

ÄDELFORNS FOLKHÖGSKOLA  
Läsåret 2010/2011  
Handledare Monica Sjöblom

# Fragile-X



Mattias Josefsson  
Vårterminen 2011

## Sammanfattning

Syftet med detta arbete är att jag vill sprida kunskap om diagnosen Fragile-X syndrom till så många som möjligt till exempel assistenter, lärare och andra nyfikna då detta syndrom är väldigt sällsynt finns det inte så mycket information som man kanske behöver. Jag har använt mig av Nyhetsbrev från ett ställe som heter Ågrenska där läkare, docenter, barnläkare, psykologer, pedagoger med mera informerar om just Fragile-X syndrom. Innehållet i detta arbete kommer från Ågrenskas nyhetsbrev och det beskriver vad diagnosen är, vilka symptomen är, vad syndromet innebär för personen som fått diagnosen och för anhöriga. Det innehåller även intervjuer med en anhörig och en assistent.

Fragile-X är en diagnos man ärver av sina föräldrar och för att enkelt säga vad det är så är X-kromosomen skör, Fragile-X. Syndromet är vanligare hos pojkar/män än vad det är hos flickor/kvinnor då kvinnor har två X-kromosomer och män en X och en Y-kromosom. Den då friska kromosomen hos kvinnan kompenserar den sköra. Barn och vuxna med Fragile-X har ofta utvecklingsstörning och autism. Läs mer om detta och mycket mer nyttiga saker i mitt arbete om Fragile-X.

<b>Innehållsförteckning</b>	<b>Sida</b>
1. Inledning	4
1.1 Ämnesval	4
1.2 Bakgrund	4
1.3 Syfte/problembeskrivning	4
1.4 Metod	4
2. Fragile-X	5
2.1 Vad är Fragile-X?	5
2.2 Diagnostik	6
2.3 Genetik	6
2.3.1 Symptom	7
2.4 Medicinsk information	8
2.5 Tand- och munhälsa	8
2.6 Autismspektrumstörning	9
2.7 Neuropsykologisk/pedagogisk utredning	9
2.8 Fragile-X syndromet under småbarns åren och första skolåren	10
2.9 Behandling	11
2.10 Familjesituationen och syskonrollen	11
2.11 Samhällets stöd	12
2.12 Förenings information	13
2.13 Intervjuer anhörig och assistent	13
3. Intervjuer med anhörig och assistent	14
4. Analys	15
5. Egna synpunkter (slutdiskussion)	16
Källförteckning	
Bilaga 1: Intervjufrågor	

# 1. Inledning

## 1.1 Ämnesval

Jag har valt att fördjupa mig i diagnosen Fragile-X.

## 1.2 Bakgrund

Jag vill skriva om detta för jag har jobbat med en person som har denna diagnos och den är väldigt ovanlig och det är väldigt få personer som har detta. Eftersom denna diagnos är så ovanlig tycker jag att det är viktigt att belysa denna så assistenter, boendehandledare, lärare och elevassistenter i alla fall får en allmän bild av diagnosen och att jag själv vill lära mig mer om den. Mina tidigare kunskaper är inte stora. Jag vet att det handlar om X-kromosomen som är felaktig på något sätt och att personen i fråga knappt har någon verklighetsbild överhuvudtaget utifrån mina egna erfarenheter.

## 1.3 Syfte/problembeskrivning

Det jag vill uppnå med detta arbete är att själv få mer kunskap om diagnosen och även att sprida den kunskapen. Mina syften är:

- Att få ökad kunskap om diagnosen
- Att förmedla denna kunskap till assistenter, boendehandledare, lärare och elevassistenter
- Att belysa assistentens roll
- Att försöka få en helhetsbild över boende, skola, fritid och familjeförhållanden

## 1.4 Frågeställningar

- Vad är Fragile-X?
- Vad innebär diagnosen?
- Vilka är symptomen?
- Hur är det att arbeta med en person som har Fragile-X?
- Vilka är konsekvenserna i skolsituationen, boendet och familjen?
- Vad krävs av en assistent?
- Hur är det att vara förälder till ett barn med diagnosen?

## 1.5 Metod

För att få mina svar har jag använt mig av litteraturstudier, Internetsidor, film och intervjuer. För att sprida kunskapen till assistenter, boendehandledare, lärare och elevassistenter ska jag försöka framställa en liten handbok eller ett mindre kompendium.

## 2. Fragile-X

### 2.1 Vad är Fragile-X?

I varje människas kropp finns det celler, och alla har en cellkärna som innehåller arvs massa, som är kromosomer. En ”normal” människa har 23 kromosomer i dubbel uppsättning, alltså 46 kromosomer, och det är lika för män och kvinnor. Det som skiljer män och kvinnor åt är att männen har en X och en Y kromosom, medan kvinnor har två X kromosomer.

