligt förekommande under spädbarnstiden, t ex:

- ☒ matvägran
- ☒ kräkningar
- ☒ trög/lös mage
- ☒ skrikighet
- ☒ sugvårigheter
- ☒ tugg- och sväljproblem
- ☒ sen talutveckling
- ☒ onormalt sömnbeteende
- ☒ ljudkänslighet

95 % av de, som misstänks ha WS, har en mikrodeletion i kromosom 7 (q11.23 som beskriver var på kromosomen deletionen skett). En mikrodeletion är ett bortfall av ett litet kromosområde som innehåller gener, bland annat genen som kodar/styr bildningen av elastin.

-Men bortfallet av elastingenen förklarar inte alla symptomen vid WS, exempelvis begåvningshämningen och tandavvikelsena och därför är sannolikt fler gener involverade i syndromet. En sådan gen är LIM-kinas1-genen som kan ha betydelse för beteendeavvikelsena, en annan är RFC2-genen som kan vara orsaken till tillväxthämningen. Eftersom det finns massor av gener i området är det troligt att man kommer att hitta fler som bidrar till syndromet.

Anya är överkänslig för ljud

Anyas mentala och grovmotoriska utveckling var normal under det första levnadsåret.

-Hon gick när hon var 12 månader och gången var stadig och bra redan från början. Men hon lärde sig aldrig krypa utan hasade sig fram sittande på stjärten. Vi reflekterade något över detta, särskilt när vi dessutom upptäckte att hon var extra ljudkänslig och inte åt mycket annat än pasta. Men mer än en reflektion blev det inte eftersom det inte kändes som något stort bekymmer. Ljudkänsligheten utvecklades till ett slags hatkärlek till vissa hushållsföremål, främst till dammsugaren, men elvispen gick också an, säger Helena.

Två år gammal fick Anya plats hos en dagmamma med några ytterligare barn.

-Det fungerade hyggligt, men var inte särskilt utvecklande för Anya som, när hon blev lite äldre, mest stod bredvid och tittade på när de andra barnen lekte. Men det bekymrade oss inte heller särskilt mycket, vi tänkte att hon bara var lite sen i utvecklingen, säger Kjell-Ove.

Anyas hatkärlek till dammsugaren utvecklades efterhand till ett specialintresse när hon blev lite äldre.

-Hon var oerhört fascinerad och bläddrade i tidningar och annonsblad efter dammsugarannonser och lärde sig snart skilja mellan olika märken och typer. Men intresset blev aldrig så stort att det överskuggade andra aktiviteter, t ex musik av olika slag. Tidigt upptäckte vi att hon var väldigt musikalisk och hade en stark taktkänsla, säger Helena.

Hjärtfel vid Williams syndrom

Överläkare Daniel Holmgren, Drottning Silvias barn- och ungdomsjukhus, Göteborg, informerade 2004 (uppdaterad 2008) om hjärtfel vid Williams syndrom.

I hjärtats arbetsuppgifter ingår att transportera syre, nödvändig energi och förbrukningsprodukter till och från kroppens samtliga vävnader. Hur blodcirkulationen verkligen fungerar är en förhållandevis modern kunskap, bara 300-400 år gammal.

-Från kroppen kommer syrefattigt blått blod (som inte är så syrefattigt, 60-70 % syre finns kvar) till hjärtats högra förmak via övre och nedre hålvenerna. Förmaket, som fungerar som ett slags reservoar, fylls av blod innan klaffen till höger kammare öppnas och blodet sugas in i kammaren. Därefter stängs samma klaff, kammaren drar ihop sig och pressar blodet vidare genom lungpulsådern till lungorna där det syresätts.

Lungpulsådern delar sig ett antal gånger ned till kapillärnivå.

-Mellan kapillärerna och lungblåsan finns ett skikt som är så tunt att gaser kan passera, syre åt ena hållet och koldioxid åt andra, (s k diffusion). Här syresätts upp till 95 % av blodet innan det transporteras vidare via lungvenerna till hjärtats vänstra förmak och kammare. Denna del av hjärt-/lungfunktionen kallas lilla kretsloppet, sa Daniel Holmgren.

Vänsterkammaren pumpar runt det syrerika blodet i kroppen med viss fart, mängd och tryck. Detta kallas stora kretsloppet.

Viktigt i stora kretsloppet är att tryck, flöde och syremättnaden är de rätta (gäller också lilla kretsloppet). Sjunker trycket får hjärtat signalen att arbeta mera. Uppfylls inte kraven vid t ex hjärtsvikt, kan man få problem,.

Vänsterkammaren, som ser lite annorlunda ut jämfört med högerkammaren, är mer cylindrisk och producerar ett blodtryck ut i kroppspulsådern som är 4-5 gånger större än det i högerkammaren. Hjärtat, som är en pump som aldrig vilar, förser olika ställen av kroppen med syrerikt blod i exakt rätt mängd.

0,8 % av alla levande födda barn (ungefär 800 barn/år i vårt land) har någon form av hjärtfel, en siffra som ser likadan ut i hela världen och som inte förändrats med tiden.

Hjärtat har fyra klaffar, två förmak och två kammare, pulsådor och vener. På alla ställen kan det bli fel. Möjliga fel är trånga klaffar, hål mellan förmak och kamrar, felmyningar, att aorta och lungpulsåder har bytt plats och mycket annat.

Vanligaste hjärtfelen (cirka 85 % av alla förekommande hjärtfel) är :

- ☒ **kammarseptumdefekt** (öppning i skiljeväggen mellan kamrarna)
- ☒ **förmaksseptumdefekt** (öppning i skiljeväggen mellan förmaken)
- ☒ **öppetstående duktus** (fosterförbindelse mellan vänstra lungartären och kroppspulsådern), vilken i normala fall stängs några dagar efter födelsen)
- ☒ **aortastenosis**, förträngning i aortaklaffen
- ☒ **pulmonalisstenosis**, (förträngning i öppningen mellan höger kammare och lungpulsådern)
- ☒ **förträngning på stora kroppspulsådern på platsen för duktus**
- ☒ **stora blodkärl byter plats**
- ☒ **Fallot** (kammarseptumdefekt, förträngning på lungpulsådern, överridande aorta)

- Vid Williams syndrom har man en mutation i kromosom 7q11.23 vilken omfattar platsen för elastinogenen. Detta gör att syntesen av

elastin inte är normal. Eftersom elastin ingår som en viktig komponent i hjärtats och kärlens bindväv påverkas också hjärta och stora blodkärl.

Av de barn med Williams syndrom som är i 3-4 årsåldern har ca 85% någon form av missbildning eller fel på hjärta eller kärl. Hos de som är 22-23 år gamla har ungefär 50% hjärtfel.

∞ Vanligast (71-73 %) vid WS är **supraaortavulär aortastenosis**, SVAS, som är en förträngning på stora kroppspulsådern ovanför klaffarna. -Förträngningen innebär ett motstånd för kammaren när den ska pumpa ut blodet i kroppspulsådern. Trycket ökar i kammaren för att blodvolym och tryck ska bli normalt efter förträngningen. På sikt är det förhöjda kammарtrycket inte bra för hjärtat. Vid SVAS sitter förträngningen strax bortanför kranspulsåderns mynning på aorta och därför kan det höga trycket orsaka skador på hjärtats kranskärl, sa Daniel Holmgren.

