

# Information om Phelan McDermid syndrom från Kunskapsportalen

Phelan McDermid syndrom kallades tidigare 22q13-deletionssyndrom. Det är en sällsynt diagnos som orsakas av genetiska förändringar i yttersta delen av den långa armen av kromosom 22. Syndromet uppkommer lika ofta hos flickor och pojkar. Gemensamt vid Phelan McDermid syndrom är låg muskelspänning (hypotoni), intellektuell funktionsnedsättning, inget eller försenat tal samt symptom inom autismspektrumstörning.

## Innehållsförteckning

Enkel sammanfattning .....	2
Första tiden med diagnosen .....	2
Fördjupad fakta .....	4
Möt familjer och individer .....	8
Intresseorganisationer .....	9
Kontaktperson .....	10
Stöd för delaktighet .....	12
Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS).....	53
Vård och habilitering .....	53
Hjälpmedel .....	55
Personlig assistans .....	56
Utbildning och sysselsättning.....	56
Boende.....	57
Ekonomiskt stöd.....	58
Anhörigstöd och avlösning.....	58
Ställföreträdarskap.....	59
Olika faser i livet.....	59
Forskning om syndromet .....	62
Europeiska konsensusriktlinjer .....	63
Databaser med aktuella studier .....	66

## Enkel sammanfattning

**Här är information som kan vara till hjälp för den som möter någon med Phelan McDermid syndrom och vill förstå personerna bättre. Informationen är även skriven för att passa yngre läsare.**

- Många personer har svårt att vara stilla och koncentrera sig längre stunder förutom om det handlar om något väldigt roligt. Det är ofta jobbigt med förändringar som att komma till ett nytt ställe eller åka en annan väg än vanligt. Det är bra att få göra samma sak flera gånger för att känna igen och veta vad som ska hända.
- Att inte förstå vad som händer eller kunna förklara vad man menar, kan göra att personen blir arg eller orolig. Förutom vid sådana tillfällen är många som har Phelan McDermid syndrom ofta glada och positiva och gillar att vara med andra människor. Några personer kan ha perioder när de inte mår så bra.
- Många som har Phelan McDermid syndrom använder kroppsspråk, tecken eller bilder för att kommunicera i stället för att prata. Barnen lär sig ofta gå sent och en del personer kan gå korta sträckor men behöver rullstol när de ska gå långt. Andra personer kan cykla, klättra och springa.
- Phelan McDermid syndrom är något man föds med och det är inget som är smittsamt. Personer som har det här syndromet är inte heller sjuka.
- Om du träffar någon som har Phelan McDermid syndrom kan du ta reda på vad den personen gillar att göra. Det är ofta en bra start för att lära känna varandra.

## Första tiden med diagnosen

**Att få veta att ens barn har fått diagnosen Phelan McDermid syndrom kan vara omvälvande. För en del familjer tar det lång tid innan diagnosen fastställts. För andra går det snabbt.**

Många upplever att det är väldigt värdefullt att få kontakt med andra familjer med barn med samma diagnos. Under "Möt familjer och individer" finns bl.a. berättelser om andra personer med Phelan McDermid syndrom och sätt att komma i kontakt med andra familjer. Nationellt Kompetenscentrum anhöriga (NKA) har skapat en [resurs](#) för nyblivna föräldrar till barn med omfattande funktionsnedsättning. Där finns bl.a. berättelser från andra föräldrar om hur de upplevde den första tiden. Även om resursen inte specifikt handlar om att vara förälder till ett barn med Phelan McDermid syndrom, så kan det gå att känna igen sig i de beskrivningar och erfarenheter som delges.

Om möjlighet finns är det också bra att ta hjälp av släkt och vänner. Det kan ibland vara svårt för personer i omgivningen att veta hur de kan ge stöd. Här nedan finns några råd till släkt och vänner som har anpassats utifrån [RSIS \(Rett syndrom i Sverige\) hemsida](#). Det är också viktigt att känna till att samhället kan ge stöd. Se avsnitt "[Samhällsstöd och service](#)".

### **Råd till släkt och vänner**

- Som förälder kan det vara svårt att be om hjälp. Därför behöver du som anhörig fråga, föreslå och boka in.
- Du bör däremot vara trygg och van vid personen med Phelan McDermid syndrom, individens behov och förutsättningar. Ta dig tid och visa engagemang och ansvar.
- Du vill successivt lära dig att kunna vara ensam med din anhörige. Exempelvis: Vilka steg tar vi för att komma dit?
- Fråga vilken dag som passar. Exempelvis: Vilken dag passar det att jag och mitt barnbarn går ut på en promenad?
- Föreslå en aktivitet eller fråga personen vad hen skulle vilja göra. Fråga exempelvis personen: Skulle du tycka att det var kul att vi tillsammans lagade mat till hela familjen någon kväll? Detta frigör ju tid för familjen att kunna umgås och vara tillsammans.

- Fråga när på dygnet familjen skulle uppskatta avlastning. Fråga exempelvis: Vilken dag passar det att jag stannar över natten för att kunna ta hand om mitt syskonbarn som är så morgonpigga?
- Regelbundenhet genom att vara kontaktfamilj. Fråga exempelvis: Vi har hört talas om att det går att vara kontaktfamilj via kommunen. Skulle vi kunna vara det?

## Fördjupad fakta

### Prevalens

Det är ännu okänt hur vanligt Phelan McDermid syndrom är, men uppskattningsvis föds mellan 1:30 000 barn med syndromet. Det finns troligen personer med syndromet som ännu inte har diagnostiserats och förekomsten (prevalensen) är därför osäker.

### Genetik

Förändringarna inom kromosom 22 i region 22q13 påverkar gen SHANK 3. Denna gen styr bindningen av protein som finns i kopplingar mellan nervcellerna (synapser) och är viktig för överföringen av signaler mellan nervcellerna. De kliniska symtomen varierar beroende på storleken av förändringarna.

### Diagnostisering

I ca 75 procent av fallen uppkommer de genetiska förändringarna spontant, så kallat "de novo" och har då inte ärvts av någon förälder. Uppreppningsrisken är då mycket liten. Ibland finns mutationen i en del men inte alla könsceller (mosaicism) hos någon av föräldrarna. Uppreppningsrisken är då fortfarande liten men något större än om mutationen uppkommer de novo. Hos cirka 20 procent av individerna med Phelan McDermid syndrom har föräldrarna en så kallad balanserad translokation. Det innebär att två segment från en kromosom har bytt plats med varandra. Föräldern har oftast inga symtom men uppreppningsrisken är högre. När mutationen är känd kan fosterdiagnostik erbjudas vid nästa graviditet.

### Symtom

Det varierar mycket vilka symtom en enskild person har och hur de yttrar sig. Samtliga symtom förekommer inte hos alla individer. Symtomen kan också vara mer eller mindre

uttalade och de kan också förändras över tid. Här listas vanligt förekommande symtom. Det finns mer information om många av symtomen under avsnittet Hälsa och utveckling.

- **Låg muskelspänning (hypotoni)** visar sig tidigt, ibland redan vid födseln eller under de första sex månaderna. Barn med Phelan McDermid syndrom uppnår oftast motoriska utvecklingsmilstolpar betydligt senare, exempelvis att lära sig sitta och gå. Den låga muskelspänningen och överörligheten kvarstår även i vuxen ålder. Hypotoni rapporteras hos 57 – 85 % beroende på ålder (lägre i vuxen ålder).
- **Intellektuell funktionsnedsättning (IF)** innebär begränsningar av bland annat förståelse för sin omvärld, inläring och planeringsförmåga samt svårigheter att förstå mer abstrakta företeelser. De flesta personer med Phelan McDermid syndrom har svår eller mycket svår intellektuell funktionsnedsättning. Det förekommer dock att personer med diagnosen har måttlig, lindrig eller ingen intellektuell funktionsnedsättning.
- **Neuropsykiatriska problem** av olika typ är vanliga hos personer med Phelan McDermid syndrom. Svårigheter med koncentration och uppmärksamhet samt hyperaktivitet är vanligast (80% respektive 46%). Autism och autismkaraktäristiska beteenden förekommer hos en tredjedel (35%). Mindre vanliga är aggressionsutbrott (22%). Psykiska problem som exempelvis depression, hallucinationer, psykos, kan uppkomma i vuxen ålder hos en del personer.
- **Epilepsi** rapporteras hos ca 14-40%. Olika anfallstyper förekommer.
- **Sömnproblem** i form av svårigheter att somna, vakna flera gånger under natten och generellt reducerad nattsömn rapporteras hos ca 40%.
- **Typiskt utseende** är vanligt, exempelvis något svullna nedhängande ögonlock med långa ögonfransar, bred näsrot och framträdande, rund nästipp, prominenta öron med avvikande form, kuddiga och relativt stora händer med dysplastiska naglar.

Här listas fler symtom som kan förekomma vid Phelan McDermid syndrom. Symtomen är uppräknade i alfabetisk ordning. Det varierar ofta mellan olika studier hur vanligt förekommande olika symtom är. Lägsta och högsta procentantal som funnits i studier anges inom parentes.

- **Avvikelser i hjärnstrukturer** kan ses hos ca 32%, (7%-75%) vid radiologiska undersökningar (MRI- magnetisk resonansundersökning) exempelvis extra vätskeutrymme i hjärnan (araknoidala cystor).
- **Dysmorfiska drag**, det vill säga typiskt utseende inkluderar avlång skalle i fronto-occipital riktning, platt mellanansikte med knubbiga kinder och spetsig haka, djupt sittande, bredställda ögon och hudveck i inre ögonspringan (epikantusveck), och sammanväxning (syndaktyli) mellan andra och tredje tån.
- **Gastrointestinala besvär** såsom reflux (gastroesophagal) och förstoppning uppkommer hos drygt 40% med Phelan McDermid syndrom och kräver specialishjälp.
- **Kommunikationssvårigheter** av olika slag är vanligt.
- **Missbildningar i hjärta och njurar** kan förekomma men är inte så vanligt. Trots att det inte är så frekvent förekommande är symtomet ibland den första orsaken till att genetisk undersökning görs.
- **Pica**
- **Psykisk ohälsa hos unga vuxna och vuxna såsom bipolär sjukdom**, depression och schizofreni rapporteras oftare än i den allmänna befolkningen (3%-16% respektive 2%-13% och 9%).
- **Avvikande smärtreaktioner**, exempelvis kan det vara svårt att se tecken på smärta.

- **Svårigheter att svettas** kan leda till att det är svårt att reglera temperatur.
- **De allra flesta saknar eller har begränsat tal** och alternativa och kompletterande kommunikation är därför viktigt.

## Historik

De första symtomen kopplade till deletion 22q13.3 beskrevs i en artikel från 1985 av Watt och kollegor. Phelan et al. beskrev 1988 en de novo (spontan) deletion av 22q13.3 hos ett nyfött barn med uttalad hypotoni, allmän utvecklingsförsening och speciellt utseende. Därefter publicerades fler fallbeskrivningar med liknande symptom. Phelan & McDermid med kollegor beskrev i en artikel från 2001, 37 nya personer med liknande symptom och genetisk förändring.

Familjer till personer med Phelan McDermid började organisera sig och år 2002 föreslogs vid ett möte att syndromet skulle få namn efter de två forskarna Kathy Phelan och Heather McDermid. År 2003 identifierades SHANK3-genen som en orsak till syndromet av bland andra Heather McDermid. Kunskapen om syndromet är fortfarande liten eftersom diagnosen är relativt ny.

År 2020 startades ett europeiskt samarbete för att utforma riktlinjer anpassade till europeiska förhållanden. Under 2023 har kliniska riktlinjer kring ett antal områden publicerats.

## Mer information om Phelan McDermid syndrom:

- [Socialstyrelsen](#)
- [Oslo Universitetssykehus HF](#)
- [Frambu](#)

## Möt familjer och individer

Att ta del av berättelser från andra familjer och individer som lever med Phelan McDermid Syndrom kan ofta vara värdefullt. Här har vi samlat ett urval av artiklar och filmer som vi hoppas att du ska ha glädje av. Kom ihåg att det finns en stor variation mellan individer och familjer samt att förutsättningarna är olika i olika länder. Tveka inte att ta kontakt med intresseorganisationer eller kontaktpersoner.

### Vi Syns – Möt Isak

Isak är en glad och busig kille på fem år som har Phelan McDermid syndrom. Han bor med sin familj utanför Östersund. Det bästa han vet är att cykla på sommaren och leka i snön på vintern. I den här filmen träffar vi Isak och hans mamma i deras hem.

#### [SE FILMEN OM ISAK](#)

### Hur har det gått för Isak?

Fem år efter att filmen ovan gjordes pratar vi med familjen igen. Läs om Isaks utveckling och hur mer kommunikation har givit honom större möjlighet att bestämma själv.

#### [TILL ARTIKEL](#)

### Möt Maja

Mångubben är ett fritidshem i Umeå med fokus på barn i åldrarna 6-13 år med specifika behov inom autismspektrumtillstånd. Maja med Phelan McDermid syndrom är ett av barnen. Läs om Mångubbens arbete för ökad självständighet.