Fragile-X syndromet beror på att man har fått en förändring på arvs massan från X-kromosomen. Hos kvinnor finns förändringen på en av X kromosomerna, medan män bara har en X kromosom och då ger förändringen stor effekt. Således har kvinnor med Fragile-X en frisk och en förändrad kromosom vilket gör att sjukdomen oftast är mycket lindrigare än hos män.<sup>1</sup>

Man vet att syndromet har funnits länge och i alla länder på jorden. Första gången det beskrevs var 1969, av läkaren H Lubs. Han hade upptäckt att kromosomen såg skör ut, som att den skulle gå av. Sedan tog det drygt 20 år innan man hittade förändringen i mer detalj på så kallad DNA-nivå, där mönstret för kroppens funktioner och kroppens uppbyggnad finns. Nu vet man att Fragile-X är i ett speciellt arvsanlag, en gen som kallas FMR1-genen. Förändringen, mutationer som de även kallas, i genen kan vara i olika storlekar. När den har nått en viss grad, en fullmutation, får man diagnosen Fragile-X. Innan den graden kan man vara anlagsbärare och ha en mindre förändring, även kallad premutation, som inte ger några symptom alls.

Fullmutation ärver man alltid från mamman och i sådana fall

- är det 50 % risk att en pojke får Fragile-X vid varje graviditet
- är det 50 % risk att en flicka ärver en fullmutation vid varje graviditet. Flickans symptom kan då variera från att vara helt frisk till symptom som motsvarar en pojke med fullmutation.

Friska anlagsbärande män

- ger alltid en premutation till sina döttrar
- ger alltid en normal Y-kromosom till sina söner

Män med Fragile-X (en fullmutation)

- ger alltid en normal Y-kromosom till sina söner
- ger alltid en förändrad X-kromosom till sina döttrar.

För att sammanfatta lite:

- *en fullmutation* ärvs alltid från mamman, som för de mesta är frisk. Flickan som ärver fullmutationen har en risk på 50 % att få symptom som varierar i svårighetsgrad. Variationen beror på olika grad av kompensation från den friska X-kromosomen. 50 % av pojkarna ärver den muterade kromosomen och får Fragile-X. Alla pojkar som får en fullmutation får symptom och dem varierar i svårighetsgrad från person till person.
- *Anlagsbärande män* (premutation eller fullmutation) ger alltid en premutation till sina döttrar. Sönerna kan inte ärva någon mutation av sin far då han alltid överför Y-kromosomen till dem.
- *Kvinnor som har en premutation* har en normal utveckling, men kan bli infertila tidigare än normalt, i vissa fall redan innan 40 år.
- *Män med premutation* kan få neurologiska symptom när de blir äldre, efter 50 år.
- *Söner och döttrar* som får mammans friska X-kromosom blir varken sjuka eller

---

<sup>1</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-syndrom,%20vuxenperspektiv%20nr%20320-2008.pdf>

anlagsbärare.

Förändringen i X-kromosomen vid syndromet medför att för kroppen, viktigt äggviteämne, protein, inte produceras som det ska i tillräcklig mängd, som medför symptom av olika slag, så som, inlärningsproblem, utvecklingsstörning, lätt till svår, psykiska symptom som autistiska drag, långvarigt tiggande, ångslan och fysiska symptom så som, låg muskelspänning, överrörliga leder.

## 2.2 Diagnostik

Om en pojke i fyra-femårsåldern kommer till sjukhuset med en remiss för att genomgå en utredning av till exempel frågeställningarna; inlärningssvårigheter, utvecklingsstörning, autism eller kommunikationsproblem inleds utredningen med att man pratar med föräldrarna för att ta reda på om de finns några ärftliga sjukdomar i släkten eller om pojken har bröder, systrar eller kusiner som har problem av något slag. Sedan kopplar man in en psykolog som utreder om barnet är sen i utvecklingen och en barnneurolog utreder om pojken har någon form av autistiska drag som till exempel svårigheter i umgänget med andra barn. Denna utredning kan visa om pojken har en utvecklingsstörning och ADHD, som är en symptombeskrivande diagnos där hyperaktivitet och uppmärksamhetsstörning är stort. Dessa två diagnoser är ingen orsaksdiagnos utan det är symptombeskrivande diagnoser. Om barnet dessutom har små tecken i muskulaturen och i annan vävnad kan man då börja fundera på om det kan handla om Fragile-X. För att få svaret om pojken har Fragile-X gör man ett enkelt blodprov så har man svaret.

De pojkar som har Fragile-X har inte automatiskt autism, men det är en ökad risk. Det kanske är cirka hälften av alla pojkar/män med Fragile-X som har autism eller ADHD. De vanligaste problemen då kan vara att titta folk man pratar med i ögonen, problem med arbetsminnet eller att man har svårt i umgänget med andra barn för man inte förstår den sociala koden.<sup>2</sup>

Alla de pojkar som har syndromet har en utvecklingsförsening eller en utvecklingsstörning som varierar allt mellan lindrig och svår. En del av flickorna som har syndromet, en av tre, har en måttlig utvecklingsstörning med stor ångslan, de andra, en av tre, kan ha inlärningssvårigheter och den sista en av tre inga symptom alls. Det som är lika mellan flickor/kvinnor och pojkar/män är att de ofta har låg muskelspänning, stora öron och överrörliga leder.