∞ Näst vanligaste (38-41 %) hjärtfelet vid WS är **pulmonalisartärstenosis**, som är en förträngning i lungartären ovanför klaffarna, mellan artären och höger kammare.

-Förträngning kan sitta varsomhelst i artären. I sämsta fall sitter den nära lungorna och då kan vi varken se den med ultraljud eller operera den.

∞ Därefter är det vid WS vanligt med **klaffel** (11-27 %), **förträngning i njurartärerna** (33 %), **förträngning i kroppspulsådern** nere i buken.

Med hjälp av **ultraljud** kan man upptäcka och lokalisera de flesta hjärtfel som förekommer vid WS.

-Om man inte har tillgång till ultraljud kan man ändå misstänka förträngning på stora kroppspulsådern om man har högt blodtryck och normala pulsar i armen men svaga pulsar och lågt blodtryck i benen. På så sätt kan man förstå var förträngningen sitter och hur stor den är, sa Daniel Holmgren.

Blodtrycket styrs bland annat av njurarna så att det blir rätt tryck i de olika organen.

-Sitter man exempelvis i en bastu vidgas blodkärlen och trycket sjunker något. När man sedan hoppar i iskallt vatten sluter sig blodkärlen

blixtsnabbt och blodtrycket kan då bli väldigt högt, kanske 300, vilket inte är särskilt hälsosamt. Finns det en förträngning någonstans ger detta ”konstiga” signaler till njurarna, som inte vet hur de ska reagera. Om det inte är möjligt att reglera trycket resulterar det i förtjockade kärl. Röntgen kan t ex visa att hjärtat har förstörats och av detta förstår vi att det måste finnas en förträngning, men att den är svår att upptäcka.

Hjärtfelen vid WS upptäcks när barnet får symptom, hos små barn ofta hjärtsvikt. Diagnosen Williams syndrom ställs i regel när pojkarna är ungefär två år och flickorna fyra-fem år.

-Pojkar och flickor med WS har samma typ av hjärtfel, men av något skäl blir hjärtfelen hos pojkarna svårare.

Behandling av hjärtfel vid WS

Förträngningen eller förtjockningen av väggen i stora kroppspulsådern, som vid WS är timglasliknande (75 %) eller mer långsmal (25 %), bildar en fibrös ring som inte utvidgar sig på ett normalt sätt.

-Förträngningarna ger inte efter när vänsterkammaren ökar trycket för att pumpa ut mer blod. Detta ställer oerhörda krav på hjärtat som försöker kompensera det ökade motståndet med ännu högre tryck. Vid stora förträngningar måste hjärtat opereras. Artären öppnas upp och vidgas. Vid större och längre förträngningar ersätts den förträngda delen av en bit av lungsäcken eller med konstfibermaterialet Goretex eller liknande. Även på andra ställen i systemartären och i lungartärens perifera små kärl kan liknande oelastiska förträngningar uppstå, sa Daniel Holmgren.

Efter operation av en förträngning får njurarna nya signaler. Motståndet som fanns före operationen finns inte kvar och trycket måste ändras.

-Efter hjärtkirurgi kan det bli nödvändigt att medicinera exempelvis mot högt blodtryck och med livslång uppföljning, även när det är problemfritt.

Daniel Holmgren informerade också om en liten studie där man mätt prestationsförmågan hos en grupp pojkarna och flickor med WS och jämfört resultaten med en kontrollgrupp.

-Alla barnen fick springa på ett rullband med samma belastning. Studien visade att barnen i kontrollgruppen orkade springa dubbelt så

länge som barnen med WS (14 minuter mot 7 minuter). Hjärtfrekvensen hos kontrollgruppen var 145 och hos WS-gruppen 167 och blodtrycket 128 resp 146. Mycket talar för att prestationsförmågan hos barnen med WS går att förbättra med fysisk träning förutsatt att ingen allvarlig kärlförträngning (aortastenosis, lungartärstenosis etc) eller allvarligt hjärtfel föreligger.

Högt blodtryck är vanligt vid Williams syndrom även utan förekomsten av allvarligt hjärtfel. Fysisk träning har visat sig kunna minska graden av förhöjt blodtryck hos vuxna.

-Möjligen kan man sänka blodtrycket med regelbunden fysisk aktivitet också hos de barn och unga vuxna med Williams syndrom som har förhöjt blodtryck som dominerande problem. En förutsättning är att de inte har ett allvarligt hjärtfel eller en förträngning på lung- eller kroppspulsådern. Därför rekommenderar jag att man talar med sin hjärtdoktor och tar kontakt med en sjukgymnast och diskuterar om man kan få hjälp med att lägga upp en lämplig träning, sa Daniel Holmgren.

Anyas får diagnosen Williams syndrom

Inför skolstarten gjordes, på förslag av personalen på Anyas förskola, en psykologisk utvecklingsbedömning. Den visade att Anya hade en utvecklingsstörning som innebar att hon låg långt efter jämnåriga 6-åringar.

-Resultaten av bedömningen och en rad test (bl a IQ55) väckte misstanken att hon hade Williams syndrom. En genetisk test strax därefter bekräftade dessa misstankar. Det kändes bra att få en diagnos, men samtidigt kände vi skuld att vi inte tidigare reagerat och sett till att få en diagnos på Anyas problem, säger Kjell-Ove.

Helt i överensstämmelse med diagnosen WS visade det sig att Anya var mycket bra verbalt, med tidig språkutveckling, men mindre bra när det gällde språkförståelse.

-Det blev aldrig någon diskussion om lämplig skolform. Alla var överens om att särskola (träningsskola) var den ideala skolan för Anya. Och redan från start trivdes hon väldigt bra och har sedan dess alltid gillat skolan, säger Helena.

Kalk och skelett, tillväxt och pubertet

Överläkare Lars Gelerand, Centrum för pediatrik tillväxtforskning, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade 2004 (uppdaterad information) om kalkstörningar vid WS.

-Kalkstörningar finns beskrivna hos små barn, men det är fortfarande oklart varför de uppstår. Vid WS är det vanligt att barnen har för mycket kalk i blodet när de är små. I litteraturen beskrivs att barnen växer ifrån detta fram till 3 årsåldern, men min erfarenhet är att man ser förhöjt kalkvärde i blodet hos barn med WS som är betydligt äldre.

Sköldkörteln (tyreoidea) och bisköldkörtlarna (fyra stycken) har viktiga funktioner i ämnesomsättningen. Från bisköldkörtlarna kommer ett hormon, PTH (parathormon). Detta hormon spelar en viktig roll för kalkomsättningen i kroppen. Kalk behövs för uppbyggnaden av skelett och tänder, men också för att muskel- och nervfunktioner ska fungera. -När nerverna kommunicerar med musklerna behövs exempelvis kalk vid överföringen av signaler.

Det finns tre ställen varifrån behovet av kalk kan tillgodoses:

a/ från tarmen, från det vi äter

b/ från skelettet, om det inte finns tillräckligt med kalk att hämta från tarmen.

-Skelettet är som ett levande kalkbatteri, som utnyttjas av kroppen för att hålla en lagom nivå kalk i blodet. Skelettet är ett levande organ som ständigt bryts ner och byggs upp igen. Detta styrs också av PTH.

c/ från njurarna, dit allt överskott av kalk går.

-Njurarna reglerar bl a kalk/fosforbalansen och utsöndrar överskott av kalk, eller håller tillbaka kalk om det föreligger brist.