#### [TILL ARTIKEL](#)

### Möt Ingrid

Möt Ingrid genom hennes "kommunikationspass" och ta del av vad hon gillar och inte gillar, vad hon behöver hjälp med och hur hon kommunicerar. Mamma Elin är också kontaktperson för Phelan McDermid syndrom.



## [INGRIDS KOMMUNIKATIONSPASS](#)

### **Nationellt Centers första diagnosträff**

Under Nationellt Centers första diagnosträff träffades fyra familjer med barn som har Phelan McDermid syndrom. Det blev roliga och fartfyllda dagar! Se filmen från träffen!

### [SE FILMEN](#)

### **Familjeberättelser på engelska**

På [Phelan McDermid Foundations hemsida](#) finns flertalet familjeberättelser på engelska. Se till exempel filmen om Le Claire family story nedan.

### [SE FILMEN](#)

### **Möt Ryan**

“Understanding Ryan” från Special books for special kids är en film på engelska om Ryan som lever med Phelan McDermid och hans sätt att kommunicera och förstå världen.

### [SE FILMEN](#)

## Intresseorganisationer



Phelan-McDermids  
Syndrom Sverige

Phelan-McDermids Syndrom Sverige – en ideell förening med visionen att sprida kunskap och även skapa en plattform för ökad gemenskap och samhörighet.

### [Till hemsida](#)



Phelan-McDermid Syndrome Foundation – en amerikansk stiftelse som arbetar för att stödja familjer samt utveckla vård och forskning inom diagnosen. Organisationen har också en Facebook sida "[FACES of Phelan-McDermid Syndrome](#)"

[Till hemsida](#)

## Kontaktperson

**Elin Roth är kontaktperson för Phelan McDermid syndrom. Lär känna henne lite bättre genom följande sju frågor. Och tveka inte att ta kontakt!**

### **1. Vad har du för anknytning till Phelan McDermid syndrom?**

– Jag har en dotter med syndromet och är ordförande i föreningen Phelan McDermid syndrom Sverige som jag också var med och startade 2020.

### **2. Kan du berätta lite om din dotter?**

– Hon heter Ingrid och är 7,5 år. Hon är en glad och livlig typ med mycket sprall i benen. Hon älskar att cykla på sin trehjuling. Ingrid är icke-verbal och har vissa motoriska svårigheter samt svår intellektuell funktionsnedsättning, autism och vad som kallas uppmärksamhets- och aktivitetsstörning. Hon har svårt att aktivera sig själv men vill att det ska hända saker hela tiden.

### **3. Hur gick det till när din dotter fick diagnosen?**

– Ingrid är vårt andra barn och vi märkte snabbt att något var annorlunda. Hon reagerade inte på ett adekvat sätt när vi till exempel försökte intressera henne för leksaker. Hon kom igång sent motoriskt och jollrade inte. Vi hade kontakter med vården och de tyckte att vi skulle avvakta. När hon var lite över ett år stod vi på oss och begärde en genundersökning.

Där kunde de konstatera att hon saknade en bit av kromosom 22 och hon fick diagnosen Phelan McDermid syndrom.

#### **4. Hur var första tiden efter att ni fått diagnosen?**

– Det var jobbigt! Läkaren hade själv aldrig hört talas om diagnosen. Vi fick tid hos habiliteringen men det var tre månaders väntan och vi hade ingen kunskap om diagnosen och vad kontakten med habiliteringen skulle innebära. Vi fick ta saken i egna händer och började söka information. Vi hittade den internationella organisationen för Phelan McDermid och en del Facebook-grupper. På så sätt fick vi kontakt med andra familjer, vilket var väldigt värdefullt. Då fick vi mer klarhet i vad diagnosen innebar och vad vi kunde få för hjälp.

#### **5. Finns det något ni har saknat sedan ni fick diagnosen?**

– Jag hade önskat att det inte skulle ta tre månader att få komma till habiliteringen. Jag upplever också att det inte har funnits någon tydlig plan och att det har varit svårt att veta vad vi ska förvänta oss både vad gäller diagnosen och stödet. Mycket ligger på föräldrarna själva. Jag hade önskat mer stöd och mer kontinuerlig handledning från logoped, sjukgymnast och andra kompetenser för att komma vidare med Ingrids utveckling.

#### **6. Hur ser vardagslivet ut idag och vad hoppas du på för framtiden?**

– Sedan i höstas har vi fått rätt till 18 timmar och 11 minuters assistans i veckan. Tidigare hade vi 16 timmars avlastning per månad. Det är stor skillnad och innebär allt för oss. Nu får vi lite bättre möjlighet att ta hand om varandra och vårt hem. Min man och jag jobbade i trädgårdslandet tillsammans häromdagen. Det var första gången sedan Ingrid var bebis och låg i vagnen. Vi har en ganska välfungerade vardag just nu. Vi har rutiner och Ingrid har plats på en anpassad grundskola. Framåt önskar jag att Ingrid får ett bra liv. Vi försöker hela tiden tänka på vilka insatser som kan berika Ingrids liv och hjälpa henne så att hennes framtid blir så bra som möjligt.

#### **7. Varför har du valt att ställa om som kontaktperson?**

– Det kändes naturligt! Jag har egen erfarenhet av hur värdefullt det kan vara att ha kontakt med andra familjer i likande situationer. När det gäller en så här ovanlig diagnos som i

princip ingen vet något om är det lätt att känna sig ensam. Jag ställer gärna upp och delar med mig av erfarenheter och kontakter.



[Kontakta Elin](#)

## Hälsa och utveckling

Alla människor har rätt till hälsa och utveckling genom hela livet. För personer som lever med Phelan McDermid syndrom kan det innebära att det krävs både stöd för delaktighet samt behandling av de symtom som kommer med diagnosen.

## Stöd för delaktighet

### Aktiviteter

Stimulerande och utvecklande aktiviteter är viktiga förutsättningar för en god livskvalitet. Förhållningssätt och bemötande från människor i omgivningen samt medicinska åtgärder är också betydelsefulla för att upprätthålla fysisk och psykisk hälsa.

Insatser behöver utformas utifrån kunskap om diagnosen men även utifrån varje persons specifika förmågor och behov. Alla människor kan utvecklas inom olika områden oavsett ålder. En vardag med meningsfulla aktiviteter, rutiner och en balans mellan återhämtning och utmaningar behövs genom hela livet.

Det finns fortfarande inget samlat forskningsstöd för vilka aktiviteter som är gynnsamma specifikt för personer med Phelan McDermid syndrom. Tidigare forskning har dock rekommenderat att använda strategier och aktiviteter som är gynnsamma för personer med autism. De två diagnoserna har liknade svårigheter med bland annat socialt samspel och kommunikation. På samma sätt rekommenderar vi i följande stycken aktiviteter som har stöd i forskning och evidensbaserad praktik för personer med liknande symptom som de med Phelan McDermid syndrom.

### **Att vara delaktig i vardagsaktiviteter och rutiner**

Anpassa dagliga aktiviteter och rutiner så att personen med Phelan McDermid syndrom kan vara delaktig och påverka på sitt sätt. Hur kan aktiviteten anpassas så att personen kan vara så självständig som möjligt? Fundera också över i vilka moment i aktiviteten som personen själv kan medverka aktivt – själv eller med stöd. Det kan till exempel handla om att:

- personen själv väljer vilka kläder denne vill ha på sig
- hjälpa till att ta på sig kläderna
- köra kundvagn i affären
- bära tvättkorg till tvättstugan

Fundera också över om personen med Phelan McDermid syndrom till exempel kan uttrycka vad hen tycker om det ni gör; om det är roligt eller tråkigt, göra mer eller sluta?

Det är bra att tänka över om det är några hjälpmedel som behöver finnas med under aktiviteten? Till exempel kommunikationsstöd, tidshjälpmedel eller schema över det som ska göras.

Fundera också över om det finns en balans mellan aktiva och mer lugna, återhämtande moment, så att dagens aktiviteter både ger utmaningar och återhämtning. För en person med Phelan McDermid syndrom kan en "icke-krävande" fysisk aktivitet som promenad vara återhämtande.

- **Samspelsstöd i aktiviteter**

Att samspela och göra aktiviteter tillsammans är roligt! Vissa personer med Phelan McDermid syndrom kan behöva stöd för att samspela och leka, till exempel genom att vi i omgivningen är inlyssnande och uppmärksamma på vad personen är intresserad av för tillfället, och utgår ifrån det. Det finns flera tips på samspel att använda i olika aktiviteter på länkarna nedan. Pröva gärna strategierna när ni gungar, hoppar på studs matta eller kanske spelar musik tillsammans.

- **Aktiviteter och lekar som utvecklar samspel på tidig utvecklingsnivå**

Här ges tips på samspelsstrategier tillsammans med barn med flerfunktionsnedsättning. Strategierna är även användbara med personer med Phelan McDermid syndrom som behöver lite extra stöd i samspel och i att göra aktiviteter tillsammans. Aktiviteterna kan anpassas så att de passar äldre personer.

[Läs mer på anoriga.se](https://anoriga.se)

- **Ett gott samspel – Eldorado Resurscenter – Göteborgs Stad**

Det här är en guide och en film som handlar om att vara samspelspartner till en person med flerfunktionsnedsättning. Strategierna är även tillämpbara med personer med Phelan McDermid syndrom som behöver stöd för att samspela i aktiviteter tillsammans.

[Läs mer på goteborg.se](https://goteborg.se)

Att ha något meningsfullt och roligt att göra är viktigt för att må bra. Vad vi tycker är roligt är väldigt olika och nedan följer förslag på aktiviteter.

- **Aktiviteter i naturen**

Att vara ute i naturen tillsammans är bra både för kropp och själ. Det finns många aktiviteter ni kan göra tillsammans utomhus. Förutom mer säsongsbetonade aktiviteter såsom bär- och svamplockning, vinter- och sommarsport, så kommer här

lite fler tips på vad ni kan göra under er utomhusvistelse:

- **Säsongsbingo:** En rolig aktivitet är att leta efter olika tecken i naturen när en säsong ger plats åt en ny. Vi på Nationellt Center har tagit fram säsongsbingo som ni kan pröva på nästa promenad.

#### [Vår säsongsbingo](#)

- **Fotografera och återberätta** – En annan aktivitet är att fotografera och sedan lägga in det i ett bildspel för att samtala och återberätta om det ni har varit med om.
- **Att göra en hinderbana i naturen** är också ett roligt sätt för en lite mer aktiv och rolig utomhusvistelse. På filmen nedan kan ni få lite inspiration för vad ni kan hitta på.

#### [Se filmen](#)

- **Ett annat tips** är att följa en orienteringskarta eller snitslad bana.
- **Spela frisbeegolf** är en annan rolig aktivitet. Gå och kasta eller lägg frisbeen i nära och synliga mål.

### **Rörelse- och dansaktiviteter**

Att delta i rörelse- och dansaktiviteter är roligt och har många positiva effekter. Vi kan både stärka och utveckla våra muskler och bli uppiggade och avslappnade. När vi dansar tillsammans och får beröring så frigörs också vårt lugn-och-ro-hormon, oxytocin.

Det finns många gymnastik- och friskvårdsföretag som anordnar träning och dans för personer med olika funktionsnedsättningar:

- **Alla ska ha möjlighet till träning | ParaMe**

ParaMe ingår i Parasport Sverige och erbjuder olika sportaktiviteter runt om i Sverige.

[Läs mer](#)

- **Alla kan gympa | Svenska Gymnastikförbundet**

Ingår i Svensk gymnastik och är ett träningskoncept där grundmotorik, koordination, styrka, uthållighet, rörelser till musik, redskapsaktiviteter med mera ingår. Riktat sig till personer med olika funktionsnedsättningar.

[Läs mer](#)

- **Friskis och Svettis**

Anordnar gymnastik för personer med olika funktionsnedsättningar.

[Läs mer](#)

För mer tips om dans för personer med olika funktionsnedsättningar hänvisas till: [Klangfärg i Västra Götalandsregionen](#) som samordnar tips och idéer kring kulturaktiviteter med bland annat dans.

För personer med omfattande motoriska funktionsnedsättningar kan materialet och metoden "[Liggande dans](#)" vara intressant.

### **Musikaktiviteter**

Musik påverkar oss fysiskt och känslomässigt. Rytmer gör att vi vill röra oss och klanger och harmonier väcker känslor och stärker vår uppmärksamhet. Musik kan både ge energi och verka lugnande. För personer som har kommunikationssvårigheter kan musiken bli ett viktigt uttrycksätt.