## 2.3 Genetik

I kroppens DNA-molekyler finns all information som kroppen behöver för utveckling och funktion. Informationen är lagrad i 23 par kromosomer som innehåller cirka 30 000 gener. Varje enskild gen utgör ett mönster för produktionen av ett speciellt äggviteämne som kroppen behöver. Vid befruktning kommer 23 kromosompar från mannen och 23 kromosompar från kvinnans ägg. Ett av kromosomparen är våra könskromosomer, XX för kvinnor och XY för män. Den enda befruktade äggcellen delar sig flera miljoner gånger och varje gång ska DNA-spiralen kopieras med all information och sen kopieras till den nya cellen. Om det blir en felläsning vid kopieringen, eller vid embryot kan detta leda till en allvarlig sjukdom. I X-kromosomen finns det många viktiga gener som har betydelse för bland annat hjärnans utveckling.<sup>3</sup> 1969 märkte man att en del barn med utvecklingsstörning hade ett märkligt utseende på X-kromosomen. Den nedre delen såg annorlunda ut, den såg skör ut, därav namnet Fragile-X syndromet. Med gemensamma kliniska fynd kom man fram till diagnosen Fragile-X-syndromet. Inte förrän 1991 identifierade man och kartlade vilken gen på kromosomen som orsakat syndromet, något som har underlättat diagnostiseringen väldigt mycket. Fragile-X genen är en av de många gener på X-kromosomen som kan ge utvecklingsstörning och det är också

---

<sup>2</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-syndrom,%20vuxenperspektiv%20nr%20320-2008.pdf> 20/5 2011 16.03

<sup>3</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> 20/5 2011 16.06

detta som är orsaken till att det är vanligare att pojkar har utvecklingsstörning än flickor.

Den muterade, förändrade, genen på X-kromosomen har beteckningen FMR1, delen på kromosomen där den finns kallas Xq27. Mutationen som blir är en så kallad trinukleotidexpansion, det är en upprepning av tre byggstenar i DNA-molekylen som har ökat i storlek. I ett normalt fall upprepas byggstenarna CGG 6-54 gånger i det kända området. Men innan mutationen blir en fullmutation (mer än 200 upprepningar) kallas den premutation som upprepar sig 50-200 gånger. En premutation är instabil och den ökar ofta i storlek när den överförs från mamman till barnet.<sup>4</sup>

När genen CGG har 200 upprepningar eller mer är den helt avstängd och inget av det specifika protein genen är mönster för kan tillverkas. Vid en premutation produceras fortfarande en liten del av det protein som behövs och bäraren av premutationen får därför inte lika tydliga symptom. Förut ansåg man att människor med en premutation var friska, men enligt nya studier visar det att det finns en ökad risk för män med premutation att få olika neurologiska symptom och att kvinnor med en premutation har ökad risk att få menopaus för tidigt.

Friska män som är anlagsbärare (med premutation) överför alltid en premutation till sina döttrar. För att få en fullmutation ärver man den från mamman, pojkar blir då alltid sjuka. Det är slumpen som avgör om flickor får en fullmutation och blir sjuka.

Eftersom Fragile-X syndromet är en X-bunden ärvd störning, betyder det att det räcker att en av föräldrarna bär på anlaget för att syndromet ska föras vidare till barnet. Som regel har bärare av en Fragile-X premutation få symptom. Statistiskt sätt får ungefär hälften av söner syndromet av sina fullmutationsbärande mammor och resten av hälften blir friska då de ärver den friska X-kromosomen från mamman. Hälften av döttrarna blir friska eller bärare av syndromet och de för störningen vidare till nästa generation. Det betyder att Fragile-X syndromet kan "hoppa över" generationer. En pojke kan aldrig ärva syndromet från sin pappa då han alltid ärver Y-kromosomen från pappan och X-kromosomen från mamman. Kvinnor med syndromet och premutation är friska, men de kan ha en ökad risk för tvillinggraviditet och för tidig menopaus.

De senaste åren har det varit möjligt att ställa diagnosen med ett moderkaksprov. De nya metoderna för att diagnostisera Fragile-X syndromet är både säkra och snabba, men man måste söka efter just Fragile-X genen. Man får alltså inget besked vid ett fostervattensprov.<sup>5</sup>

### 2.3.1 Symptom

De symptom som förekommer vid Fragile-X syndrom är begåvningshandikapp, psykiska och fysiska symptom.