Hormonerna fungerar som en slags signaler i blodet, där det finns en avsändare (hormonella körtlar) och mottagare (celler).

-Hormonsystemet reagerar på vad kroppen behöver i olika situationer. Är vi exempelvis ute i kallt väder ökar ämnesomsättningen. Äter vi mycket kalk anpassar sig kroppen till det. För mycket kalk i blodet innebär sämre funktion, sa Lars Gelerand.

50 % av alla personer med WS har för mycket kalk i blodet. Samtidigt finns det personer som har liknande genetiska bakgrund som WS med enbart för höga kalkvärden men inga andra av de symptom som ingår i WS.

-Symptomen på för mycket kalk är dålig aptit, huvudvärk, irritabilitet, tarmproblem, njursten, bensmärter, förkalkningar i ögonen och för-

kalkningar efter blåmärken. Eftersom riktigt höga kalkvärden kan skada njurarna är det viktigt att det behandlas.

Kalkmängden i blodet ska vara konstant och således varken vara för hög eller för låg. Att reglera kalknivån i blodet är emellertid komplicerat. Tre hormoner är inblandade.

-PTH förhindrar att kalknivån blir för låg och kalcitonin sänker nivån genom att flytta kalk till skelettet. Det tycks som om kalcitoninet hos barn med WS inte fungerar som det ska, att det fungerar lite sämre. Det verkar också som om barnen med WS vant sig vid att ha för mycket kalk i blodet. I akuta situationer av för högt kalkvärde med stor risk för njurskada bör man behandla den höga kalknivån genom att tillföra kalcitonin och det brukar kroppen svara bra på. En teori har varit att tarmarna sugit upp för mycket kalk, vilket sker med hjälp av D-vitamin, men så verkar inte vara fallet. Däremot tycks det som om barnen med WS är D-vitaminöverkänsliga på så sätt att de får ett kraftigt förhöjt kalkvärde om de får D-vitamin.

För höga kalkvärden kan medföra högt blodtryck och sammanväxta leder.

-Slår barnen i exempelvis en arm kommer kalk rusande till stället och det kan medföra att leder växer ihop.

Man har hittills ofta behandlat de barn som har långdraget kraftigt förhöjda kalknivåer med kost som har mycket låg kalkhalt och genom att inte ge barnen D-vitamin.

-Detta kan ge komplikationer genom en form av bensvaghet, engelska sjukan. Jag tror istället att man ska försöka medicinera på samma sätt som man gör vid benskörhet hos vuxna och ge läkemedel som hindrar nedbrytning av skelettet. Mer forskning behövs för att visa om detta är bättre.

Lars Gelander informerade också om **tillväxt och pubertet**.

-Flera faktorer påverkar hur lång man blir som vuxen, bl a ärftliga faktorer, födelsestorlek, sjukdomar (exempelvis hjärtfel), näringsbrist och kärlek. Vid sjukdom kommer viktnedgång först, därefter påverkas också längden.

7-8-åriga barn i Sverige är påtagligt längre än för bara några decennier sedan. Men de kommer också tidigare in i puberteten, vilket innebär att längdtillväxten successivt stoppas upp.

Lars Gelander informerade om hormoner och sköldkörteln och bi-sköldkörtlarnas (4 st) roll för tillväxten.

-Hormoner, som utsöndras från körtlar, fungerar, som redan nämnts, som ett slags signalsubstanser som via blodet påverkar andra organ. Vad som händer beror på vilket hormon det är fråga om samt vilka celler som träffas av hormonet. Hjärnceller som stimuleras av tillväxt-hormon får exempelvis mer drivkraft, muskelceller mer muskler och fettceller bryts ned.

Barn **tillväxer** i tre faser:

- ☒ spädbarnsfasen, vilken utgör en fortsättning från fosterlivet
- ☒ barndomsfasen, från 9 mån till puberteten
- ☒ pubertetsfasen

Flera hormoner är på olika sätt verksamma i de tre faserna, exempelvis tillväxthormon, androgener och östrogen.

-Inte bara hormoner är viktiga för tillväxten. Det är också viktigt att de tillväxtzoner som finns i ändarna på varje avlångt ben, finns kvar. Sjukdomar kan påverka zonerna och det kan hormoner inte hindra.

Barn med WS ligger oftast cirka 3 kanaler under den normala tillväxtkurvan redan vid tre års ålder.

-Eftersom de också oftast får en för tidig pubertet blir deras vuxenlängd kortare än genomsnittet, för pojkar cirka 168 cm och flickor 154 cm. Vad den minskade tillväxten beror på vet vi inte. Kanske kan vissa barn ha en tillväxthormonbrist. Det här området behöver vi forska mycket mer på för att kunna säga något om orsakerna och eventuell behandling, sa Lars Gelander.

Avvikelser i beteende och begåvningsutveckling

Utvecklingen vid WS är lätt till måttligt försenad och det gäller mestadels både förståndsutveckling, tal och språk samt motorik.

-När man längre fram har möjlighet att mer ingående testa barnets förstånsfunktioner visar det sig att de ligger inom området lätt till måttlig utvecklingsstörning. Uttryckt i en begåvningskvot (IQ) motsvarar detta 35 – 70, sa Peder Rasmussen.

Det är, enligt Peder Rasmussen, viktigt att veta att de flesta med WS, vilken sammanlagd begåvningsnivå de än ligger på, har en karaktäristisk och mycket ojämn begåvningsprofil.

-De har en förhållandevis god språklig uttrycksförmåga, att se och återge detaljer. Dessutom är de ofta mycket musikaliska. Samtidigt har nästan alla mycket stora svårigheter att sammanfoga detaljer/delar till en begriplig helhet. Denna svårighet när det gäller visuospatiala funktioner är ett stort hinder vid bl a läs- och skrivinlärning, men säkert också i andra sammanhang, t ex att orientera sig i tid och rum. Å andra sidan har många med WS en ovanligt god förmåga att känna igen personer. Den ojämna begåvningsprofilen innebär att omgivningen ofta ställer för stora krav på barnen.

Till det speciella beteendet vid WS hör i hög grad den stora pratglädje som så många har och som blir uppenbar när barnet äntligen börjar prata.

-Tydligt är att det ofta är avsevärt lättare att själv prata (expressivt) jämfört med att förstå vad andra säger (impressivt). Hos många finns också en stor glädje i kontakt med andra. Inte sällan uppfattas denna kontaktglädje som en distanslöshet och ibland faktiskt som ett problem.

Många barn med WS har en speciell inneboende ängslighet. Denna är svårförutsägbar och kan komma över dem plötsligt, som en blix från klar himmel.

-Detta kan te sig som en tidig form av paniksyndrom, något som faktiskt ses hos en del vuxna med WS. Just den här växlingen mellan å ena sidan påtaglig kontakt- och pratglädje, och å andra sidan plötsligt påkommen ängslighet, formar sig till ett mönster som är mycket tydligt hos en stor andel av alla med WS, sa Peder Rasmussen.

Specifika och påtagliga svårigheter med koncentration och uthållighet, ibland kombinerat med en påtaglig överaktivitet, är vanligt hos barn med WS. Det kan då bli fråga om att man ställer diagnosen ADHD (uppmärksamhetsstörning med hyperaktivitet) som tillägg till de andra diagnoserna.

En del barn med WS har beteendeavvikelser av det slag som förekommer vid autism.