Musik kan ge stöd åt samspel och fungera som ett tydliggörande ramverk som gör samspelet tydligare för personer som behöver extra stöd i kommunikation och samspel, såsom många personer med Phelan McDermid syndrom. Repetition och tydliga pauser i till exempel sånger



eller instrumentspel kan locka till svar och initiativ. Ett slag på en trumma kan ge förståelse för orsak-verkan – att det blir ljud när jag spelar. Pauser i musiken är särskilt viktiga då de ger personen möjlighet att reagera och svara på det som sker. Pauser kan också skapa spänning och förväntan, vilket kan motivera och locka personen att själv vara mer aktiv. Detta är i sin tur en viktig förutsättning för att utveckla såväl kommunikativa, motoriska som kognitiva förmågor.

### **Nedan ges förslag på olika slags musikaktiviteter:**

- **Poddlåtar – Nationellt Center för Rett syndrom och närliggande diagnoser**

Det här är ett musikmaterial som är gjort av musikterapeut och logoped för att användas tillsammans med kommunikationssystemet PODD. Materialet går även att användas tillsammans med andra kommunikationssystem för pekprat – det vill säga att peka på bilder tillsammans med talet.

[Till materialet](#)

- **Filmer med teckensång – Eldorado Resurscenter – Göteborgs Stad**

Här finns olika teckensånger för personer som använder tecken som stöd till talet eller som alternativt kommunikationssätt.

[Till materialet](#)

- **Musik – Förvaltningen för kulturutveckling – Västra Götalandsregionen**

På Klangfärg finns fler inspirationstips på musikaktiviteter för personer med olika funktionsvariationer, dels en genomgång om hur du kan använda applikationen "Garageband" för samspel, dels material och instruktionsfilmer hur du kan lägga upp musiksamspel.

[Till materialet](#)

### **Musik och taktil stimulans**

Att kombinera musik med vibration eller beröring kan vara både uppiggande och lugnande. Till exempel kan ni använda olika typer av trummor, kuddar eller möbler med högtalare i, göra massagesagor eller rörelsesånger där ni berör kroppen.

### **Interaktivt berättande och multisensoriskt musikdrama**

Många tycker att drama eller läsning som förstärks av musik och sinnesstimulering är en rolig aktivitet. Det finns lite olika varianter:

- skapa ett drama helt efter personens intressen
- lägga till musik och föremål till en bok
- använda ett helt färdigt koncept, såsom [Låtresan](#) som är en interaktiv musikberättelse.

Vill du läsa mer om hur du själv kan göra ett multisensoriskt musikdrama, så kan du läsa artikeln som finns i referenslistan längst ner på sidan.

### **Aktiviteter med färg och form**

I aktiviteter med färg och form får vi utforska och uppleva olika material och sinnesförmågor, vilket kan ge glädje i stunden och ökad erfarenhet av stimulans till utveckling. I materialet "Art så klart" som är gjort av en arbets- och bildterapeut, ges 25 tips på hur du kan assistera i bild och färg och form aktiviteter av väldigt olika slag – här finns något för alla! [Art så klart – Nationellt Center för Rett syndrom och närliggande diagnoser](#)

Fler tips på färg- och formaktiviteter att göra tillsammans ges på Klangfärgs webbplats: [Färg och form – Förvaltningen för kulturutveckling \(vgregion.se\)](#)

### **Övriga aktivitetstips**

[Fritidsinfo fritidsaktiviteter för dig med funktionsnedsättning](#) – Webbplats där det går att hitta olika typer av aktiviteter för personer med funktionsnedsättning i hela landet.

## Kognitivt stöd

**Kognitivt stöd underlättar att förstå, minnas, planera och hantera tid. Stödet kan vara i form av andra människor, strategier, anpassningar i miljön eller olika hjälpmedel.**

**Kognitivt stöd kan göra att vardagen fungerar bättre för personer med Phelan McDermid syndrom.**

Vi behöver alla kognitivt stöd i någon form. Det kan handla om olika typer av stöd för tanke och minne, såsom schema eller kalender för vad vi ska göra, eller någon typ av tidshjälpmedel. Kognitivt stöd kan se ut på många olika sätt och kompensera för olika svårigheter. Vid Phelan McDermid syndrom kan exempelvis intellektuell funktionsnedsättning, autism, hyperaktivitet och sensoriska svårigheter göra att kognitivt stöd blir extra viktigt för att göra vardagen mer hanterbar och begriplig. Nästan allt stöd behöver på ena eller andra sättet individanpassas.

### Vad är kognition?

Kognition är ett sammanfattande ord för människans förmåga att lära, tänka och bearbeta information. Kognition innehåller många olika delar, som alla är viktiga för att vardagen ska fungera.

### Funktioner som är kopplade till kognition är till exempel:

- **Minne:** att kunna lagra och plocka fram sinnesintryck.
- **Perception:** att kunna tolka sina sinnesintryck och sammanfoga dem till en helhet.
- **Generaliseringsförmåga:** att kunna använda kunskap i olika sammanhang.
- **Exekutiva förmågor:** förmågan att planera, organisera och lösa problem på ett effektivt sätt.
- **Mentaliseringsförmåga:** att se sig själv utifrån och inta andras perspektiv.

En intellektuell funktionsnedsättning påverkar verklighetsuppfattningen, det vill säga rumsuppfattning, tidsuppfattning, kvalitets- och kvantitetsuppfattning samt orsaksuppfattning. För personer med en mer omfattande intellektuell funktionsnedsättning behövs ofta konkret information för att personen ska kunna agera självständigt. Det kan också vara stödjande om

händelser sker på samma sätt och stegvis så att personen ges förutsättningar att förstå och vara delaktig i det som sker.

När det gäller rumsuppfattning kan det till exempel handla om att det finns tydliga riktmärken i miljön, bilder eller föremål utanför olika dörrar i en korridor eller att ni går samma väg varje gång ni ska till en specifik plats.

När det gäller tidsuppfattning behöver många personer med intellektuell funktionsnedsättning få tid presenterad för sig på ett mer konkret och visuellt sätt för att förstå när något ska inträffa, och i vilken ordning saker och ting sker. Tidsuppfattningen är inte statisk utan utvecklas hela tiden. Utveckling underlättas genom redskap för att förstå tid, genom rutiner i vardagen och genom att prata och resonera om tid.

När det gäller orsaksuppfattning, det vill säga att förstå orsak och verkan, är det enklast när en egen handling har direkt effekt, såsom att trycka på en touchkontakt som spelar upp musik. Om en person har en intellektuell funktionsnedsättning kan det däremot vara svårare att förstå orsak och verkan som inte följer direkt på varandra.

### **Varför är kognitivt stöd viktigt?**

*“Kognitivt stöd gör det osynliga synligt”*

Med kognitivt stöd kan personer med Phelan McDermid syndrom få ökad självständighet och kontroll genom att det synliggör och underlättar förståelse, minne och planering på olika sätt. Personen behöver därför inte ”hålla allt i huvudet” och avlastas på så sätt. Över tid kan kognitivt stöd som åskådliggör tid bidra till att tidsuppfattningen utvecklas.

### **En kognitivt tillgänglig miljö ger svar på viktiga frågor såsom:**

- Vad kan eller ska jag göra?
- Vem kan eller ska jag vara med?
- Var kan eller ska jag vara?
- Hur kan eller ska jag göra det?
- Vad kan eller ska jag göra sedan?
- När kan eller ska jag göra det?
- Hur länge kan eller ska jag hålla på?

Sammantaget kan kognitivt stöd medföra att personen får mer energi över till annat.

## **Kognitivt stöd**

### **Kognitivt stöd kan vara:**

- Andra människor som till exempel förklarar, påminner eller visar.
- Miljön, exempelvis att var sak har sin tydliga plats.
- Hjälpmedel, exempelvis scheman eller en timer.

Det kognitiva stödet behöver anpassas efter individens förmågor, behov och beroende på situation. För att stödet ska upplevas meningsfullt för individen är det viktigt att tänka utifrån dennes perspektiv. Vad tycker personen är viktigt att veta? Det är också viktigt att inte bara använda kognitivt stöd för att berätta om sådant omgivningen vill att personen gör utan också koppla det till aktiviteter eller företeelser som personen tycker om. Om möjligt är det bra om personen själv är med och bestämmer innehåll och utformning av de redskap som används. Det är viktigt att introducera och stötta personen att använda sina kognitiva stöd, exempelvis titta gemensamt på schemat vad som ska göras inför en ny aktivitet.

Arbetsterapeut eller specialpedagog kan hjälpa till att utforma och introducera stödet.

### **Andra människor**

För många med Phelan McDermid syndrom utgör andra människor en stor del av det kognitiva stödet. Det är vanligt att personer i omgivningen avleder och hejdar personen med Phelan MacDermid från att göra sådant som inte passar eller är farligt utan att tänka på att det är ett kognitivt stöd. Mänskligt kognitivt stöd har den stora fördelen att det går att anpassa efter individen och situationen som uppkommer. Att hålla koll på trafiken för att avgöra när det är säkert att gå över gatan är ett exempel på stöd som troligtvis bäst sker med hjälp av andra personer. Andra personer håller också ofta reda på, och berättar, vad som ska hända. De instruerar, förklarar och visar på ett sätt de av erfarenhet vet fungerar bra, de använder exempelvis ett enkelt språk utan liknelser eller långa, krångliga meningar. Det är viktigt att ha i åtanke att kognitivt stöd via andra människor riskerar att bli personbundet och förändras eller försvinna om exempelvis personal byts ut. När andra människor står för det kognitiva stödet, innebär det också att personen inte kan komma åt

informationen på egen hand. I [Redaappen](#) går det att samla information kring en person digitalt. Ett annat förslag för nätverk med flera stödpersoner är aktivitetskort och aktivitetsdagbok. Dagboken ger en överblick över vilka aktiviteter personen gjort under veckan och aktivitetskortet visar vilken aktivitet kortet gäller, varför aktiviteten ska genomföras, vad som behövs och annat att tänka på. På hemsidan för aktivitet i projektet "[Vi-är-med](#)" finns aktivitetskort och aktivitetsdagbok att fylla i samt exempel.

### **Miljön**

Miljön kan anpassas för att ge kognitivt stöd. Att tydligt märka upp var personens kläder ska hänga eller personens plats kan svara på den viktiga frågan "Var ska jag vara? Bilder, föremål samt färger är bra att använda för att märka upp platser. Om personen har svårt att vänta kan en tydlig plats där personen kan sitta och vänta, till exempel på att bussen ska komma eller på att få gå in och göra något roligt som att bada, underlätta. Det kan också vara bra att se till att det finns något att göra där, exempelvis kan böcker eller några leksaker underlätta väntan.

Bildscheman över dagen (se nedan under hjälpmedel) som finns uppsatta på strategiska ställen så att personen enkelt kan gå och titta vad som ska hända är ett kognitivt stöd som många känner till.

Många personer med PhelanMcDermid syndrom har stort behov av regelbundna återhämtande aktiviteter, exempelvis på grund av hyperaktivitet eller avvikande perception. Att ha särskilda platser för återhämtande aktiviteter kan underlätta för personen att lätt komma ner i varv. På så sätt kan personer som har gångförmåga själva visa att en vila behövs genom att ta sig till dessa platser. En del personer kan tröttnas av många intryck och då kan det vara värt att kartlägga miljöer där personer ofta vistas utifrån detta perspektiv för att se om de går att anpassa. Ett exempel på kartläggningsformulär finns här: [Kartläggningsmaterial \(skovde.se\)](#).

På habilitering och hälsa finns filmer som visar hur olika miljöer kan anpassas med kognitivt och kommunikativt stöd. Här ges också många exempel på [hjälpmedel](#).

## Hjälpmedel

Det finns många hjälpmedel för kognitivt stöd. En hel del går att köpa i allmän handel och en del kan förskrivas eller köpa från särskilda hjälpmedelsföretag. Reglerna för förskrivning varierar mellan olika regioner. För att få hjälpmedel förskrivna behöver du kontakta en arbetsterapeut. På [bildstod.se](http://bildstod.se) går det att skapa ett konto och själv skapa bildstöd av olika slag. Där går också att söka bland andras bildstöd för att få inspiration eller ha som mall och anpassa.

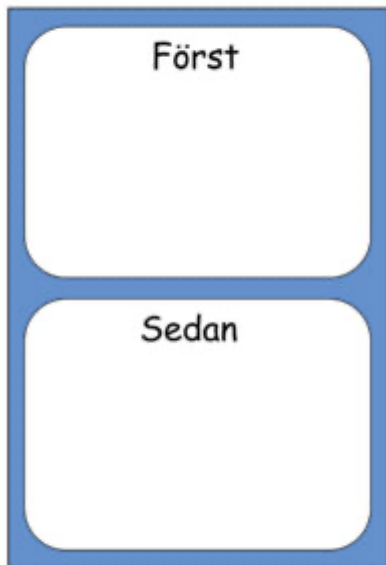
**Scheman och kalendrar** kan utformas på olika sätt beroende på hur långt personen kan överblicka, vad som är viktigt för personen att veta etcetera. På Kunskapsbanken finns bra [information](#) att ladda hem och här finns också en film om veckoscheman.