- *Pojkarnas begåvningshandikapp* varierar alltid från lätt till svår utvecklingsstörning.
- *Flickornas begåvningshandikapp* är lindrigare:
  1. 1/3 har inga symptom
  2. 1/3 har inlärningsproblem
  3. 1/3 har en måttlig utvecklingsstörning
- *Psykiska symptom* är:
  1. autistiska drag (sämre ögonkontakt, stereotypier, hyperaktivitet främst hos pojkar)
  2. mutism, d v s långvarigt tigrande, främst flickor
  3. ängslan, främst hos flickor
- *Fysiska symptom* är:
  1. låg muskelspänning
  2. stora ögon

<sup>4</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> 20/5 2011 16.06

<sup>5</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> 20/5 2011 16.06

3. stora testiklar
4. övertänjbara leder
5. otiter (öroninflammation)
6. skelning

Under spädbarnsperioden är det inte ovanligt med bindvävsproblem, till exempel gomspalt, klumpföt och ledluxationer. Även reflexus, de vill säga att barnen kräks upp maten, är mycket vanligt förekommande. Många av barnen med syndromet har hypotoni, låg muskelspänning och väldigt ofta återkommande öroninflammationer.<sup>6</sup>

## 2.4 Medicinsk information

Fragile-X är en ärftlig sjukdom som orsakas av en specifik avvikelse på X-kromosomen. Detta medför olika grader av psykisk utvecklingsstörning som ofta är i kombination med autism eller autistiska drag och även vissa utseendemässiga drag. Den frågan man kanske ställer sig är vad som beror på autism och vad som beror på syndromet när de gäller de svårigheterna som barnet har. Störningen är i de flesta fall mer tydlig hos pojkar/män än vad den är hos kvinnor. Det kan bero på att kvinnor har två X-kromosomer, så den andra friska kompenserar den sjuka kromosomen i viss mån. En man har en X och en Y-kromosom så där finns inget som kompenserar där.

Fragile-X syndromet är den vanligaste, näst efter Down syndrom, kromosomavvikelsen som är orsak till psykisk utvecklingsstörning hos pojkar. 1/4000 pojkar som föds med utvecklingsstörning har den orsakad av Fragile-X. Siffran för flickor är 1/6000. En premutation finns hos 1/800 män och hos 1/250 kvinnor.<sup>7</sup>

## 2.5 Tand- och munhälsa

Barn med Fragile-X kan ha stora problem med sin munhälsa då man kanske inte får tillåtelse att borsta deras tänder, men variationen är stor. Det finns barn som inte alls har några problem med det. I matsituationen kan det förekomma att barnen sätter maten i halsen, har svårt att svälja och att det tar tid för dem att äta. Några kan även ha problem med överkänslighet i och kring munnen.

Andra vanliga problem eller avvikelser vid Fragile-X är:

- Hög och smal gom
- Bettställningsfel
- Trångställning
- Problem vid tandvårdsituationen

I vissa fall kan barnet få stora problem när tandvård ska utföras. Det är därför väldigt viktigt att man gör förebyggande tandvård i tidig ålder, så barnet slipper få karies och tandlossning.<sup>8</sup>

Mun-H-Center är ett nationellt kunskapscenter för sällsynta diagnoser. I deras uppgifter ingår bland annat att samla in och sprida information om problem som har med munnen att göra, vid till exempel Fragile-X, som att prata och äta. Något mer som är vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom är att de har bettavvikelser, dreglingar och behov av särskild munvård.<sup>9</sup>

Mun-H-Center har lite mer åtaganden såsom, utbildning, handledning, konsultation, i viss mån behandling, forskning och metodutveckling. För mer information besök [www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se). Mun-H-Center har ett samarbete med Ågrenska och informerar på deras familjevistelser. När de

<sup>6</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> 20/5 2011 16.06

<sup>7</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> 20/5 2011 16.06

<sup>8</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> 20/5 2011 16.06

<sup>9</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-syndrom,%20vuxenperspektiv%20nr%20320-2008.pdf> 20/5 2011 16.03

var där gjorde de en enkel undersökning och en bedömning av deltagarnas tand- munhälsa och även bettstatus. Resultatet därifrån visar att det finns ett behov av förstärkt förebyggande tandvård för att minska problemen med tand- och munhälsa. Det kan även förekomma bettfel i form av underbett och överbett som kan medföra svårigheter att tugga och svälja.

Vid större problematik, som vid trångställning av tänderna, kan de vara så att vuxna med Fragile-X får hjälp av specialisttandvården.

## **2.6 Autismspektrumstörning**

I detta begrepp som är väldigt brett ingår a/ autismliknande tillstånd, b/ autistiska syndrom och c/ Aspergers syndrom. Begreppet autistiska drag används även, men det är när man inte vet om man ska kalla problemen a, b eller c, men det är ingen diagnos.

*Autistiskt syndrom* är:

1/ svårigheter med social ömsesidighet, svårigheter att integrera socialt

- bristande förmåga att använda ögonkontakt, ansiktsuttryck, kroppshållning eller gester
- svårigheter att skapa kompisrelationer med jämnåriga, de flesta vill, men kan inte
- brist på att vilja dela glädje, intresse och aktiviteter
- brist på social eller känslomässig ömsesidighet

2/ svårigheter med verbal och icke verbal kommunikation, kvalitativ nedsatt förmåga att kommunicera

- sen talutveckling utan kompenserande gester
- problem att inleda och föra samtal
- stereotyp tal, upprepningar eller egna ord
- brist på låtsaslek eller imitativ lek, är åldersrelevant

3/ begränsade repetitiva och stereotypa mönster i beteende, intresse och aktiviteter

- fixering vid ett eller flera begränsade intressen
- oflexibla, fixerade vid speciella rutiner och ritualer
- stereotypa motoriska manér
- fascination inför delar av saker, luktar, smakar, slickar.