-Det kan vara fråga om stereotypa, ensartade intressen och beteendemönster, distanslöshet, ett starkt beroende av rutiner och ritualer och svårigheter att samleka med andra barn, att ”ge och ta”. Samvaron med vuxna fungerar ofta bättre. Det starka intresset för social kom-

munikation som finns också hos dessa barn med WS gör att kriterier för diagnos inom autismområdet sällan är uppfyllda, sa Peder Rasmussen.

Till de beteendemässiga särdragen hör också övervänlighet, ängslighet och överkänslighet för ljud, alltför höga förväntningar inför olika aktiviteter och därefter en påtaglig rastlöshet när de i samma aktiviteter.

Anya får hjälp av habiliteringen

I och med diagnosen Williams syndrom blev det möjligt att få hjälp och stöd från barnhabiliteringen.

-Man har hjälpt till att ordna så att Anya en gång i veckan får bada varma bad. Man ser också till att Anya får träffa sin läkare och får genomgå syn- och hörseltest en gång/år. Hjärtfunktionen följs upp regelbundet och det ser hittills väldigt bra ut, säger Kjell-Ove.

Första året på särskolan satsade man mycket på att förbättra Anyas ADL-funktioner, d v s att hon tränas att klara så mycket som möjligt när det gäller att klä på och av sig, sköta personliga hygien och att äta själv.

-Därefter riktades undervisningen mer och mer in på att Anya skulle lära sig läsa och skriva och lära sig engelska och det har gått väldigt bra. I det arbetet har vi hjälpt till ganska mycket, men det har bara känts bra. Vi har försökt att inte forcera henne, utan sett till att ta gott om tid när hon fått uppgifter. Det har gått bra och vi har inte känt behov av att ha något system för att stimulera och motivera Anya, säger Helena.

Långsam tillväxt, klumpig motorik

Tillväxten är något långsammare än hos andra varför många personer med WS blir kortvuxna. Särskilt hos flickor med WS finns en tendens till tidig pubertetsstart.

-De flesta barn med WS har en motorisk klumpighet. Inte sällan har de en avvikande vilospänning i muskulaturen, den kan vara både för låg och för hög. Med åldern tenderar vilospänningen att bli för hög. Detta kan leda till viss inskränkning i ledrörligheten som ofta är mest uttalad i underarmen, sa Peder Rasmussen.

Anya får för tidig pubertet

När Anya var tio år kom de första pubertettecknen.

-Det var ju lite tidigt förstås, men inte helt oväntat, inte ens för Anya, som från början visste vad det handlade om när hon fick sin första menstruation. Detta med tidig pubertet har sedan inte inneburit några större problem. Anya har ju inte samma behov som andra flickor att komma in i puberteten ungefär samtidigt som kamraterna gör det, säger Helena.

Anyas beteende, med bl a övervänlighet och viss ängslighet har inte heller inneburit några större problem ännu.

-Hon uppfyller dock de flesta beteendemässiga karaktärsdragen vid WS, såsom stereotypa intressen och beteendemönster, starkt behov av rutiner och ritualer och svårigheter att umgås med jämnåriga. Hon har stora problem med visuo-spatiala funktioner, t ex att orientera sig i miljön och kan bara lämnas utan uppsikt vid vissa speciella tillfällen. Att åka buss till skolan klara hon mycket bra. Anyas begåvningsprofil är verkligen precis så ojämn som man kan förvänta sig vid WS, säger Kjell-Ove.

Psykologiska aspekter, vardagsstrategier

PTP-psykolog/förälder till ett barn med WS, Stefan Blomberg, Barn- och ungdomshabiliteringen, Västervik och psykolog Kit Wadensjö, Täby habiliteringscenter för barn och ungdomar och Kunskapsteamet för Williams syndrom, Stockholm, informerade 2004 och 2008 (enbart KW) om psykologiska aspekter och vardagsstrategier.

Stefan Blomberg inledde med att berätta om sin dotter Rebecca, 12 år, som har WS. Därefter diskuterade han WS utifrån vad som kännetecknar **psykisk hälsa**.

-En grundförutsättning för psykisk hälsa är att man trivs med sig själv, med den man är. Det är också viktigt att ha ett socialt liv, att känna sig delaktig. Icke vald ensamhet är inte, i längden, bra för hälsan. Men livet behöver inte vara problemfritt, som kanske många tror, för att man ska kunna uppleva psykisk hälsa. Att kunna leva ett meningsfullt liv trots olika slags problem, är viktigt. Det är också viktigt att ha intressen (även utifrån säregna behov) och att få utöva dem inom rimliga gränser, sa Stefan Blomberg.

Ibland kan svårigheterna dominera allt och då kan det vara svårt att glädjas åt de starka sidor som alla har.

-Språkglädje, social drift, ansiktsgenkänning, auditiv styrka, musikalitet och förmågan att lära sig främmande språk är exempel på starka sidor som personer med Williams syndrom ofta har. Jag tycker att man ska försöka ha de starka sidorna som en bas för att klara av mötet med en tuff verklighet.

Vad kan man göra som förälder?

En **grundstrategi i alla sammanhang** bör innehålla:

- 1 att man belönar/uppmärksammar önskvärda beteenden (positiv förstärkning)
- 2 att man ignorerar icke önskvärda beteenden
- 3 att det finns tydliga, rimliga och förutsägbara konsekvenser av icke önskvärda beteenden
- 4 bestraffning (använd mycket sparsamt och försiktigt)

En **grundstrategi vid allmän rädsla, ångest och andra starka känslor** bör innehålla:

- ☒ att det alltid är ok att känna starka känslor
- ☒ acceptans av känslorna.
- Det betyder att man bekräftar uttrycken (jag ser och hör och accepterar) och klarar av att ta emot dem. Känslor som man försöker hindra eller motverka biter sig fast och stannar kvar medan känslor som accepteras går över av sig själv. Detta är viktigt att förmedla.

Grundstrategin vid specifik rädsla/ångest:

- ☒ gradvis exponering av rädslloobjektet
- ☒ motivera genom positiv förstärkning och värderade mål
- Detta innebär att man i små portioner utsätts för det man är rädd för. För att höja motivationen kan man använda belöningar av olika slag. Belöningarna ska vara många, små och snabba. Kom ihåg att beröm och uppmärksamhet också är en bra belöning.

Grundstrategi vid ältande oro:

- ☒ bryt ältande genom att spetsa till det hela med vad som är det värsta som kan hända.
- Det innebär att man ökar på styrkan i känslorna, d v s ökar ångesten istället för att försöka bli av med den. Och när en känsla blir stark samtidigt som den accepteras, så går den snart över av sig själv.

Grundstrategi vid nedstämdhet:

- ☒ gör trevliga saker *trots* nedstämdheten
- Låt inte nedstämdheten hindra från att leva ett innehållsrikt liv. Genom att göra saker som är kul och meningsfullt, bryts successivt en

förlamning som följer på nedstämdhet. Men kom ihåg att det är ok att vara nedstämd. Det är dock inte ok att sluta leva ett innehållsrikt liv.