I Sverige används följande färger för att representera dagarna: måndag – grön, tisdag – blå, onsdag – vit, torsdag – brun, fredag – gul, lördag – rosa och söndag – röd. Dagscheman ger en överblick över dagen och kan hjälpa till att utveckla tidsuppfattning. De kan också hjälpa till att förbereda när rutiner bryts. På [Habilitering och hälsa](#) finns scheman och dagsplaneringar att ladda hem.

FREDAG	FREDAG	FREDAG	LÖRDAG	LÖRDAG	LÖRDAG	MÅNDAG	MÅNDAG	MÅNDAG

För många är det viktigt att veta vem som ska hämta, vem som ska jobba om personen har assistenter eller boendepersonal.

Ett först-sedan-stöd kan underlätta att göra sådant som är svårt eller tråkigt. I rutan för först sätts en bild på exempelvis "borsta tänderna" och i rutan för sedan sätts en bild för något personen tycker om, exempelvis "sitta i saccosäck med hörlurar".



**Val:** Många med Phelan McDermid syndrom går omkring till synes planlöst. Det kan fylla ett behov hos personen men ibland kan det också bero på att personen inte själv kan komma på något att göra. Det kan då underlätta att lägga in olika förslag på aktiviteter som personen kan välja bland i dagsschemat.

**Aktivitetsschema** bryter ner en aktivitet eller uppgift i mindre steg, exempelvis morgon- och kvällsrutin, att ta medicin eller gå på café.

**Tidshjälpmiddel:** Att ha en uppfattning om tid är svårt för många med Phelan McDermid syndrom. Vanliga hjälpmedel för att visa hur mycket tid som är kvar är Time timer, timstock och sandur. [Här finns information](#) om hjälpmedel för att synliggöra tid.

**Nedan finns länkar till firmor som säljer hjälpmedel för kognitivt stöd:**

- [Abilia](#)
- [Funktionsverket](#)
- [Frölunda Data](#)



### Bildstöd i vårdssituationer

- [Västra Götalandsregionen – Bildstöd i vården](#)
- [IntelLife](#)

### Tips på mer information:

- [Kognitivt stöd – en introduktion](#) (habilitering.se) – Kurs
- [Kommunikativt- och kognitivt stöd](#) (habilitering.se) – Info
- [Kognitiva hjälpmedel | Kognitivt stöd](#) (kognitivtstod.se/tag/kognitiva-hjalpmedel/) Podd-avsnitt om kognitivt stöd.
- [Kunskapsbanken \(skovde.se\)](#) – Arbetsterapeuterna Anna Saari och Anna Svensson i Skövde Kommun har skapat en stor kunskapsbank med mycket material.

Berit Larsson, leg. arbetsterapeut och handledare, Eldorado resurscenter har granskat texten.

## Kommunikation

**Kommunikation är viktigt för delaktighet. Omgivningens förväntningar på kommunikation och att personen med Phelan McDermid syndrom kan lära sig nya sätt att kommunicera på har stor betydelse. Erfarenhet av världen, samspel, kommunikationshjälpmedel och av att få påverka sin tillvaro är också oerhört viktigt för utveckling av språk och kommunikation.**

### Om kommunikation och språk

Kommunikation innebär att två personer på olika sätt påverkar varandra i samspel med eller utan ord. Språket är de ord och begrepp vi kan, hur vi sätter ihop dem till meningar eller hela berättelser och hur vi använder vårt språk beroende på situation eller vem vi pratar med. I språk ingår också vilket sätt vi uttrycker orden på, exempelvis via tal, tecken eller bildsymboler. Utvecklingen av kommunikation och språk börjar så snart vi föds och utvecklas sedan hela livet. Flera viktiga steg i utvecklingen sker redan innan vi börjar använda tal för att kommunicera. Från att personer i omgivningen tolkar alla barnets signaler till att barnet förstår att det kan påverka andra att göra saker och att så småningom använda språk för att kommunicera.

De olika stegen i den tidiga kommunikationsutvecklingen beskrivs ofta utifrån hur utvecklingen vanligtvis går till och att utvecklingen sker stegvis. För personer med Phelan McDermid syndrom kan utvecklingen se lite annorlunda ut. De befinner sig troligtvis på flera utvecklingssteg samtidigt och stödet från omgivningen är extra viktigt för utvecklingen. Att känna till de olika stegen och ungefär på vilket eller vilka steg en person verkar befinna sig på är till god hjälp för att stötta kommunikation och språk. Stegen beskrivs på lite olika sätt, men en vanlig beskrivning är att personen:

1. kommunicerar via spontana handlingar. Det är reaktioner på sådant som händer inuti och utanför kroppen som inte är viljestyrda eller målmedvetna. Men om omgivningen svarar, kanske gör igen när personen verkar gilla något eller ändrar sitt tonläge när personen inte verkar må bra, kan personen på så sätt kommunicera behov eller sinnesstämningar.
2. använder medvetna handlingar – agerar viljemässigt och målinriktat för att påverka saker i omgivningen.
3. riktar sin kommunikation för att få någon annan att göra något särskilt.
4. använder bildsymboler, tecken eller talade ord för att kommunicera.

## Kommunikativ utveckling

### De första viktiga stegen i kommunikativ utveckling.

#### Spontana handlingar

Gråt, leende och skratt, vänder sig mot plötsliga ljud eller tittar intresserat på andras ansikten eller lyssnar på deras röster.

#### Medvetna handlingar

Intresserar sig för saker och hur de känns, trycker på trycka-hända leksaker, drar handen över gitarrsträngar eller sträcker sig efter saker.

### **Medveten kommunikation**

Ropar eller gör ljud på annat sätt för att någon ska komma, använder kommunikativt stöd i samtal för men själva budskapet spelar ingen stor roll, drar med sig någon till dörren för att visa att hen vill ut eller pekar på saker.

### **Symbol-kommunikation**

Använder talade ord, tecken eller bildsymboler för att förmedla något, väljer sång, säger/tecknar/pekar på "mer" för att gunga mer eller svarar ja eller nej på frågor.

### **Kommunikation, språk och tal vid Phelan McDermid syndrom**

Personer med Phelan McDermid syndrom behöver mycket stöd med sin kommunikation. Syndromet medför svårigheter inom kommunikation, språk och tal i olika grad. Det innebär både att uttrycka sig såväl som att förstå talat språk, även om det är troligt att personerna förstår mer än de kan uttrycka. Det är därför viktigt att använda både kognitivt och kommunikativt stöd för bästa möjliga förutsättningar till delaktighet och utveckling. Ta kontakt med logoped på habiliteringen för att få stöd och samarbeta med förskola/skola eller daglig verksamhet.

Många personer med diagnosen saknar tal men cirka hälften talar i olika utsträckning: säger ord eller korta meningar (mellan 10-25%). Genetiska faktorer verkar ha viss betydelse på så sätt att fler personer med en mindre deletion använder tal. Det är dock stor variation även mellan personer med samma typ av mutation. Bland personer med SHANK3-mutation finns både personer som använder tal i väldigt liten utsträckning och de som använder mer tal än gruppen i stort.

I litteraturen beskrivs att regression förekommer, d.v.s. att personer tappar förmågor, bl.a. att tala. Det är ännu inte klarlagt hur vanligt detta är. Det verkar också vara väldigt olika om förlorade förmågor återfås eller hur lång tid det tar.

Det finns väldigt lite skrivet om hur alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) kan underlätta kommunikation och kommunikationsutveckling. I expertriktlinjer för

kommunikation, språk och tal vid Phelan McDermid syndrom rekommenderas dock att introducera AKK, tillsammans med att uppmuntra personer som har tal att använda sitt tal. Kommunikation påverkas av individens intresse för socialt samspel, motorik, kognition, allmänt hälsotillstånd, personlighet etc. Där är den individuella variationen stor och kan till viss del påverkas av omgivningen. I riktlinjerna understryks vikten av att följa upp hörsel och andra hälsofaktorer som kan påverka kommunikation. Det rekommenderas också att en bedömning görs utifrån varje individ. Hänsyn bör också tas till resurser och behov hos personerna i omgivningen för att de ska kunna ge bästa möjliga stöd.

### **Skapa förutsättningar för kommunikation**

Att skapa förutsättningar för kommunikation handlar i mångt och mycket om att ge personen "något att prata om och någon att prata med". Att se till att det händer saker som väcker intresse och engagemang är en bra start. Rutiner, välkänd miljö och välkända aktiviteter är viktigt och ger trygghet. När personer vet vad som förväntas kan de ofta delta på bästa möjliga sätt. Å andra sidan kan en alltför lugn och förutsägbar tillvaro skapa passivitet. Om allting utförs på rutin eller i en viss ordning ges inte utrymme för att också påverka. Utforska vad som väcker intresse och hjälp till att vidga världen på olika sätt samt ge möjlighet att påverka inom mer eller mindre välkända ramar.

Se till att det finns saker i miljön att titta på, gå fram till, känna på. Om blicken fångas eller om personen går fram till något – tolka detta som ett initiativ till kommunikation. Benämndet som väcker intresse, titta tillsammans. Bilder och föremål som stöd i samtal underlättar gemensamt fokus och gör det lättare att prata om samma sak.

För alla individer är det viktigt att kunna påverka det som sker och att kommunicera sina önskemål, tankar och känslor till någon som är intresserad och nyfiken. Var engagerad, lyhörd, närvarande och fokuserad. Gör pauser och invänta svar i samspelet. Detta benämns ofta som att vara responsiv.

Här finns mer information om att vara responsiv :

- **Ett gott samspel – Eldorado Resurscenter – Göteborgs Stad (goteborg.se)**  
[Till materialet](#)
- **Responsiv kommunikation | Nationellt kompetenscentrum anhöriga (anhoriga.se)**  
[Till materialet](#)
- **Jag som förälder – AKKtiv**  
[Till materialet](#)
- **Vi är med-paketet (anhoriga.se)**  
[Till materialet](#)

### Att påverka

Erbjud många tillfällen att påverka. Personer som inte använder så tydliga kommunikativa signaler kan ges möjlighet att påverka med sin blick, exempelvis i måltidssituationen genom att du väntar in att personen tittar på dig eller tallriken för att visa att det är dags för nästa tugga eller att personen tittar på dig eller boken för att visa att du ska läsa vidare eller berätta om en bild.

- **Andra tidiga sätt att påverka kan vara att visa "mer/stopp" i aktivitet:** Att stanna i en sång, stanna gungan etc. ger chans att visa "mer" genom exempelvis minspel, kropps rörelse, blickar eller med hjälp av ett kommunikationshjälpmedel.
- **Visa Ja/Nej:** Att kunna bekräfta eller avvisa alternativ och förslag är ett väldigt användbart sätt att kunna påverka på. Till en början kanske JA inte är en medveten signal, exempelvis ögonkontakt eller ett leende. Så småningom kanske signalen blir tydligare: ett särskilt ljud, att titta på en bild för JA, nickning eller att säga ordet.

NEJ kanske till en början är att inte svara alls och så småningom tydligare såsom ett särskilt ljud, att vrida på huvudet, titta på en bild för NEJ eller att säga ordet NEJ. Börja med att erbjuda något, tolka svaret och sätt ord på det. Fråga exempelvis "vill du ha bulle?" Om personen tittar på dig och ser glad ut, säg "Du tittar på mig. Du säger JA (nicka samtidigt), du

vill ha bulle.”

[Se PODD-låtarna](#) för tips på att lekfullt utforska sätt att visa JA/NEJ. Så småningom är det bra att träna in JA/NEJ-svar som är lättare att tolka för alla.

- **Att välja är ett viktigt** sätt att påverka för personer som ännu inte själva kan uttrycka fritt vad de vill göra men också vid tillfällen när det inte är möjligt att välja helt fritt. Erbjud val i många olika situationer. Om det är ovant eller svårt – börja gärna när du ser att personen är väldigt intresserad och engagerad i en aktivitet. Då är chansen som störst att personen verkligen vill ha något av de alternativen som erbjuds. Enklast är att välja på alternativ i en aktivitet såsom att bestämma färg i en målaraktivitet, dryck vid måltiden eller sång i en sångsamling. Mer avancerade val är att välja aktivitet att göra om en stund eller att välja vart ni ska gå på promenad.

### **Alternativa och kompletterande kommunikationssätt**

Alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) används i stället för, eller som komplement till tal. En del AKK-sätt involverar bara kroppen och en del involverar även någon slags redskap, kommunikationshjälpmedel. Kroppskommunikation: fysiska reaktioner, rörelser, gester, mimik, ljud är ett viktigt AKK-sätt.

### **TAKK**

Tecken som AKK (TAKK) är ett alternativt sätt att uttrycka sig som också används av omgivningen för att underlätta förståelse. TAKK kan underlätta förståelsen för alla men kan bara användas som ett sätt att uttrycka sig på om personen har tillräckligt god handmotorik för att själv kunna teckna. Om omgivningen använder TAKK kan det hjälpa till att fånga uppmärksamhet till talet, sakta ner taltempot och förtydliga det som sägs genom att bara de viktigaste orden i meningar tecknas. På Region Uppsalas hemsida finns en [gratis introduktionskurs i TAKK](#).