För att kunna få diagnosen autistiskt syndrom måste man ha minst sex av de 12 ovanstående symptom. Funktionsnedsättning samt försening eller abnorm funktion måste man ha ett av de tre ovanstående områdena före tre års ålder. Viktigt att komma ihåg är att symptombeskrivande diagnoser som autism kan ändras med åren.<sup>10</sup>

## **2.7 Neuropsykologisk/pedagogisk utredning**

I denna utredning ingår begåvnings- och utvecklingsbedömning, utvecklingsmässig anpassningsförmåga, kommunikation, social interaktion och beteende. Det är lite olika vad som ingår i utredningen, det beror till viss del på varifrån barnet kommer. Bland annat tittar man på grundläggande färdigheter såsom aktiviteter i det dagliga livet, ADL, lek och fritid och sociala färdigheter. Alla de uppgifter som fås ställs samman i relation till begåvning, utveckling och hur barnen använder sina förmågor och färdigheter.

En utvecklingsbedömning görs till dess att barnet är i tre- årsåldern och är något bredare än en begåvningsbedömning som innehåller språkliga och ickespråkliga uppgifter och bedömning av motorik och ADL. För att utföra en utvecklingsbedömning av barn 0-2 år används Griffiths skala 1 och för att göra en utvecklingsbedömning av barn 2-8 år används Griffiths skala 2. Skalorna omfattar motorik, personligt och socialt beteende, hörsel och tal, samordning öga och hand,

<sup>10</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> 20/5 2011 16.06

preformance (icke verbala uppgifter) och praktiskt resonerande, den senaste är enbart för skala 2.<sup>11</sup>

För begåvningsbedömning av barn från två års ålder upp till vuxen ålder använder man Wechlerskalorna: För begåvningsbedömning barn 2-7 år: WPPSI-3, begåvningsbedömning av barn 6-16 år: WISC-3 och begåvningsbedömning av barn 16 år och upp: WAIS-3. I dessa tre tester ingår en verbal och en icke verbal del där man bedömer barnets språkliga och ickespråkliga förmåga och helhet. I testerna WPPSI, WISC och WAIS ingår det en språklig del som innehåller information, förståelse, aritmetik, ordförråd, likheter och en icke språklig del med bland annat figur-sammansättning. Summan av dessa tre test ger en uppfattning om barnets utvecklingsnivåer, förmågor utifrån deras faktiska ålder. Man får även ut en utvecklingskvot/begåvningskvot, IQ/UQ. Barn som har Fragile-X har ofta en måttlig utvecklingsstörning som innebär att en IQ mellan 35-50.

Något som spelar stor roll när man gör dessa testar är testsituationen. Om flera faktorer stämmer in, så som, ett nästan kallt rum, som innebär att uthållighet och fokusering blir bättre än i rum med massa saker som distraherar. Barnets motivation till att utföra testen spelar även en stor roll. Om man tror att specifika testområden kan behöva göras för att ställa en diagnos, till exempel öga/handkoordination, perception, impressiv språkförmåga och uppmärksamhet. Om man misstänker att barnet har autism kan man använda särskilda test som innehåller till exempel planering och strukturering, theory of mind och central coherence. Theory of mind handlar om förmågan att förstå att andra människor har egna tankar och egna önskningar med mera, och det utvecklas från fyra års ålder. Central Coherence handlar om att ha en helhetssyn och inte bara uppfatta detaljer. Man kan även använda sig av ADOS, Autism, Diagnostic Observation Scale, för att bedöma om barn i alla åldrar har autism.<sup>12</sup> När man har gjort en utvecklingsbedömning en generell utvecklingsnivå, styrkor och svagheter bestäms på individuell nivå, som också är en förutsättning för en pedagogisk planering. När inte Griffiths test fungerar för att göra en pedagogisk bedömning, används istället PEP, Psycho Educational Profile, för barn som är upp till sju års utvecklingsnivå. PEP-testet är inte ett begåvningsstest, utan man kan bedöma utvecklingsnivån med testet när det gäller olika funktioner så som:

- imitation
- perception (förmåga och varseblivning)
- finmotorik
- grovmotorik
- öga/handintegration
- ickeverbal kognition
- verbal kognition

Med PEP-bedömningen får man en utvecklingsprofil där man ser vad barnet kan, inte kan och vad det är på väg att lära sig. Resultatet ligger som grund för en utvecklingsinriktad angreppsvinkel för det enskilda barnet, där utgår man från de färdigheter barnet är på väg att lära sig.

## 2.8 Fragile-X syndromet under småbarnsåren och första skolåren

I småbarnsåren har barn med Fragile-X oftast problem med språkförsvning, motorisk utvecklingsförsvning, sömnproblem och autismspektrumstörning. Under första skolåren är problemen oftast begåvningshandikapp, minskad hyperaktivitet, ökad oro, ångslan och tvång.