Övriga tips:

- ☒ en ”orostund” varje dag, då det är tillåtet att oroa sig för vad som helst
- ☒ avslappning till musik
- ☒ rollspel

Personer med WS har två distinkta sidor i sina personligheter:

- ☒ en ”**positiv**” sida med övervänlighet, omtänksamhet, oblyghet i nya miljöer, empati gentemot andras känslor, stark drift till socialt umgänge, språk- och pratglädje
- ☒ en ”**negativ sida**” med impulsivitet, hyperaktivitet, brist på koncentration, distanslöshet, svårigheter med social bedömning, exekutiva svårigheter, svårigheter att förstå andras intentioner och att upprätthålla kamratrelationer, tvångsmässighet, lättväckt ångest, oro, rädsla och depression, humörsvängningar

Vanliga beteendeproblem vid WS (enl. olika studier):

- ☒ koncentrations- och uppmärksamhets svårigheter 100 %
- ☒ bristande anpassningsförmåga och flexibilitet 75-85 %
- ☒ tvångsmässighet 43 %
- ☒ svårigheter att följa instruktioner 87 %
- ☒ raserianfall (barn) 48-74 %
- ☒ raserianfall (vuxna) 39 %
- ☒ intolerans mot andra 57 %
- ☒ självskadande beteende 21 %
- ☒ rastlöshet, vuxna 60 %
- ☒ stereotypiska beteenden, barn 62 %
- ☒ stereotypiska beteenden, vuxna 37 %
- ☒ planlöst irrande, försvinnande (vanligt bland barn)
- ☒ överaktivitet/hyperaktivitet 63- 71 %

- Observera att dessa siffror inte är exakta utan är resultatet av hur många som hade dessa problem i en viss undersökningsgrupp.

Vanligt förekommande mycket starka rädslor vid WS (undersökning av 38 svenska personer med WS):

- ☒ berg- och dalbana 48 %
- ☒ få en spruta 36 %
- ☒ åskväder 36 %
- ☒ höga sirener 33 %

-Detta skiljer sig tydligt från de rädslor som andra grupper brukar uppge. Förekomsten av rädslor är dessutom avsevärt högre hos WS-personer jämfört med andra.

Hyperacusis vid WS

Vid en svensk undersökning var förekomsten av hyperacusis (överkänslig hörsel) fem gånger vanligare hos WS-personer jämfört med andra.

Det fanns också ett mycket tydligt samband mellan hyperacusis och rädslor. En hypotes är att centrala nervsystemet hos personer med WS lätt (över) reagerar, vilket skulle kunna påverka både hyperacusis och rädslor. På sikt kan detta innebära en sårbarhet för att utveckla psykiatrisk problematik. Det som tidigare nämnts om att exponera för rädslor samt att lära sig att acceptera sina starka känslor, för att inte hamna i flykt- och undvikandebeteenden är därför mycket viktigt på lång sikt.

Utvecklingen av känslomässiga störningar över tid

- ⌘ problemen ökar i takt med stigande ålder, men planar ut för pojkar i tonåren och hos flickor först i vuxen ålder
- ⌘ vuxna kvinnor med WS har svåraste problemen, men naturligtvis är variationen stor

Det är viktigt att man som förälder försöker ha ett så normalt liv som möjligt, trots problemen.

-Om man inriktar sig mer på det som fungerar bra kan man få mycket glädje också.

Det finns böcker som kan vara till hjälp för föräldrar med tonåringar och unga vuxna med WS, bl a följande två böcker:

- ⌘ "Understanding Williams Syndrome" av Eleanor Semel och Sue R Rosner. Detta är en relativt lättläst bok med mycket praktisk och konkret information.
- ⌘ "Journey from Cognition to Brain to Gene" av Ursula Bellugi och Marie St George. Detta är en tämligen avancerad bok som beskriver forskning om WS.

-Många föräldrar oroas naturligtvis när deras barn blir tonåringar och utvecklas utan föräldrarnas kontroll. Det kan gälla sexualitet, kamratrelationer, arbete, egen bostad mm.

En engelsk undersökning av 70 vuxna personer (19-39 år) med WS visade, exempelvis när det gällde frågan självständighet att 80-90 %

behövde hjälp med dagliga aktiviteter av typen sköta hygien, sköta ett hem med matlagning och städning osv.

- Ingen av de 70 hade körkort och nästan 50 % åkte ensamma på buss och andra kommunikationsmedel. Många hade fritidsaktiviteter, men inte lagsporter eller aktiviteter som krävde bra koordinering. 60 % sysslade med någon form av musikutövande och nästan alla hade specialintressen.

Hälften av personerna i undersökningen bodde hemma hos föräldrarna och 30 % hade lämnat föräldrahemmet. Två stycken bodde helt själva och en var gift. Övriga hade olika former av boenden.

-Undersökningen visade att vuxna personer med WS behöver mer hjälp än man kanske tror. Det är lätt gjort att man överskattar personernas förmåga och ställer överkrav. Målsättningen kan vara att de ska klara sig själva, men det krävs mycket hjälp för att nå dit. Det är sällan föräldrar överbeskyddar sina barn som har WS. Redan under tonåren bör man börja fundera på hur det ska bli med arbete/sysselsättning och boendet. En kontaktperson kan vara viktig när det gäller att bryta ett för stort föräldraberöende.

Anya idag

Idag är Anya 14 år och en mestadels glad och god tonåring som trivs med sitt liv. Intresset för dammsugare har delvis fått ge vika för en ny maskin som låter ännu mer än dammsugaren, röjsågen.

-Vi äger själva en sådan och den gillar hon skarpt. Intresset har hjälpt henne att söka information på nätet, där hon hittat många sajter som handlar om röjsågar, olika märken, utförande och prestanda. Anya har en fantastisk hörsel när det gäller att uppsnappa ljudet av en röjsåg på långt håll, säger Kjell-Ove.

Musiken är fortfarande ett stort intresse som har fått konkurrens av filmer på TV.

-Filmerna om Emil är mycket populära och särskilda sekvenser tröttar hon aldrig på. De kan Enya sitta och spola fram och tillbaka hur många gånger som helst, säger Helena.

Genom LSS har Enya en kontaktperson som hon träffar 3-4 timmar i veckan, går på bio med eller går på stan och handlar med.

Av framtiden önskar Kjell-Ove och Helena att Enya kan få någon slags yrkesinriktad utbildning på gymnasiesärskolan som hon börjar om drygt ett och ett halvt år.

-Sedan hoppas vi naturligtvis att Enya blir tillräckligt självständig så att hon klarar att ha ett eget boende och att kommunen därefter ordnar bostad, säger Helena.

Kommunikation och kommunikationsstöd

AnnCatrin Røjvik informerade kort om kommunikationsprojektet på Ågrenska och logoped Gunilla Thunberg, DART, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om kommunikation och AKK, alternativ och kompletterande kommunikation.

AnnCatrin Røjvik inledde med en kortare information om Ågrenskas kommunikationsprojekt.

-På Ågrenska arbetar vi med ett kommunikationsprojekt för att förbättra tillgängligheten i miljön för personer med funktionsnedsättningar. Det ska bli en ledning fram till en kommunikationskarta som ska underlätta att orientera sig på ön. I projektet samlar vi in synpunkter och behov under familjevistelserna och från personer som är här på korttidsvistelser och daglig verksamhet, sa AnnCatrin Røjvik.

Gunilla Thunberg tog sedan över och berättade om DART som står för Västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter.

-Vi gör utredningar och utprovningar av kommunikationshjälpmedel och till oss kan man vända sig om det är något man undrar över eller för utbildning av personal. Vi har ett stort kursutbud och vi bedriver både forskning och utveckling.