### **Bilder**

Bilder kan användas på olika sätt: som kognitivt stöd för att förklara och underlätta förståelsen såsom bildscheman, som fokus för samtal, exempelvis illustrationer i böcker, foton eller bilder i spelappar och för att uttrycka sig. För att en person ska kunna uttrycka allt

den vill krävs dock ett större ordförråd med bilder som språk. Bilder som språk är enkelt uttryckt bilder där det finns en bild för varje ord (eller fras).

### **Stora ordförråd**

Stora ordförråd samlar många bildsymboler och/eller skrivna ord så att ord för olika situationer, ämnen och samtal med olika personer i omgivningen finns tillgängliga. Målet är att personen ska kunna kommunicera om vad som helst med vem som helst. Det är att rekommendera att använda något av de färdiga stora ordförråd som finns snarare än att göra ett eget. Core first, PODD och Voco Chat är exempel på några av de stora ordförråd som finns på svenska. På DARTs hemsida finns bl.a. information om [stora ordförråd](#).

### **Talande hjälpmedel**

Talande hjälpmedel läser upp meddelanden som någon spelat in eller med hjälp av syntetiskt tal. De kan vara mycket enkla och uttrycka enstaka meddelanden eller vara avancerade och innehålla stora ordförråd. Talande hjälpmedel kombineras med bilder eller text och kan styras på olika sätt. En fördel är att det talade meddelandet underlättar för personen att få uppmärksamhet jämfört med om denne endast pekar på en bild. Talet kan dessutom hjälpa personen att koppla ord och bild. Å andra sidan kan det vara svårare för omgivningen att tolka om personen ofta oavsiktligt kommer åt knappar eller trycker på meddelanden utan att ha en kommunikativ avsikt. Det är viktigt att vara medveten om att det kan ta tid att lära sig nya kommunikationssätt och att många behöver utforska och prova sig fram under en lång period.

### **Kommunikationspass**

Kommunikationspass är ett kommunikativt stöd som hjälper omgivningen att kommunicera bättre med personen med Phelan McDermid syndrom. Det beskriver i text och bild bl.a: personen, hur personen kommunicerar och hur andra kan göra för att kommunikationen ska fungera som bäst. Om ett digitalt kommunikationspass används (exempelvis en Powerpoint) går det även att lägga in videoklipp. Det finns även som en app: [RättVisat – Bräcke Innovation \(brackediakoni.se\)](#)

### **Att få tillgång till kommunikationshjälpmedel**

Kommunikationshjälpmedel förskrivs oftast av habiliteringen. Det finns en stor mängd olika kommunikationshjälpmedel och hur det exakt går till och vilka hjälpmedel som är möjliga att få varierar över landet.

### **Att utveckla språk och symbolkommunikation**

Oberoende av vilken form av stort ordförråd personen har är strategierna som omgivningen kan använda för att stötta utvecklingen till största delen desamma. En mycket viktig uppgift för omgivningen är att personens AKK-system är tillgängligt i alla situationer. Om personen exempelvis har ett talande hjälpmedel kan det behövas en kommunikationsbok som backup, om batteriet tar slut eller om en kommunikationsbok av andra anledningar passar bättre att använda.

Ett annat viktigt sätt att lära ut att använda bilder som språk är att själv peka på bilder tillsammans med talet (pekprata eller modellera). På så sätt ges rikligt med möjligheter att koppla en bild till dess betydelse och hur den kan användas för att uttrycka behov, tankar och känslor. Om omgivningen använder bilder tillsammans med talet kan det också ge möjlighet till delad uppmärksamhet, t.ex. om personen tittar på bilden när samspelepartnern pekar på den. På samma sätt som med TAKK hjälper det också omgivningen att sakta ner taltempot och förtydliga viktiga ord i meningen genom att peka på dem. Det är dock viktigt att ha i åtanke att alla personers sätt att uttrycka sig värderas. För många med Phelan McDermid syndrom underlättar också bildsymboler att förstå andras talade språk.

### **Exempel:**

Clara är 11 år och har Phelan McDermid syndrom. Hon använder en kommunikationsbok med ett stort ordförråd för att förmedla sig. Hennes assistenter har pekpratad i boken under en lång period och Clara har blivit mer och mer säker på vad varje bild står för. Hon visar att hon vill göra samma som de andra i skolan och pekar ofta på bilderna för sina klasskompisar. Eftersom hon är rörlig och aktiv men inte har så god balans har de ännu inte hittat något system för henne att själv bära sin bok. Hennes bok står alltid uppställd och assistenterna bär med sig en lite mindre bok och hon klappar på sin eller deras bok för att visa att hon vill säga något.



I en forskningsstudie av Douglas fick en familj handledning i att introducera kommunikation med hjälp av bildsymboler i en surfplatta med en 4-årig flicka med PhelanMcDermid syndrom. De diskuterade sig fram till situationer som de trodde skulle locka fram kommunikation, pekpratade i de situationerna, väntade några sekunder efter varje gång de pekpratade och svarade på det flickan kommunicerade oavsett vad och hur hon kommunicerade. Handledningen hjälpte familjen att pekprata mer och de beskrev på olika sätt att de uppskattade insatsen. De tyckte också att flickan använde bildsymboler oftare under handledningsperioden.

**Mer information om kommunikativt stöd:**

- [Västra Götalandsregionen](#)
- [Habilitering och hälsa – Region Stockholm](#)
- [Nationellt kompetenscentrum anhöriga](#)

## Symtom och behandling

### Autism

**Autism är vanligt vid Phelan McDermid syndrom och innebär bl.a. svårigheter med socialt samspel, kommunikation samt begränsade intressen.**

Autism eller beteenden som associeras med autism är vanligt vid Phelan McDermid syndrom. Socialstyrelsen uppger att den generella prevalensen av autism beräknas vara 1–2 procent. Hos personer med Phelan-McDermid syndrom är autism betydligt vanligare. I en studie från 2022 bedömdes att 85 av 122 personer med Phelan-McDermid syndrom (nästan 70 %) uppfyllde kriterier även för autismsdiagnos.

Autism är en så kallad neuropsykiatrisk funktionsnedsättning som innebär svårigheter med socialt samspel och kommunikation, begränsade och ofta upprepade beteendemönster samt begränsade intressen och aktiviteter.

## Diagnosticering

Diagnosticering görs utifrån kriterier i diagnosmanualen DSM-5 indelade i två huvudkategorier av svårigheter som mycket kortfattat kan sägas innehålla:

- **A (alla kriterier behöver vara uppfyllda).** Bristande social ömsesidighet, bristande icke-verbal kommunikation och svårigheter med att utveckla, behålla och förstå sociala relationer.
- **B (minst två av dessa behöver vara uppfyllda).** Stereotypier, svårigheter att hantera förändringar, mycket begränsade intressen samt mycket hög eller mycket låg känslighet för sinnesintryck.

För både A och B kriterierna görs en bedömning av hur omfattande svårigheterna är. Utöver kriterierna ovan så ska symtomen ha funnits tidigt i personens liv men de behöver inte ha varit tydliga. Symtomen ska orsaka nedsättning av personens funktionsförmåga och de ska inte förklaras bättre med intellektuell funktionsnedsättning.

## Insatser

Utöver diagnostisk bedömning behövs en utredning av personens aktuella funktionsnivå på olika områden. Funktionsutredningen används för att planera och följa upp behandlingsinsatser.

I dagsläget saknas kunskap om det är aktuellt med specifika metoder eller behandlingsstrategier vid autism och Phelan McDermid syndrom. Tills vidare rekommenderas därför att utgå ifrån kunskapsbaserade strategier som används generellt vid autism och individens specifika förutsättningar och behov.

Socialstyrelsen är tydliga med att insatser ska ges tidigt, redan vid misstanke om neuropsykiatrisk funktionsnedsättning. I Socialstyrelsens rekommendationer ingår bl.a. att positivt beteendestöd ska erbjudas vid utmanande beteende och att kommunikativt och kognitivt stöd ska introduceras tidigt. För barn upp till fem år rekommenderas "Mångsidiga intensiva beteendeinsatser". Det kan vara svårt att avgöra vilka barn som har nytta av åtgärden och en provperiod föreslås därför.

På [Autismforums hemsida](#) "Det här är autism" finns mycket information om autism samt en hel del länkar för att söka ytterligare kunskap om autism.

## Epilepsi

**Epilepsi är vanligt vid Phelan McDermid syndrom och därför är det viktigt att vara uppmärksam på tecken på anfall.**

Epilepsi innebär upprepade, oprovocerade, okontrollerade störningar eller utbrott av hjärnaktivitet som kallas epileptiska anfall. Hur dessa ser ut beror på var i hjärnan de uppstår. Anfall uppkommer oftast plötsligt och kan vara i sekunder, ibland minuter, men slutar oftast av sig själv. Medvetandet är ofta mer eller mindre påverkat under anfallet. Anfall som pågår längre än 20 till 30 minuter, eller uppkommer tätt efter varandra under ca 30 minuter utan att personen återhämtar sig emellan, kallas för status epileptikus. En del personer kan ha ett par anfall under hela livet medan andra kan ha flera anfall per dag och behöva behandling livet ut.

Epilepsi förekommer relativt ofta vid Phelan McDermid syndrom. I en studie med 201 individer med Phelan McDermid syndrom rapporterades epilepsi hos 27% individer med diagnosen, samt att de kan debutera i olika åldrar, både med och utan feberrelaterade anfall. Anfallen rapporterades vara vanligare i högre ålder; från 11% under 5 år till 60% hos personer över 18 år.

### Anfallstyp

De epileptiska anfallen kan se olika ut. Det är vanligast att en person endast har en typ av anfall men en del personer har flera olika typer av anfall. Typ av anfall hos en person kan förändras över tid. Beroende på var anfallet startar delas de in i generaliserade anfall, fokala anfall och anfall med okänd start.

Generaliserade anfall sprids så snabbt efter starten att de nästan genast omfattar hela hjärnan. De påverkar oftast medvetandet.

### Exempel på generaliserade anfall är:

- Tonisk-kloniska anfall (tidigare kallade grand mal)
- Absenser (tidigare benämnt petit mal)
- Myoklona anfall
- Kloniska anfall
- Toniska anfall
- Atoniska anfall

Fokala anfall startar i ett begränsat hjärnområde och kan yttra sig på olika sätt beroende på var i hjärnan de startar och vilken funktion som styrs därifrån. Symtomen kan vara motoriska i form av ryckningar eller spänningar i exempelvis en ansiktshalva, en arm, ett ben eller en kroppshalva, eller sensoriska i form av till exempel lukt-, smak-, hörsel- eller synhallucinationer. Medvetandet kan vara opåverkat eller grumlat. Ibland kan fokala anfall sprida sig till hela hjärnan och blir alltså sekundärt generaliserade.

För mer information om anfallstyper se information på [Epilepsiförbundets hemsida](#).

De vanligaste anfallen vid Phelan McDermid syndrom är atypiska absenser (90%) som är en typ av fokala anfall. Personen kan te sig delvis frånvarande men kan röra sig på ett stereotypt sätt, såsom att smacka med munnen eller plocka med händerna och små ryckningar kan ses i ögonlocket eller runt munnen. Dessa kan vara ganska svåra att upptäcka. Andra typer av anfall kan också uppkomma, separat eller i kombination. Exempel på anfall som kan förekomma är toniska (54%), atoniska (18%), tonisk-kloniska (9%) och myokloniska (9%). Status epilepticus kan också uppkomma hos ca en femtedel av gruppen.

Hittills har forskning inte kunnat påvisa någon koppling mellan mutation och anfallstyp och inte heller någon koppling mellan förändringar i elektroencefalografiska (EEG) och radiologiska undersökningar och eventuellt uppkommande regression.

### Diagnos

För att avgöra om en anfallsepisod har epileptisk bakgrund är det mycket viktigt med så omfattande information som möjligt från de som var närvarande vid anfallen, exempelvis:

- Vad som hände direkt innan anfallet

- Hur anfallet började
- Hur personen som fick anfall såg ut innan och under anfallet och hur den uttryckte sig.
- Om medvetandet var påverkat helt eller bara delvis.
- Hur lång tid anfallet pågick och hur det slutade.
- Hur personen mådde efteråt
- Om medicin gavs eller om anfallet slutade av sig själv

Utifrån ovanstående information samt kännedom om patientens tidigare symtom tas beslut om vidare diagnostik. Diagnosen epilepsi ställs oftast först efter två oprovocerade anfall (inte utlösta av exempelvis akut feber). Om det finns en känd genetisk diagnos med ökad risk för epilepsi såsom Phelan McDermid syndrom räcker det med ett anfall för att ställa diagnosen epilepsi och epilepsibehandling behöver då oftast sättas in.

Vid misstänkt epilepsi görs en neurologisk undersökning och en undersökning som kallas EEG (elektroencefalografi). Dessa kompletteras med blodprover och ofta en röntgenundersökning av hjärnan (datortomografi eller magnetisk resonans) för att kartlägga orsaken till epilepsin.