Många av barnen mår bäst av att gå i en vanlig klass med extra stöd. Eftersom det är vanligt att de härmar beteende är bra att de härmar bra beteende än dåliga. Andra barn har större problem och behöver då ha särskolans pedagogik. De faktorer som kan förbättra skolsituationen är bland annat, att barnet sitter längst fram i klassrummet, får visuellt och auditivt stöd, att miljön är lugn, att man tar vara på barnets starka sidor och intresse och klara och tydliga rutiner.

<sup>11</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> 20/5 2011 16.06

<sup>12</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> 20/5 2011 16.06

## 2.9 Behandling

Förr rekommenderade man att behandla med folsyra, en sorts B-vitamin, men nu är de flesta experter tveksamma till denna behandling eftersom forskning inte visat att de har någon effekt. Om barnet har en starkt uttalad hyperaktivitet kan det vara befogat att prova centralstimulerande medicin som Amfetamin eller Ritalina.

## 2.10 Familjesituationen och syskonrollen

Att klara av och bemästra en familjesituation som startar i kaos när man får ett barn med ett ovanligt funktionshinder är en process utan några självklara lösningar. Det ställs stora krav på att drivkrafter för att finna förändringen för att gå från kaos till bemästring och en insikt om vad som behöver göras. Processen är sällan enkel och rätlinjig. När man tycker att man precis hittat rätt lösning så kan man av olika skäl att falla tillbaka i kaos igen.

*Kaossituationen* innebär ofta

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

*Vändpunkten* kan komma

- genom egna kritiska reflexioner, eller med hjälp av assistent
- med tiden
- på grund av ökad egenkompetens
- när barnet mår bättre<sup>13</sup>

Vändpunkten kan även komma genom meningsskapande normalitet, livskunskap/lärande och ny säkerhet.

Bemästring betyder att man skaffat sig en kontrollerad struktur på sitt liv. Det finns olika strategier för bemästring, angripa problemet. Ett sätt att bemästra det är att fokusera på ett problem i taget och finna lösningar som fungerar för just dig. Sen finns det ett annat lite mindre konstruktivt sätt och det är att undvika allt som har med sjukdomen att göra. Ett sista är att bara stå ut med situationen.

Kunskapen om barnets funktionshinder har stor betydelse när det gäller att hantera vardagliga problem som har samma med barnets funktionshinder. Man kan säga att ett intensivt kunskapsprogram kan vara till stor hjälp för föräldrar, särskilt pappor och heltidsarbetande föräldrar av båda könen.

En syskonrelation är den i allmänt längsta relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på många faktorer, men diagnosen och allvarligheten av den spelar stor roll.

*Exempel på* vad syskon ofta uttrycker som viktigt vid syskonsamtal:

- att bli sedd för den man är och inte bara jämförd
- förstå vad funktionshindret innebär och beror på
- att bli inläppt och delaktig (eftersom det är en familjeangelägenhet när ett barn har ett funktionshinder
- att få hjälpa till eller slippa hjälpa till
- få uppskattning när man anstränger sig
- bara få vara barn och inte ha för stora krav på sig

<sup>13</sup>

<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> sidan 21 20/5 2011 16.06

- få egen tid med föräldrarna
- få vara ifred, inte bli störd och ha sina saker ifred
- slippa behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt
- kunna ta hem kompisar

Ofta uttrycker syskonen ”svåra” känslor som de så bra som möjligt försöker förhålla sig till, som skam, skuld, oro, rättvisa/orättvisa, bekymmer/omsorg och kränkningar. Syskonen vill ofta prata om hur det kommer att bli sen när föräldrarna inte finns i livet längre.<sup>14</sup>

## 2.11 Samhällets stöd

Av en förälder krävs de ofta mycket arbete för att ta reda på vilken hjälp man har rätt till, var man söker hjälpen och eventuellt överklaga de beslut som fattas. Det tar mycket tid och kraft och det krävs ofta en del kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få den hjälp och stöd man har rätt till. Det bästa man kan göra då som förälder är att hitta en person som kan hjälpa till med detta, till exempel en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan.

*Lagstiftning för alla* är lagar där

A/ kommunen tillhanda håller stöd och hjälp som till exempel

- skollagen
- socialtjänstlagen, SOL

B/ *landstingen* tillhanda håller stöd och hjälp som till exempel

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

Här ingår bland annat habilitering, psykiatrisk stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel och sjukresor med mera

- Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring

Utöver dessa lagar finns LSS, Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade och den är en ”pluslag” som tillkom 1994 och ersatte omsorgslagen som kom 1986. Om barnets föräldrar vill att deras barn ska ha personlig assistent i skolan, och inte får de, bör man ta reda på vad som står i Skollagen om stödet. Vilket inte alltid är så lätt då lagarna inte är skrivna på ett sådant sätt så man ser vilka rättigheter man har. Lagarna är mer resonerande och övergripande, alltså svåra att tolka.