För den som vill veta mer om DART hänvisas till deras hemsida: www.dart-gbg.org

Kommunikation

Att få tillgång till kommunikation och kommunikationsstöd, på vars villkor, är en rättighet och det handlar då inte enbart om tal.

-Har en person tal är det lätt gjort att man underskattar den personens behov av kommunikationsstöd.

AKK, som står för Alternativ och Kompletterande Kommunikation, hämmar inte talutvecklingen som många tror, utan gynnar den. Det visar all forskning på området.

-Kommunikationsstöd behövs både för ökad förståelse och förbättrad uttrycksförmåga hos personen med funktionsnedsättning, men också för att åstadkomma en god kommunikativ miljö, sa Gunilla Thunberg.

Kommunikation och språk vid WS

Tidigare ansågs det att personer med WS hade en god språklig förmåga, men senare forskning har visat att så inte är fallet.

-Språket är i nivå med annan kognitiv förmåga hos personerna, men med bättre ordförståelse och sämre förmåga när det gäller rumsliga begrepp och uttryck, såsom vänster/höger, bakom/framför, ägas av/ägs.

I personernas språkanvändning ingår att använda många ord, att prata mycket.

-De har svårt att avväga hur mycket man kan prata i olika sammanhang och använder i hög grad ett värderande språk med mycket känslor. De har också särskilt svårt att först sådant som vi använder bildligt talat, såsom "att hoppa över middagen" och "bita ihop".

Kommunikationsstödet vid WS bör vara så stort som möjligt när barnet är litet. Tecken, foton, bilder, böcker, kartor och talande hjälpmedel kan fungera bra.

-Alla hjälpmedel stimulerar kommunikation, språk och faktiskt också talutveckling.

Gunilla Thunberg gav sedan exempel på några hjälpmedel som kan vara till nytta för många personer med WS, nästan oavsett hur utvecklingen blir då de är större.

Kommunikationspass, är en beskrivning av personen med funktionsnedsättningen i form av ett upp till 20-sidigt häfte. Det tillverkas/godkänns av personen själv i samarbete med föräldrar/god man/personal och skrivs i "jag-form".

-Syftet är att få en ökad förståelse för de problem personen har, vilket underlättar ett bättre och mer konsekvent bemötande. Använder man spiralpärm är det lätt att uppdatera passet efterhand. Mallar och manualer för att tillverka ett kommunikationspass finns på DART:s hemsida.

En **samtalsmatta** är ett redskap för att underlätta och tydliggöra åsikter, känslor och värderingar, hitta bra samtalsämnen samt att underlätta samspel och förståelse.

-Med hjälp av bildkort som innehåller värdeskalor, samtalsämnen och frågeställningar kan man visa vad man tycker och känner inom något bestämt område, t ex olika ämnen i skolan, tandläkarbesök, hur man skulle vilja bo i framtiden eller vad man vill göra på fritiden. Det blir

lättare för personen att fokusera, tänka, minnas och uttrycka sig då man ser allt framför sig, sa Gunilla Thunberg.

Schema/aktivitetsstöd med bilder och texter kan visualisera och kompensera för svårigheten att föreställa sig vad som ska hända, när det ska ske och i vilken ordning man ska göra något.

-Bildstöd och foton underlättar samspel och möjligheten att hitta olika samtalsämnen.

Sociala berättelser är ett pedagogiskt verktyg som riktar sig till personer som har svårt att avläsa sociala situationer och förstå vad man kan/ inte kan säga och göra/inte göra i olika situationer och med olika personer.

-Med penna och dator kan man rita och prata och på så sätt logiskt bygga upp tankar och situationer och reflektera över nya beteenden och tillvägagångssätt..

Stöd för läsning och skrivning

☒ tangentbord underlättar för de som har svårt att rent motoriskt hantera papper och penna

-Många barn med funktionsnedsättning får fortfarande jobba alldeles för mycket med papper och penna, vilket stjäl energi som behövs för effektivare inläring.

☒ talsyntesåterkoppling fungerar bra både som läs- och skrivstöd

☒ *Symwriter symbolskrift* ger ett bildstöd för läsning och skrivning

-Att markera en text på datorn och sedan få den uppläst är också ett sätt att "läsa". Vi måste ha en mer funktionell och flexibel syn på det vi kallar läsning och skrivning, mer fokusera på vad som är viktigt i sammanhanget, sa Gunilla Thunberg.

Tandvård och munmotorik

Sjukhustandläkare Nils Annerud, logoped Åsa Mogren och tandsköterska Lena Gustafsson, samtliga Mun-H-Center, Göteborg, informerade om tandvård och munmotorik.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och

behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år. -Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också under familjeveckan en översiktlig undersökning av barnens munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Utmärkande för barn med Williams syndrom **kan** vara:

- **Låg muskelspänning** - Många barn med Williams syndrom har slapp (hypoton) orofacial muskulatur vid födseln. Den låga muskelspänningen kan medföra att munnen ofta är öppen, att de dreglar och att talet blir otydligt. Problemen med svag muskelspänning minskar ofta när barnet blir äldre.
- **Ättsvårigheter** - Små barn med WS har relativt mycket problem kring matsituationen. En del av barnen är överkänsliga i munnen och har svårt att tugga och att svälja. Sugsvårigheter hos spädbarn med WS är vanligt förekommande. Bakomliggande orsaker till det kan vara muskelslapphet och/eller hjärtfel. Förhöjda blodkalkvärden misstänks kunna ge illamående och bristande aptit, ibland med matvägran som följd. Ättsvårigheterna brukar dock bli bättre med tiden och få vuxna med WS har kvarstående svårigheter med ätandet.

- Vissa **tand-och bettavvikelser** kan förekomma:
 - mindre, smalare tänder
 - annorlunda tandform
 - emaljförändringar
 - ibland saknas anlag till någon tand
 - glesställning, trångställning
 - liten underkäke

Rådgivning kring munmotorik och tandvård:

- **Munmotorisk träning** kan ha en positiv effekt på ätsvårigheterna, artikulationen och dreglingen. Logoped eller talpedagog kan hjälpa till att lägga upp ett individuellt anpassat träningsprogram. På många orter finns det idag s k oralmotoriska team där olika specialister samarbetar kring barn och vuxna med munmotorisk problematik.
- **Tuggträning** genom att tugga tuggummi och inte äta alltför lättuggad mat kan stärka svag tuggmuskulatur.
- Direkt från födseln kan föräldrarna behöva **råd kring ätandet** av exempelvis logoped och dietist.

- Vi tycker det är viktigt att barnen tidigt får kontakt med tandvården för förebyggande vård och munhälsoinformation samt bettövervakning. En ortodontist (tandregleringsspecialist) bör konsulteras när de permanenta tänderna börjar växa fram för att fastställa eventuella tand- och bettavvikelser och vid behov planera för bettkorrigerande behandling.

- Överkänslighet i munnen och beteendeproblematik kan försvåra tandborstning. Därför är förstärkt förebyggande tandvård ofta nödvändig t.ex. polering eller inplastning av nya tänder. Barnen bör få tillräckligt med fluor, främst genom tandborstning med fluortandkräm ibland förstärkt med exempelvis fluorlackning eller fluortuggummi.

Barn med hjärtfel kan behöva antibiotikaproylax i samband med blodiga ingrepp i munhålan t ex vid tandutdragning.

Familjesituationen, syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Lyckans Backe, informerade på en tidigare familjevistelse om familjesituationen och syskonrollen.