En elektroencefalografisk undersökning (EEG) är viktig vid diagnostiken av epilepsi och vid diagnostiska svårigheter en nattlig sömn. Läs längre ner om hur en EEG-undersökning går till.

[Här är en film](#) med lättillgänglig information om epilepsi från epilepsiförbundet

En expertgrupp (European Phelan-McDermid syndrome consortium) har enats om följande rekommendationer gällande epilepsi vid Phelan McDermid syndrom:

- Omgivningen till personer med Phelan McDermid syndrom bör, oberoende av personens ålder, vara uppmärksamma på tecken på anfall och epilepsi.
- Vid misstänkta anfall men då EEG-undersökning inte tydligt visar tydligt resultat bör långtids EEG-undersökning övervägas.
- Hjärnabbildning, företrädesvis MRI, rekommenderas för alla personer med Phelan McDermid syndrom som har epileptiska anfall och indikeras om nya neurologiska tecken och symtom, inklusive anfall, uppkommer.
- Barnneurolog eller neurolog bör vara involverad i epilepsibehandling.

- Anfallsbehandling bör ges enligt nationella riktlinjer.

## Behandling

### Behandling vid akut anfall

Första hjälpen som ges vid ett anfall är densamma oavsett om personen haft tidigare anfall eller inte. Personen ska placeras i ett bekvämt och säkert läge, helst liggande på golvet för att minska risken för fall. Det är viktigt att ta bort saker runt omkring, ta bort glasögon och lossa slips och skärp samt lägga någonting mjukt under huvudet.

För att undvika tandskada ska ingenting sättas mellan tänderna. Personen bör inte hållas fast men ska inte lämnas ensam under pågående anfall. Om det finns någon i omgivningen som kan filma anfallet är det värdefullt för att kunna visa hur anfallet såg ut för personal på akuten eller för epilepsisjuksköterska/läkare.

De allra flesta epileptiska anfall går över av sig själv efter 1 till 3 minuter så det är viktigt att försöka avvakta och vara lugn. Efter att anfallet gått över ska personen läggas på sidan i en säker position men bör inte lämnas ensam förrän han eller hon återhämtar sig helt. Det är viktigt att luftvägarna är fria och att personen andas fritt. Det är också bra att se till att personen är skyddad mot fall och ligger på mjukt underlag om ett nytt anfall skulle uppkomma.

Om personen har en känd epilepsi brukar denne ha med sig medicin som kan ges vid akuta tillfällen av förälder, assistent eller annan personal med kunskap om hur den ska användas (så kallad delegering). Medicinen är flytande och kan ges i kinden (Midazolam) eller i ändtarmen (Diazepam). Medicinen har muskelavslappnande och, för hjärnan, lugnande effekt.

Ambulans bör tillkallas (112) när det är oklart om anfallet är epileptiskt, om det är det första anfallet personen har, om anfallet inte går över efter 5 minuter eller vid snabbt upprepade anfall utan att personen blir helt återställd emellan. Detsamma gäller om personen har skadat sig under anfallet.

## Långsiktig behandling

Epilepsibehandling startas av neurolog eller i samråd med denne. Det är viktigt att ha regelbunden läkaruppföljning och samarbete med epilepsisjuksköterska. Målet med behandling är att helt eller delvis förebygga att anfall uppkommer genom att minska nervcellernas känslighet, så kallad **kramptröskel**, och återställa hjärnans aktivitet. Samtidigt är det viktigt att behandling ger minsta möjliga biverkningar. Det finns en stor mängd antiepileptiska läkemedel. Typ av epilepsi/anfall, kön, ålder, personens hälsotillstånd och eventuella andra mediciner har betydelse vid val av antiepileptisk behandling. De flesta personer med Phelan McDermid syndrom och epilepsi svarar bra på behandling men det finns inget antiepileptiskt läkemedel som kan rekommenderas generellt till personer med diagnosen. Ibland behövs mer än ett antiepileptiskt preparat och framför allt om en individ har flera typer av anfall.

Det finns en del allmänna regler men ingen färdig mall eller "kokbok" utan behandlingen anpassas individuellt och justeras utifrån effekt. När behandling sätts in eller ändras är det viktigt att noggrant notera frekvens på anfall, anfallens karaktär/mönster, tiden på dygnet när de uppkommer, justeringar av medicindos och faktorer som kan ha haft betydelse för att anfall uppkommer. Noteringarna kan göras i en **anfallskalender** (s.k. anfallsdagsbok) men det går även att notera i en vanlig almanacka. Det är också viktigt att notera eventuella biverkningar eller reaktioner som eventuellt skulle kunna vara en biverkning.

Biverkningar kan oftast uppstå när personen påbörjar behandlingen med epilepsimedicin eller höjer dosen. Exempel på biverkningar är allergiska reaktioner; oftast i form av hudutslag och klåda, illamående, diarréer, ont i magen, förändringar i blod- och/eller leverenzymvärden, yrsel, balansproblem, dåsighet och trötthet, lättretlighet och koncentrationsproblem.

Ibland måste behandlingen avbrytas men det kan även räcka att minska dosen och/eller att trappa upp medicinen långsammare. En del biverkningar såsom hormonstörning, viktökning/minskning, tillväxt av tandkött, akne, håravfall eller hårväxt på ovanliga ställen, minnes- och koncentrationssvårigheter, apati eller depression uppkommer först efter flera år. Det är viktigt att uppmärksamma detta och vid behov diskutera med den läkare som är ansvarig för epilepsibehandling för att hitta den bästa lösningen för individen.

Vid behandling med epilepsimediciner behöver prover ibland tas för att kontrollera koncentrationen av medicin i blodet. Det är särskilt viktigt i början av en behandling eller om effekten av behandlingen plötsligt minskar.

Olika faktorer kan sänka kramptröskeln och därmed leda till att anfall lättare uppkommer. Otillräckligt med sömn, feber, infektion, lågt blodsocker och hunger, blinkande ljus från TV-apparat eller dator samt stress är kända sådana faktorer.

Vissa ämnen som alkohol och droger samt en del mediciner som centralstimulantia kan också öka risken för anfall liksom om personen inte får sin epilepsimedicin. Det är alltså viktigt att undvika faktorer som sänker kramptröskeln.

I många fall räcker det att prova ett eller två läkemedel. Cirka 30% av de som har epilepsi behöver ta flera antiepileptiska mediciner samtidigt för att bli av med anfall eller reducera anfallens frekvens och intensitet. Detta kallas **refraktär** eller **svårbehandlad/terapieresistent epilepsi**. Det är då svårt att få balans mellan behandlingseffekten och biverkningarna och i många fall accepteras enstaka anfall för att få mindre biverkningar och bättre livskvalitet. Det finns exempelvis personer som behövt kirurgisk behandling eller som varit hjälpta av vagusnervstimulator (se nedan).

### **Alternativ epilepsibehandling**

Om det är svårt att uppnå anfallsfrihet med den första eller andra medicinen som provas är det en indikation att överväga alternativ behandling. Vid indikation för alternativ epilepsibehandling bör ett regionalt specialistepilepsicenter kontaktas för vidare diskussion.

### **Kirurgi**

Det finns flera kirurgiska behandlingsmetoder. En operation kan oftast ha bra resultat om det går att identifiera området i hjärnan som framkallar störningarna av impulser och leder till kliniska anfall. Området behöver även vara lättillgängligt för operation.

Inför en eventuell operation krävs en del relativt komplicerade undersökningar. Omfattningen av operationen behöver preciseras så noggrant som möjligt. Det är också viktigt att säkerställa att den del som planeras att bortopereras inte har någon viktig funktion.

Vid en viss typ av operation, så kallad callosotomi, delas bindningen mellan hjärnhalvorna (corpus callosum) totalt eller delvis för att minska spridning och generalisering av anfall. I sällsynta fall utförs lobotomi eller en hemisfärotomi när delar eller en hel hjärnhalva tas bort.



### **Ketogen kost**

Ketogen kost är en annan alternativ behandlingsmetod vid svårbehandlad epilepsi. Vid klassisk ketogen kost innehåller måltiderna 90% fett, 6% proteiner och endast 4% kolhydrater. Denna diet behöver inledas successivt och följas noggrant och kontinuerligt av dietist.

Den används oftast under en begränsad tid och kan eventuellt ersättas med mindre restriktiva varianter (modifierad Atkins diet och Low glykemic index-diet). Även dessa varianter kräver samarbete med dietist och kontroller för att minska risken för biverkningar.

### **Vagusnervsimulator (VNS)**

VNS är också en kirurgisk behandling men operationen utförs inte inom det centrala nervsystemet. En liten, ca 3 cm i diameter stor dosa som fungerar som en pacemaker inplanteras under huden på vänster sida av bröstkorgen och kopplas ungefär i mitten av halsen till vagusnerven på samma sida med mikroskopiska trådar. Därigenom skickas sedan impulser som motverkar epileptiska störningar i hjärnan.

### **Leva med epilepsi**

Epilepsi kan påverka vardagslivet både för personen som har epilepsi och deras familjer. Hur stor påverkan beror på när epilepsin debuterar, personens allmänna hälsotillstånd, typ av anfall, svar på behandling mm. Infektioner, feber, sömnbrist, stress, smärta mm kan sänka kramptröskeln och leda till flera anfall. Hormonförändringar vid puberteten hos flickor kan orsaka att epilepsi utbryter eller att epilepsibilden ändras både med fler anfall och färre. Hos en del finns samband mellan anfallsfrekvens och faser i menstruationscykeln. Olika miljöfaktorer såsom blinkande ljus eller värme kan också framkalla anfall vilket behöver beaktas när aktiviteter planeras.

Korta, fokala anfall utan medvetandepåverkan brukar inte ge några symtom efteråt och kan ibland missas av omgivningen. Vid vissa generaliserade anfall kan personen kräkas under anfallet eller strax efter. Andra symtom efter generaliserade anfall kan vara att personen blir mycket trött, förvirrad eller somnar. Anfall under natten påverkar längden och kvaliteten på sömn.

Sammantaget kan detta påverka individens prestationsförmåga och dagsform. Planerade aktiviteter behöver därför kanske anpassas eller ändras. Detta är särskilt viktigt om personen har flera anfall under ett dygn. Assisterer och andra i omgivningen som träffar personen med epilepsi regelbundet behöver få information om personens epilepsi, typ av anfall och vad de ska göra vid eventuella anfall. Vid vissa aktiviteter är det nödvändigt att ha dubbel personal av säkerhetsskäl.

Epilepsimedicinering, särskilt om det behövs flera preparat, kan leda till en del begränsningar och biverkningar som behöver beaktas och kan påverka personens livskvalitet (se under behandling).

### **Elektroencefalografi (EEG)**

Vid denna undersökning placeras 21 små elektroder mot hårbotten med hjälp av speciell gel eller mössa. Genom små sladdar är dessa elektroder kopplade till en apparat som avläser nervcellernas aktivitet från hjärnans yta. Aktiviteten visas i form av ett diagram som sedan bedöms av biomedicinsk analytiker eller läkare.

Undersökningen ska helst göras både under vaket tillstånd samt under dåsighet och spontan sömn. Under undersökningen ska personen helst ligga eller sitta stilla, blunda och öppna ögonen på uppmaning samt andas djupt under ca 3 minuter. Undersökningen är smärtfri men kräver visst samarbete. Den kan ibland vara svår att genomföra, framför allt för personer med intellektuell funktionsnedsättning. Det behövs då en längre förberedelse för undersökningen. Personerna behöver ha möjlighet att vänja sig vid mössan med elektroder, personalen samt vid undersökningsrummet. De måste också kunna ligga eller sitta stilla. För att personen ska kunna sova görs undersökningen efter sömndeprivation, d.v.s. efter endast en kort stunds sömn under natten (betydligt mindre än i vanliga fall) eller ingen sömn alls. Som alternativ kan Melatonin användas (konstgjord version av kroppens naturliga sömnhormon).

De flesta undersökningar görs numera med samtidig videoregistrering vilka i de flesta och okomplicerade fall är ganska korta (ca 20 minuter). Ibland krävs en längre undersökning (ca 1 – 2 timmar) för att påvisa epileptisk aktivitet i hjärnan, och undersökningar behöver ibland göras flera gånger.

Allra bäst för att bekräfta eller utesluta epileptisk bakgrund till episoder är om ett kliniskt anfall registreras med videoregistrering parallellt med pågående EEG-registrering. Vid oklara kliniska anfallsepisoder finns det också möjlighet för en långtidsregistrering, vilken pågår under flera dygn (oftast 2 – 3 dygn men även upp till en vecka).