LSS är en rättighetslag vilket betyder att man kan överklaga beslut som fattas enligt LSS-lagen. Lagens avsikt är att ge människor med funktionshinder en möjlighet att leva ett så normalt liv som möjligt. Ansökan lämnar man in till en LSS-handläggare på kommunen. Lagen är avsedd för tre särskilda personkretsar som delas in i tre grupper. Första gruppen är: personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd. Personkrets två innefattar personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, orsakat av yttre våld eller kroppslig sjukdom. Den tredje och sista personkretsen gäller person 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 sistnämnda personkretsen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen pratas det som tio rättigheter:

- Rådgivning och annat personligt stöd
- Personlig assistent
- Ledsagarservice
- Kontaktperson
- Avlösarservice i hemmet
- Korttidsvistelse utanför hemmet

<sup>14</sup>

<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> 20/5 2011 16.06

- 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.<sup>15</sup>

I varje fall görs en individuell bedömning av kommunens LSS-handläggare. Som förälder ska man alltid göra en skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut, det ska också vara skriftligt så man eventuellt kan överklaga beslutet om man inte är nöjd.

## **2.12 Föreningsinformation**

Det finns en förening som heter Föreningen Fragile-x. Det är en riksförening som inte har några lokala avdelningar. Den bildades 1999 och innan dess var många av medlemmarna med i en intressegrupp inom Föreningen Autism. Föreningens syfte är att stödja, informera samt att anordna gemenskapsfrämjande aktiviteter för att utbyta erfarenheter. Föreningen ska även sprida kunskap om Fragile-X, dess symtom och konsekvenser. Föreningen vill även stödja forskning och bevaka medlemmarnas gemensamma intressen i samhället.

En gemensam erfarenhet bland familjer som har barn med Fragile-X är att kunskapen om just Fragile-X är mycket bristfällig, inom vissa viktiga områden. Det gäller först och främst personal inom skola, vård och omsorg, personer som föräldrar eller andra människor den funktionshindrade möter dagligen och är beroende av. Internet adressen till föreningen är: [www.Fragilex.se](http://www.Fragilex.se)<sup>16</sup>

<sup>15</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> sidan 27 20/5 2011 16.06

<sup>16</sup> <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> 20/5 2011 16.06

### 3. Intervjuer anhörig och assistent

*Anhörig:* Jag har intervjuat en mamma med tre barn som har Fragile-X, 2 pojkar och 1 flicka. Pojkarna är födda 1993 och 1995 och flickan är född 2001. Alla tre barnen har en fullmutation, men bara pojkarna har symptom.

Sonen som är född 1993 har tydlig utvecklingsstörning vilket är vanligt när man har en fullmutation, första barnet går på träningskola.

Pojken som är född 1995 har en fullmutation med en mosaik variant (mosaik). Det betyder att han inte har Fragile-X i alla celler. Han har en mycket lindrigare form av Fragile-X, men detta är inte samma för alla som har mosaik. Han klarar mycket mer än sin bror och går på särskola.

Som anhörig har det tagit mycket tid och energi för att förstå första sonen och hjälpa honom så bra som möjligt. Idag är allt på plats och det fungerar jättebra. Mamman tillägger att det är speciellt att få ett utvecklingsstört barn.

På första sonen märkte de att det var något fel redan vid födseln. De upptäckte aldrig själva att det var Fragile-X förrän han var 8 år då en läkare såg till att han testades för det. Han hade inte så tydliga symptom så det var svårt att se. Sedan han fått diagnosen testades också hans syskon.

När första sonen föddes var han slapp i kroppen, sög dåligt på bröstet och utvecklades sent, talet var snubblande och sent även gången var sen. Han tog inte emot sig när han föll och hade blöja till han var sex år. Än idag upprepar han mycket när han pratar och har en över- och underkänslighet i sinnen (problem med den sensoriska integrationen) och dålig balans.

Första barnet började skolan ett år senare och gick i vanlig klass upp till femman med assistent. Detta är ovanligt för barn med Fragile-X men det gick med en engagerad lärare, en förstående rektor och en bra assistent. Idag går han på särgymnasiet men på träningskolenivå, vilket betyder att han har en lägre nivå.

Andra barnet som har lindrigare symptom gick i vanlig klass fram till sexan, under den tiden hade han extra hjälp i matte och svenska, sedan gick han över till särskolan. Från första till sjätte klass behövde han ingen assistent. Idag har han fortfarande svårigheter med läsning och skrivning. De hjälpmedel och den pedagogik som används eller har använts är teckenkommunikation från tre års ålder till dess att talet kom. De hade ingen träning hemma, men det finns de i föreningen som har det. De har inte använt någon speciell pedagogik men de har haft stor nytta av en förklaringsmodell som kallas Sensory Integration Dysfunction (SID). Den beskrivs med att sinnen inte samspelar.

Alla barnen bor hemma på heltid. Det finns de familjer inom föreningen som har korttidsboende för sina barn. Familjen vill att första barnet ska flytta till gruppboende när han slutat gymnasiet år 2013.