-På Ågrenska, där jag arbetade tidigare, har vi intresserat oss för familjesituationen och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder, med inriktning på stress och välbefinnande samt habiliteringsprocessen. I de forskningsprojekt som jag ingått i ville vi också ta reda på vad som är gemensamt för familjer med barn med ovanliga funktionshinder i förhållande till situationen där funktionshindret är mer vanligt.

Att klara av, bemästra, en familjesituation som startar i kaos i o m att man får ett barn med ett ovanligt funktionshinder, är en process utan några givna lösningar.

-Det ställs stora krav på att hitta drivkrafter till förändring, att gå från kaos till bemästring och en insikt om vad som behöver göras. Men detta är sällan någon rätlinjig process. När man tycker att man precis hittat bra lösningar kan man, av olika skäl, falla tillbaka i kaos, sa Andreas Tallborn Dellve.

Kaossituationen innebär ofta

- ☒ att man saknar kontroll över sitt liv
- ☒ känner brist på kompetens att hantera situationen
- ☒ känner existentiell rädsla
- ☒ att man bara fokuserar på sjukdomen
- ☒ ovisshet
- ☒ social isolering

Vändpunkten kan komma

- ☒ genom kritiska reflexioner
 - egna
 - med hjälp av assistent
 - med tiden
 - p g a ökad egenkompetens
 - när barnet mår bättre
- Den kan också komma genom meningsskapande normalitet, livskunskap/lärande och en ny säkerhet.

Bemästring innebär att man skaffat en kontrollerad struktur på sitt liv, där det exempelvis kan ingå att som föräldrar försöka ta reda på så mycket som möjligt om barnets sjukdom.

-Det finns strategier för bemästring, d v s olika sätt att angripa problemen på. Ett sätt är att fokusera på ett problem i taget och försöka

finna lösningar som fungerar. Ett annat, mindre konstruktivt sätt, är att undvika allt som har med barnets sjukdom att göra. Ytterligare ett sätt är att bara stå ut med situationen, sa Andreas Tallborn Dellve.

Bakgrunden till ett av forskningsprojekten med inriktning på familjesituationen, var att det ofta är svårt för föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att få bra och relevant information och att många känner sig väldigt ensamma.

-Det krävs också mer aktiva och kompetenta föräldrar som inte sällan fungerar som advokater för sina familjer, vilket ofta är ett stort problem. Det krävs också mer kunskap, mer delaktighet i habiliteringsprocessen och kunskap hur man bäst förhandlar med sociala myndigheter och stödinstitutioner.

En fråga man ställde i projektet var om det var möjligt att förbättra situationen (bemästringen) snabbt, med tanke på stress, välbefinnande, socialt stöd, livskvalitet mm genom ett intensivt kunskapsprogram.

-Vi tittade på hur föräldrarna upplevde *stress och belastning* före ett familjeprogram (intensiv familjeintervention) direkt efter programmet, efter sex månader och efter ett år. Det vi bl a såg var att mammor upplevde mer stress än pappor t ex när det gällde social isolering jämfört med en kontrollgrupp. Pappor upplevde hög föräldrastress därför att de tyckte att de saknade kunskap och kompetens att hantera situationen.

När det gäller *hälsa och välbefinnande* tyckte mammor att de, före familjeprogrammet, hade sämre hälsa och mer hälsoproblem än papporna. Efter programmet hade inte hälsan förbättrats, men tröttheten hade minskat och stödet från partnern ökat.

Kunskap om barnets funktionshinder har stor betydelse när det gäller förmågan att hantera vardagliga problem som hörde samman med barnets funktionshinder.

Efter programmet hade både mammor och pappor fler *aktiva strategier* för att hantera familjens situation. Råd och tips från bl a medicinsk expertis togs mer välvilligt emot.

-Det är svårt att värdera vad som är ”bästa” strategin. I allmänhet är de aktiva val varje individ gjort bäst på sikt, både när det gäller den egna hälsan och familjens hälsa, sa Andreas Tallborn Dellve.

Sammanfattningsvis kan man säga att ett intensivt kunskapsprogram kan vara till god nytta för föräldrar, särskilt för papporna och för heltidsarbetande föräldrar av båda könen.

I projekten ingick också att utvärdera kvalitet och delaktighet i habiliteringsprocessen före och efter ett kunskapsprogram.

-Före programmet skattade föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att deras delaktighet i habiliteringsprocessen var lägre i förhållande till kontrollgruppen (föräldrar till barn med mer vanligt förekommande funktionshinder). Efter programmet ökade kraven på en bra habiliteringsprocess och närmade sig kontrollgruppens krav.

Syskonrollen

-Vi har på Ågrenska, under många år, intresserat oss för syskonens situation och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder. Syskonen och deras problem uppmärksammas sällan, därför att familjen oftast är så fokuserad på barnet med funktionshindret och den familjesituation detta ger upphov till.

Under familjevistelserna har vi program för syskonen i detta ingår bl a syskonsamtal.

-Syskonrelationen är i allmänhet den relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på flera faktorer, men diagnosen och dess allvarlighetsgrad spelar stor roll. Men det finns både olikheter och likheter i syskonrollen överhuvudtaget. Det är mycket syskonen uttrycker som är gemensamt, oavsett syskonets diagnos, sa Andreas Tallborn Dellve.

Följande är exempel på vad syskon ofta uttrycker som viktigt vid syskonsamtalen:

- ☒ att bli ”sedd” för den man är och inte bara jämförd
- ☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

-Syskonen uttrycker ofta att de vill veta mycket om syskonets sjukdom/funktionshinder. Om de inte får tillräckligt med information drar de egna slutsatser och dessa kan vara mer skrämmande än det som är verkligt.

- ☒ att bli ”insläppt” och delaktig, eftersom det är en familjeangelägenhet när ett barn har ett funktionshinder

-Inte sällan uttrycker syskonen att de vill följa med till doktorn, till habiliteringen osv. Syskonens kunskap är en ”nyckel” till ett bra sätt för dem att förhålla sig till situationen.

- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till
- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig
- ☒ att bara få vara barn och inte ha för stora krav
- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna
- ☒ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd
- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt
- ☒ att kunna ha kamrater hemma

-Inte sällan uttrycker syskonen ”svåra” känslor som de försöker förhålla sig till så bra som möjligt, exempelvis skam, skuld, oro, rättvisa/orättvisa, bekymmer/omsorg, kränkningar. Syskon vill ofta prata om hur det blir ”sedan”, när föräldrarna inte finns i livet längre. Utmärkande är också den oerhört starka lojaliteten syskon känner för den egna familjen och för syskonet med funktionshindret, se Andreas Tallborn Dellve.

I slutet på familjeveckan informeras föräldrarna allmänt om hur syskonen haft det och diskuterar hur man som föräldrar kan förhålla sig till syskonsituationen.

-Det handlar då oftast om de nämnda frågorna. Många syskon uttrycker också stor glädje och tillfredsställelse med att fått träffa andra syskon i samma situation, att fått dela bekymmer och glädje med syskon som förstår utan en massa förklaringar.

Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen. Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa

medicinsk och psykosocial expertis, säger pedagog Astrid Emker, Ågrenska.

Utifrån den insamlade informationen bestäms det pedagogiska innehållet och barnens olika aktiviteter under familjevistelsen planeras.

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Ågrenskas erfarenheter av barn med Williams syndrom

Specialpedagog AnnCatrin Röjvik, Ågrenska, informerade om Ågrenskas erfarenheter av barn med Williams syndrom.