## Lymfödem

**Lymfödem är ett tillstånd när kroppsvätska som kallas lymfa har svårt att transporteras. Kroppsvätskan samlas då framför allt mellan huden och muskulaturen och leder till svullnad. Denna förekommer oftast i extremiteterna men även ansiktet, buken och inre organen.**

Lymfa bildas av vätska som pressas ut i vävnaderna från mycket tunna blodkärl (kapillärer). Vätskan för med sig syre och näring till cellerna i vävnaderna och fraktar utbyte tillbaka koldioxid och avfallsprodukter från cellerna. Lymfan innehåller vatten, proteiner, vita blodkroppar, fettsyror, bakterier samt gamla och skadade celler. Den suges upp från mellanrummet mellan cellerna till lymfkapillärer som för lymfan via lokala lymfkörtlar vidare till mjälte och brässen. Sedan töms lymfan i det venösa systemet nära hjärtat. Rubbningar i detta flöde leder till lymfödem. Lymfsystemet inklusive/ffa lymfkörtlar, mjälte och brässen har stor roll i immunförsvaret. [Läs mer på 1177](#) för mer information om lymfsystemet.

Lymfödem indelas i **primära** eller medfödda som generellt är av okänd bakgrund och **sekundära** som uppkommer tillsammans med till exempel inflammation, efter skada, operation, venös insufficiens (svårigheter med blodflödet från vävnader till hjärtat) eller i samband med annan sjukdom i kroppen. Lymfödem hos personer med Phelan-McDermid syndrom har primär karaktär och beskrevs uppkomma i genomsnitt hos ca 24% och oftare med stigande ålder (17% hos personer yngre än 5 år men 71% hos personer äldre än 18 år). Orsaken till tillståndet är okänt och genetisk bakgrund kan inte uteslutas. Lymfödem har observerats hos personer med Phelan McDermid syndrom som har deletion 22Q13,3 eller ringkromosom men inte hos de som har punktmutation i SHANK 3 genen. Faktorer som ytterligare kan påverka är exempelvis övervikt, låg nivå av fysisk aktivitet samt andra tillstånd som t.ex. njursvikt, hjärtmissbildning med cirkulationsinsufficiens, leverinsufficiens eller hypotyreoos.

## Behandling

Det är viktigt att reagera när huden blir förtjockad och spänd och svullnad uppkommer som gör att personen lätt får avtryck av klädesplagg eller smycken. Behandling behöver snabbt sättas in för att undvika att permanenta förändringarna i form av fettsamlingar och fibros (bindväv) i de svullna vävnaderna uppkommer. I första hand är det bäst att kontakta vårdcentralen.

Kompressionsbehandling med ett elastiskt bandage som ger lätt tryck (låg – stretchbandage), kompressionskläder t.ex. så kallade stödstrumpor, högläge samt ökad fysisk aktivitet och viktkontroll är mycket viktiga delar av behandlingen. Det finns också mer avancerade behandlingsmetoder såsom lymfdränage eller lymfpulsator (en typ av fodral som ger pulserande tryck på kroppsdelen. Trycket kommer av att fodralet fylls med luft och sedan töms med hjälp av en elektrisk luftpump). [Läs mer på 1177](#) om behandling av lymfödem. Hudhygien är också viktigt vid behandling.

Vid obehandlat lymfödem finns risk för infektion (erisipelas) som kräver behandling med antibiotika. Det är också viktigt att utreda om något tillstånd förekommer som leder till sekundärt lymfödem. I sådana fall behöver även dessa behandlas. Ibland är det nödvändigt att specialister inom flera områden samarbetar för att uppnå bästa möjliga behandlingseffekt. För att ställa diagnos och finna den eventuella orsaken till lymfödem är anamnes och klinisk undersökning den viktigaste delen. Oftast behöver en del blodprover tas och radiologisk diagnostik med ultraljud och lymfscintigrafi kan behöva genomföras.

Lymfödem är oftast av kronisk karaktär men behandling kan minska besvären och förebygga negativa effekter.

## Motorik

### **Bibehålla och utveckla grovmotoriska förmågor**

**Förebyggande och behandlande åtgärder, individuellt anpassade ortopediska och/eller tekniska hjälpmedel, varierade aktiviteter med möjlighet att påverka samt regelbundna uppföljningar över tid av olika professioner är viktiga ingredienser under hela livet. Detta för att kunna bibehålla och utveckla motoriska förmågor.**

#### **Vanligt förekommande symptom**

Den generella muskelspänningen i kroppen är vanligtvis låg hos personer med Phelan McDermid syndrom. En låg muskelspänning (hypotonus) orsakar muskelsvaghet som kan leda till överörlighet och instabilitet i lederna.

Risken för att utveckla felställningar i ryggraden är stor. Skoliosens svårighetsgrad varierar mellan olika individer men eftersom skoliosen är av neuromuskulär karaktär kan den fortsätta att utvecklas långt upp i åldrarna.

Det är viktigt att vara observant på om fötternas ställning förändras. Felställningarna i fötterna påverkar även ställningen i knän och höfter och det blir en onödig anspänning i benen. En del personer går på tå vilket påverkar balansen i stående och gående eftersom belastningsytan är liten.

#### **Exempel på åtgärder**

##### **Stå-och gå**

Vid nedsatt balans och muskelstyrka är stå- och gångträning i bassäng ett bra alternativ till hjälpmedel. Fötternas kontakt med bassängbotten kan underlättas om viktmanschetter placeras runt anklarna.

Ett annat alternativ vid nedsatt gångförmåga är att förflytta sig i en ståsele kopplad till taktravers. Den som assisterar kan då befinna sig framför individen och därmed erbjuds en bättre förutsättning för samspel.

Det kan till exempel vara roligt att dansa eller att hoppa studsmatta tillsammans alternativt att gå runt i rummet till olika upplevelsestationer. I en gåstol eller i en Racerunner ges möjlighet till att förflytta sig mer självständigt med hjälp av ett stabilt stöd. Om det finns motoriska förutsättningar att kunna gå självständigt på ojämn mark triggas balansreaktioner och muskulaturen stärks.

Motorikbanor inomhus med möjlighet att gå på mjuk matta, kliva över små hinder, kliva upp på och ner från en liten höjd, hoppa studsmatta mm. stimulerar också utvecklingen av den grovmotoriska förmågan. Aktivering av muskulaturen i kroppen är särskilt viktigt för att i någon mån kompensera för överrörligheten i lederna.

## **Rygg**

Att stå och gå, med eller utan hjälpmedel, är betydelsefullt för att fördröja utvecklingstakten av felställningar i ryggraden. Styrkan i nack- och ryggmuskulatur är också viktig och övas exempelvis i magliggande över flythjälpmedel i bassängen.

Att sitta grensle till häst underlättar uppsträckning i bålen eftersom understödsytan blir stor. Balansreaktionerna i sittande triggas också av hästens rygg rörelser och byte av rörelseriktningen i manegen. Stimulansen av att vara tillsammans med en häst och möjligheten till att uppleva fart bidrar i många fall till en hög motiveringsgrad hos ryttaren. En balanserad sittställning med bra stöd från fötterna och en symmetrisk bäckenställning påverkar också ryggradens position positivt. Det finns många olika lösningar för ett bra sittande. En individuell anpassning är viktig med regelbundna uppföljningar över tid. Korsett alternativt en kroppsnära väst monterad på arbetsstol och/eller rullstol kan förbättra stabiliteten i sittandet för vissa personer.

Trots alla försök att motverka en skoliosutveckling kan kröken i ryggraden tillta och det kan bli nödvändigt att ta ställning till operativa åtgärder. Ställningstagandet baseras på olika faktorer, bl.a. krökens storlek utifrån röntgen (Cobb vinkel > 40-50°) och krökens flexibilitet vid klinisk undersökning.

## **Fötter**

Om fötternas ställning börjar förändras i någon riktning behöver åtgärder sättas in för att förhindra bestående felställningar. Inledningsvis kan det kanske räcka med stadiga skor från den ordinarie handeln.

Nästa steg är skor från ortopedtekniska eftersom de har ett bättre hälgrepp och är vridstyvare. Det kan även bli aktuellt med inlägg i skorna. Korrigeras ändå inte fotens läge inne i skon är ortoser/fothylsor ett bra komplement. Ortoser finns i en mängd olika utförande och material. Här behövs också en individuell bedömning för lämpliga åtgärder med regelbundna uppföljningar över tid.

För att motverka stramhet i vadmuskulaturen vid tågång och för att behålla rörligheten i fotleden är den långvariga töjningen mest effektiv, dvs. att använda ståhjälpmiddel och/eller ortoser. Det är oftast lättast att fixera ben och fötter i ett ståskal men även andra ståhjälpmiddel kan fungera väl beroende på förutsättningarna. Det är sannolikt att uthålligheten att stå kan ökas om en stimulerande aktivitet erbjuds under tiden.

## **Motivation och delaktighet**

Ett träningspass kan bli mer motiverande om individen aktivt deltar i övningen, i hela eller delar av rörelsesekvensen, med eller utan assistans eller guidning. Förståelsen för vad som förväntas utföras kan öka om rörelsen förevisas eller upprepas ett antal gånger.

Det kan även underlätta om den verbala instruktionen kompletteras med stödtecken, bilder eller foton. Möjligheten att påverka i situationen kan också leda till att motivationen höjs och att upplevelsen av delaktighet ökar. Det kan exempelvis handla om att välja musik inför ett pass med rörelser till musik samt att efter en stund bli tillfrågad om det finns önskemål om att fortsätta alternativt avsluta övningen och istället byta till någon annan aktivitet.

## **Balans mellan aktivitet och återhämtning**

För att få balans i aktivitetsnivån kan det vara idé att se över dagens och veckans innehåll för att om möjligt varva aktiviteter som kräver delaktighet med moment som är mindre kravfyllda och därmed återhämtande. Behovet av återhämtning kan vara både fysiskt och psykiskt. Återhämtning kan till exempel vara till hjälp för att minska hyperaktivitet och för att slappna av.

Genom att stimulera tryck-, beröring-, vibration-, eller värmereceptorer i huden kan en känsla av lugn och ro i kroppen uppnås. Varje individ har sina egna preferenser för att koppla av. Vissa gillar kanske taktil beröring och andra varvar ner under ett fotbad eller genom att luta sig emot en vibrationskudde en stund. Det kan även vara återhämtande att reducera intryck från omgivningen, t.ex. att sitta i en koja och mysa med någon eller att lyssna på musik i hörlurar.

#### Länkar:

#### Motorisk träning, material och anpassningar vid lek utomhus



På denna hemsida [www.weyoume.se](http://www.weyoume.se) under fliken "Kunskapsbanken" hittar du förslag på träning vid specifika symptom t.ex. vid låg muskelspänning och överrörlighet i lederna samt hur man aktiverar muskler som ger höften stabilitet. På hemsidan finns också tips på material som lockar till lek och motorisk aktivitet samt exempel på hur du kan anpassa lek utomhus utifrån den motoriska förmågan.

#### Motorisk träning på fritiden



Är det svårt att hitta en lämplig fritidsaktivitet för att hålla igång fysiskt? Gå in på [www.parame.se](http://www.parame.se) för att se vad som erbjuds i din närhet.



## Psykisk ohälsa

**Personer med Phelan McDermid syndrom kan, precis som alla andra, drabbas av psykisk ohälsa eller sjukdom. Vid misstanke om psykisk ohälsa, psykisk sjukdom och neuropsykiatrisk problematik är det viktigt att kontakta sjukvården för att få hjälp med en bedömning av specialister.**

I litteraturen rapporteras en förhöjd risk för personer med Phelan McDermid syndrom att drabbas av bipolär sjukdom och psykossjukdomar som till exempel schizofreni. Även katatoni förekommer och då oftast i samband med bipolär sjukdom. Det är svårt att dra slutsatser om förekomsten av dessa sjukdomar på grund av variationen i hur man har genomfört diagnostiska bedömningar i den forskning som hittills publicerats.

Autism och autismkaraktäristiska beteenden verkar också vara mer vanliga hos personer med Phelan McDermid syndrom. I en studie från 2022 framkom att 85 av 122 personer, det vill säga nära 70 procent, med Phelan McDermid syndrom också uppfyllde kriterier för autismdiagnos. Annorlunda reaktionsmönster till sensoriska stimuli är vanligt vid autism och forskning visar att personer med Phelan McDermid syndrom kan vara mindre känsliga för smärta. Detta medför risk att personen skadar sig. Depressiva tillstånd och ångest förefaller också vara relativt vanligt vid Phelan McDermid syndrom.

Psykisk ohälsa kan vara svår att upptäcka hos den som inte själv tydligt kan förmedla hur han eller hon mår. Det är viktigt att omgivningen är observant på förändringar hos personen. Tecken på att personen inte mår bra kan vara beteendeförändringar som till exempel att personen blir mer lättirriterad och arg, får svårare att engagera sig i sådant som tidigare varit uppskattat eller att sömnmönstret ändras. Som redan nämnts behöver sjukvården göra en bedömning. Det är viktigt dels för att utesluta eventuella smärtsamma fysiska åkommor eller sjukdomar, dels för att få en bedömning av personens psykiska hälsa och eventuell psykiatrisk diagnosticering.