Alla anhöriga visste att första barnet inte utvecklades som han skulle så det var skönt att få reda på vad det berodde på. Det var jobbigt att det inte gick att bota, men skönt att ha det att "skylla på".

Mamman i familjen är anlagsbärare, hon berättade för släkten.

- "Min bror har testat sig, han skulle kunna ha gett anlaget till sin dotter, men han bär inte på anlaget. Mina kusiner och mostrar tänker inte testa sig".

*Assistent:* - "Symptomen hos brukaren är: stressig, (förr) problem med sociala situationer svårt att ta ett nej blir då irriterad och går undan en stund. Har autistiska drag då vi ändvänder oss av schema så brukaren vet vad som händer under dagen.

Han har utvecklats mycket de senaste åren och har en stor egen vilja om vad som önskas göra eller

om det t.ex. ska inhandlas något. Han talar då i "gåtor" och inte rakt ut men vi har lärt oss att förstå detta och det han önskar blir då oftast uppfyllt. Han har tränats mycket på de sociala bitarna som t.ex. restaurangbesök. Vi började med en restaurang där det inte fanns så mycket folk och nu kan vi gå på en fullsatt restaurang utan några större problem. Han åker på disco, länsdanser och även teater.

Han pratar om allt och ingenting hela tiden men vi säger numera till om det blir för mycket av detta och det tas ganska bra, men i början var det svårt.

Att arbeta med en person med Fragile-X är mycket intressant och det händer saker hela tiden och vi lär oss nytt varje dag på jobbet. Det kan bli stressigt och det finns inte en lugn stund i dess närvaro utan allt går undan i 100 hela tiden. Som personal måste man vara lugn och ta vara på allt man kan om Fragile-X och kunna mycket om TEACCH och om hur mycket det hjälper dem i vardagen.”

## 4. Analys

De uppgifter jag fått genom att använda Internet och intervjuer har gjort att jag fått svar på så gott som alla mina frågeställningar och mitt syfte med arbetet. Eftersom jag har haft lite knappt med tid mot slutet har jag inte riktigt hunnit få svar på vad som krävs av en assistent. De fakta jag har samlat in säger detsamma har kommit fram i rapporten att informationen om Fragile-X är väldigt liten och begränsad om man inte vet var man ska leta efter den. Det säger även att om man inte har symptom kan man ändå vara anlagsbärare av generna och ge det till nästa generation.

## 5. Egna synpunkter (slutdiskussion)

Arbetet har varit svårt att jobba med då jag har inte haft så stora tillgångar till fakta då Fragile-X är en väldigt ovanligt diagnos och lite fakta och information finns. De fakta och den information jag fått tag på har varit väldigt bra och nyttigt att läsa. Jag har lärt mig väldigt mycket nytt om diagnosen. Det lilla jag visste innan var ingenting mot det jag nu har lärt mig. Jag har bland annat lärt mig en hel del om ärftligheten, diagnosen i sin helhet, hur det är att ha Fragile-X i småbarnålder och vilka besvär man kan ha förutom den sköra X-kromsomen som funktioner i och kring munnen.

Jag hoppas att jag kan få ut detta till så många som möjligt och att det är till nytta för andra assistenter inom skola, daglig verksamhet, boende och personlig assistans.

## Litteratur- och källförteckning

### Internetsidor:

<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-syndrom,%20vuxenperspektiv%20m%20320-2008.pdf>  
20/5 2011 16.03

<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Fragile%20X-06.pdf> 20/5 2011 16.06

<http://www.humanteknik.se/Utbildningsmtrl/3.Psykska%20funktionshinder.pdf>  
12/5 2011 10.48

<http://www.hogrefe.se/Klinisk-psykologi/Utveckling-och-begavningstest/Griffiths-utvecklingsskalor-I-och-II/> 25/5 2011 11.20

### Bild:

<http://www.lookfordiagnosis.com/images.php?term=Fragil+X-syndrom&lang=6&from=56&from2=12> 22/5 2011 16.24

# Bilaga 1

## Intervjufrågor anhörig

Kan du börja med att allmänt beskriva dina söner?

- Hur är det att vara anhörig till ett eller flera barn med Fragile-X?
- Hur och vid vilken ålder upptäckte ni att första barnet hade syndromet?
- Har alla barnen ett fullmuterat syndrom?
- Vilka symptom såg ni?
- Vilka blev konsekvenserna för dagis och skolsituationen, boendet och familjen?
  - 1) Särskola eller intrigerad i ”vanlig” klass?
  - 2) Vilken typ av pedagogik använder i hemma eller i skolan etc.?
  - 3) Bor barnen alltid hemma, eller på korttidsboende eller gruppboende eller liknande?
  - 4) Hur reagerade familjen och anhöriga på beskedet att barnen fått Fragile-X?

## Intervjufrågor assistent

Vill du berätta lite allmänt om brukaren?

- Vilka är symptomen?
- Hur är det att arbeta med en person som har Fragile-X?
- Vad krävs av en assistent?