-När familjerna kommer till Ågrenska på måndagarna är det en väldigt speciell situation när barnen, även de allra minsta, ska lämna föräldrarna. Med den pedagogik vi använder fungerar detta så gott som alltid.

Inför familjevistelsen görs ett speciellt program för barnen med diagnoserna och ett program för syskonen.

-Den pedagogik vi använder bygger på individens förutsättningar, generell specialpedagogik och specifik kunskap om varje enskild diagnos. För att programmen ska bli så bra som möjligt använder vi våra erfarenheter från tidigare vistelser, vi läser också Ågrenskas nyhetsbrev och socialstyrelsens information om sällsynta diagnoser. Dessutom tar vi kontakt med personalen på varje barns förskola eller skola och får information om varje barns starka och svaga sidor.

För att stärka självkänslan och förbättra det sociala samspelet är det viktigt att barnen med WS får vuxenstöd när så behövs, både i aktiviteterna och däremellan.

-De behöver ofta positiv förstärkning och stöd i sina kontakter och relationer med andra barn. Samarbetslekar, där var och en deltar på sina egna villkor, är bra att använda i sammanhanget. Vi läser också sagor och böcker för de mindre barnen som handlar om att vara olika, sa AnnCatrin Röjvik.

Barn med WS blir ofta ängsliga och har svårt att förstå större sammanhang. De kan också ha sämre uthållighet, vara impulsstyrda och

ha svårt att förstå andra människors avsikter och behov i en kommunikation.

-Med hjälp av samtal, spel och lek kan man ge barnen möjlighet att utbyta erfarenheter med andra barn och lära sig mycket om hur andra tänker och känner samt att minska konsekvenserna av deras impulsstyrighet. Väl valda pedagogiska material kan vara ett stöd i de samtal man har med barnen. För att ytterligare stimulera kommunikationen är det viktigt med tydliga instruktioner och att man använder olika sätt att kommunicera, t ex med kroppsspråk, stödtecken, bilder och kommunikationskortor.

För att minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheterna är det viktigt att barnet får undervisning i en lugn och väl genomtänkt miljö.

-Det är också bra om man varvar lugna och mer krävande fysiska aktiviteter, har fasta rutiner, tydlig struktur och använder bilder, tidscheman, skrivna ord, konkret material samt talar lugnt och tydligt i kommunikationen med barnen.

Det är inte ovanligt att barnen har svårt att orka med aktiviteter under arbetspassen.

-Då bör man fråga sig om kraven ligger på rätt nivå, om arbetspassen kanske är för långa, om strukturen är otydlig eller om miljön kanske är stökig.

För att stimulera grov- och finmotoriken och den fysiska orken är det bra med:

- ☒ balans- och koordinationsövningar
- ☒ femkamp och bollekar
- ☒ att plocka snäckor och måla strandtavlor
- ☒ varva lekar och aktiviteter med naturliga pauser

Barnen med WS behöver ett åtgärdsprogram som bygger på medicinska kunskaper, kartläggning av barnets starka och svaga sidor, anpassning av verksamheten på skola och förskola.

-Dessutom är det viktigt att föräldrar, skola, sjukvård, habilitering och barnhälsovården samverkar för barnets bästa, sa AnnCatrin Röjvik.

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade om samhällets övriga stödinsatser och inledde med att informera om **lagstiftning för alla** (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjuk-

vårdslagen, Skollagen), och **LSS** (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

-Ju mer stöd och hjälp och behandling ett barn med funktionshinder behöver desto fler blir barnets kontakter med personal som på olika sätt handhar hjälp- och vårdinsatser.

Det blir ofta mycket arbete för föräldrarna att ta reda på vilken hjälp som är möjlig, var man ska söka hjälpen och kanske sedan också överklaga avslag när man inte får som man vill.

-Det krävs ofta kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få hjälp och stöd och det tar mycket tid och kraft. Det bästa man kan göra som föräldrar till ett barn med funktionshinder är att hitta en person som hjälpa till med ansökningar och liknande, exempelvis en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan, sa Anna Lindfors.

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där

A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Skollagen*
- ☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)

Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

- ☒ *Förvaltningslagen, AFL-lagen* om allmän försäkring. (Se särskilt kapitel)

Därutöver finns **LSS**, Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994, som ersätter Omvårdslagen som kom 1986. LSS administreras av kommunen.

Om föräldrar exempelvis anser att deras barn behöver personlig assistent i skolan, och inte får det, bör de först och främst ta reda på vad som står i Skollagen om detta stöd. Men det är inte enkelt gjort. Lagarna är inte skrivna så att man direkt kan se vilka rättigheter man har. De är mer resonerande och övergripande och därmed svåra att tolka. För att förstå vilka rättigheter de innehåller måste man läsa förarbeten till lagarna och domstolsutslag.

Ett ytterligare problem är att man ändrar ständigt i lagarna och inte sällan får dessa ändringar ”dominoeffekt”, andra lagar förändras utan att detta framgår tydligt. Bäst är det om man lyckas skaffa sig en bra kontaktperson som arbetar med de här frågorna, t ex någon person på Försäkringskassan som man alltid vänder sig till.

LSS är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

LSS är avsedd för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet
- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av LSS-handläggaren i kommunen.

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i kommunerna finns informationsbroschyrer om LSS och annat stöd från samhället. RBU, Rörelsehindrade barn och ungdomar har också givit ut en mycket bra informationsskrift om samhällets stöd. Den heter "Rättigheter/möjligheter".

-Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel "Information från försäkringskassan", sa Anna Lindfors.

Information från försäkringskassan

Handledare Gunnel Hagberg, Försäkringskassan, Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **mer-kostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (102 500 kr/år, 2008), tre fjärdedels (76 875), halvt (51 250) och en fjärdedels (25 625). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan den unga människan själv, eventuellt, erhålla handikappersättning.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättningen kan utgå maximalt 120 dagar/år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet, sa Gunnel Hagberg.

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar
e-post: sos.order@special.lagerhus.se
internetadress: www.sos.se/smkh

Center för små handikappgrupper, Danmark
internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder
internetadress: www.frambu.no

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter
internetadress: www.nlm.nih.gov/

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). Internetadress:
www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Peder Rasmussen
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
413 65 Göteborg
Tel- 031- 343 40 00

Logoped Gunilla Thunberg
DART
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Kruthusgatan 17
411 04 Göteborg
Tel: 031- 739 80 87

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve
Lyckans backe
Lerkilsvägen 167
434 93 Vallda

Handläggare Gunnel Hagberg
Funktionshinder
Försäkringskassan
405 12 Göteborg

Överläkare Lars Gelandér
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Barnläkare Britt-Marie Anderlid
Karolinska sjukhuset
CMM L8:02
171 76 Stockholm
Tel: 08- 517 700 00

Psykolog Kit Wadensjö
Täby habiliteringscenter för barn och ungdomar
Kemistvägen 8
183 79 Täby

Psykolog Stefan Blomberg
Ryttarstigen 15
618 30 Kolmården
Tel: 011-39 24 70

Specialpedagog Ann-Catrin Röjvik
socioonom Anna Lindfors
specialpedagog Astrid Emker
socioonom Anders Sandegård
Ågrenska
Box 20 58
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Övertandläkare Marianne Bergius
logoped Åsa Mogren
tandsköterska Lena Gustafsson
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