För att undersöka smärta hos personer som inte kan förmedla sig själv behöver omgivningen göra en bedömning. Ett skattningsinstrument, Beteendeobservationer & Skattning av Smärta (BOSS) finns på svenska och är en översättning av NCCPC-R som har visat sig tillförlitligt i

forskning. För bedömning och diagnosticering av psykiatriska tillstånd finns diagnoskriterier som anpassats för personer med intellektuell funktionsnedsättning. Till exempel i diagnostiska manualen DM-ID-2.

### **Exempel på BOSS:**

- **BOSS – habilitering och hälsa**

För att förebygga psykisk ohälsa och psykisk sjukdom är det viktigt att omgivningen hela tiden arbetar för att individen har sina medicinska och övriga basala behov, såsom sömn och näringsintag, tillgodosedda. Det är också viktigt att personens vardag är begriplig och påverkbar, att hen i så stor utsträckning som möjligt ges möjlighet att kommunicera behov och att hen får vara delaktig i meningsfulla aktiviteter. Om personen har svårt att uppfatta och/eller uttrycka smärtsignaler är det viktigt att arrangera den fysiska miljön för att minska risk för att personen sig.

## Sinnesintryck

**Personer med Phelan McDermid syndrom visar ofta nedsatt reaktion på sinnesintryck och temperaturreglering kan vara svårt. Det förekommer även att personer är extra känsliga för sinnesintryck. Detta är viktigt att känna till för att kunna anpassa tillvaron efter individen.**

Sinnesintryck ger information om omgivningen, men intrycken kan även komma inifrån kroppen. De sinnen vi får intryck ifrån är syn, hörsel, känsel, lukt och smak, men också ifrån proprioception som ger information om kroppens läge och rörelser, samt det vestibulära systemet som svarar för balans och orientering i rummet. Hur vi tar emot, bearbetar och samordnar sinnesintryck har stor betydelse för hur vi fungerar och lär oss. Hos personer med PMS rapporteras ofta nedsatt reaktion på visuella sinnesintryck, ljud, byte av kroppsposition, smärta, beröring och i viss utsträckning även lukt och smak.

### **Syn**

Synsvårigheter innebär att det kan vara svårt att se saker på nära eller långt håll. Synintryck kan bli suddiga eller svåra att urskilja från varandra, vika sig eller blir dubblerade. Det kan

också vara svårt att urskilja färger eller att vissa delar försvinner. Cerebral Visual Impairment (CVI) innebär svårigheter att tolka synintryck trots att ögat fungerar normalt.

Cirka en fjärdedel av gruppen med Phelan McDermid syndrom har någon form av synnedsättning. Detta är något vanligare vid 22q13.3 deletion än vid varianten SHANK3. Såväl skelning, närsynthet och CVI beskrivs förekomma hos gruppen. Några studier har funnit att personer med Phelan McDermid syndrom verkar reagera långsammare eller mer sällan på synintryck jämfört med personer utan diagnos.

Det rekommenderas att en synundersökning görs så snart som möjligt efter att diagnosen ställts och att synen sedan följs enligt nationella riktlinjer. Behovet av stöd vid en synnedsättning varierar givetvis beroende på orsaken till, och graden av, synnedsättningen. Det är dock viktigt att vara medveten om att personer med Phelan McDermid syndrom kan behöva extra tid och ledtrådar för att uppmärksamma och bearbeta synintryck. För att rikta uppmärksamheten kan det exempelvis vara bra att röra lite på saker du visar, att utnyttja ljud och att hålla kvar föremål eller bilder under lite längre tid. Svårigheter att bearbeta synintryck kan bidra till att nya miljöer blir svårare att hantera eller att det är svårare att uppfatta sociala signaler från omgivningen.

## **Hörsel**

Hörseln är oftast normal vid Phelan McDermid. Hörseln kan dock påverkas av återkommande öroninflammationer och ibland kan det behöva opereras in ett rör till mellanörat. Om syndromet orsakas av den genetiska varianten ringkromosom 22 är det viktigt att regelbundet kontrollera hörseln eftersom en hörselnedsättning kan vara ett första tecken på Schwannom (en godartad tumör) på balans och hörselnerven. En hörselscreening bör därför göras i samband med diagnos och det är viktigt att följa hörseln. Det vanligaste vad gäller hörseln är dock att personer med Phelan Mc Dermid syndrom både kan reagera mindre och långsammare på hörselintryck och visa en överkänslighet för ljud. Det kan också vara svårt att urskilja ljud i en bullrig ljudmiljö. Hur personer reagerar på olika ljud varierar. Det är därför bra att observera hur personen med Phelan McDermid syndrom reagerar på olika ljud och ta hänsyn till detta. Exempelvis kan det vara viktigt att tänka på att en person som reagerar mindre på ljud kanske också missar varningssignaler. Hjälpa att uppmärksamma ljud som är viktiga för att lära sig om sin omgivning kan också vara till gagn. Det är viktigt att veta om en person är känslig för vissa ljud så att det, om möjligt, går att undvika dem. Om detta inte går kan det hjälpa att förvarna personen innan ljudet kommer

och exempelvis säga "nu startar gräsklipparen". Ibland går det inte att undvika mycket bakgrundsljud eller ljud som personen är känslig för. Då behöver personen ges möjlighet till återhämtning efteråt. Hörselskydd eller ljud som personen själv väljer att lyssna på kan underlätta när personen måste vistas där ljudmiljön inte är optimal.

Här är några tips på hjälpmedel vid sensorisk känslighet [Hjälpmedel vid sensorisk känslighet \(habilitering.se\)](https://www.habilitering.se)

### **Temperaturreglering**

Kroppstemperaturen varierar under dygnet hos alla personer. Den ändrar sig också med åldern. Variationen kan bero på nivåförändringarna av olika hormoner (t.ex. under natten), fysisk aktivitet, omgivningens temperatur m.m. Det kan även finnas temperaturskillnader mellan olika ställen på kroppen vid samma mättillfälle. Hos personer med ett normalfungerande system regleras temperaturen upp och ner ganska snabbt beroende på omständigheterna. Vissa personer med Phelan McDermid syndrom har nedsatt förmåga att svettas, vilket kan resultera i en tendens att bli överhettad. Andelen individer som har dessa problem är dock okänd. Vid vistelse på varma platser är det bra att vara observant på allmäntillståndet. Uppträder personen annorlunda, exempelvis är slö och inaktiv, så stanna om möjligt i skuggan, erbjud vätska eller glass och kyl ner kroppen med blöta handdukar.

### **Att uppfatta (och uttrycka) smärta**

Det är viktigt att vara medveten om att nedsatta smärtreaktioner är vanligt (ca 42%) hos personer med Phelan McDermid syndrom. För att undersöka smärta hos personer som inte kan förmedla sig själva så behöver omgivningen göra en kartläggning. Ett skattningsinstrument, Beteendeobservationer & Skattning av Smärta (BOSS) finns på svenska och är en översättning av NCCPC-R som i forskning visat sig tillförlitligt vid smärtbedömning. Det är dessutom viktigt att notera de sätt som personen visar smärta på och delge det till viktiga personer i omgivningen.

### **Exempel på BOSS:**

- [BOSS – habilitering och hälsa](#)

## Samhällsstöd

### Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS)

**Lag (1993:387) om stöd och service till vissa funktionshindrade finns till för att personer med funktionsnedsättning ska kunna leva ett så bra och självständigt liv som möjligt och, så långt det går, vara delaktiga i samhället på lika villkor som andra.**

Lagen omfattar tre så kallade personkretsar. Den första gruppen innefattar intellektuell funktionsnedsättning och/eller autism. Hit hör oftast personer med Phelan McDermid syndrom. Lagen rör flera områden, såsom assistans, avlösarservice och korttidsvistelser. Du behöver själv ansöka, så kontakta kommunen för att få veta hur det går till där du bor.

#### **Mer information:**

- [Lagtext om LSS \(sverigesriksdag.se\)](https://www.sverigesriksdag.se)
- [Information om LSS \(1177.se\)](https://www.1177.se)
- [Insatser enligt LSS \(kunskapsguiden.se\)](https://www.kunskapsguiden.se)

## Vård och habilitering

**Personer med Phelan McDermid syndrom behöver ofta kontakt med många instanser inom specialistvård och habilitering. Det är viktigt att komma ihåg att alla symtom inte nödvändigtvis beror på diagnosen. Sedvanlig vård kan också behövas.**

#### **Habilitering**

Habiliteringen ger stöd och behandling för att förebygga och minska svårigheter som kan uppstå till följd av en funktionsnedsättning. Organisationen ser olika ut i landet. Oftast finns en barn- och ungdomshabilitering och på de flesta ställen även en vuxenhabilitering. För att

få stöd av habiliteringen behövs remiss, exempelvis av läkare. Det går också att göra en så kallad egenremiss/egen vårdbegäran där du själv önskar råd och stöd från habiliteringen. Då behövs ett intyg som beskriver diagnos och behov av råd och stöd. I vissa kommuner finns ett råd- och stödteam för vuxna med rätt till LSS som ansvarar för habiliteringen.

#### **Mer information:**

- [Information om habilitering \(1177.se\)](https://www.1177.se)
- [Vilket stöd kan habiliteringen ge? \(anhoriga.se\)](https://www.anhoriga.se)

#### **Professioner**

Här listas professioner du kan möta inom habilitering.

- **Arbetsterapeut:** Bedömer finmotoriska förmågor, bedömer behov av, förskriver och arbetar med hjälpmedel och stöd för att vardagen ska fungera bättre.
- **Dietist:** Utreder och behandlar problem som har med nutrition/näring att göra.
- **Fritidskonsulent:** Ger information, rådgivning och stöd kring fritidsaktiviteter.
- **Kurator:** Ger information om samhällets stöd och service. Erbjuder samtalsstöd.
- **Logoped:** Utreder och behandlar tal-, språk- och kommunikationssvårigheter och sväljningsproblem, bedömer behov av, förskriver och arbetar med kommunikationshjälpmedel och andra alternativa och kompletterande kommunikationssätt.
- **Läkare:** Ansvarar för medicinsk utredning, behandling och uppföljning, skriver intyg som kräver särskild kunskap om funktionsnedsättningar och kan remittera till andra vårdinstanser för fortsatt vård.
- **Medicinsk sekreterare/administratör:** Ansvarar för administrativ service, reception, telefon och information samt journalhantering. Är ofta en länk mellan olika aktörer/instanser inom sjukvården när det gäller kontakter och planering samt samordning av olika medicinska insatser som behövs.
- **Musikterapeut:** Använder musik och musicerande som terapeutiskt redskap för att främja hälsa, få syn på förmågor och resurser hos patienten, samt i bedömningar.
- **Psykolog:** Gör bland annat neuropsykologiska utredningar och bedömningar av intellektuell funktionsnivå, arbetar med olika former av beteendestöd samt för att öka patientens och nätverkets kunskap om hur en funktionsnedsättning kan påverka vardag, hälsa och utveckling och ger stöd i att hantera dessa utmaningar.

- **Sjukgymnast/fysioterapeut:** Arbetar med den motoriska utvecklingen och förmågan, bedömer behov av och förskriver hjälpmedel samt arbetar för att bibehålla och utveckla motoriska förmågor.
- **Sjuksköterska:** Arbetar med medicinsk omvårdnad och uppföljning.
- **Specialpedagog:** Ger råd och stöd kring individens utveckling, gör utredningar och bedömningar utifrån ett lärandeperspektiv.

## Samordning av vård

### Vårdplan/habiliteringsplan

En vårdplan/habiliteringsplan hjälper till att tydliggöra vilka insatser du och behandlare planerat. Den beskriver det du behöver hjälp med, planering och målet för insatserna. I planen står vem som är ansvarig för vad, samt när och i vilken ordning insatserna ska ges. Vårdplanen utvärderas och uppdateras med jämna mellanrum utifrån behov.

I en del regioner är det vårdkoordinatorer som samordnar vården kring patienter som har många vårdkontakter.

## Hjälpmedel

**Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta vardagen, till exempel genom att skapa förutsättningar för delaktighet i aktiviteter, förebygga symtom och underlätta träning och utveckling.**

Många hjälpmedel förskrivs från habilitering eller primärvård. Utbud och exakt förfarings sätt varierar över landet. Diskutera tillsammans med personal på habiliteringen där ni bor för att analysera behov och komma fram till den bästa lösningen för er. När ni har fått ert/era hjälpmedel är det viktigt med regelbundna uppföljningar för att utvärdera om förutsättningar och behov förändras.

### Mer information:

- [Information om olika sorters hjälpmedel \(1177.se\)](https://www.1177.se)

- [Att få ett hjälpmedel – så går det till \(1177.se\)](#)

**Företag som säljer leksaker och hjälpmedel som kan vara bra att känna till:**

- [lekolar.se](#)
- [komikapp.se](#)
- [varsam.se](#)
- [tfhsensory.se](#)
- [funkamera.se](#)

## Personlig assistans

Personlig assistans är ett stöd som finns för att personer med omfattande funktionsnedsättningar ska kunna vara delaktiga i samhället och leva ett så självständigt liv som möjligt. Kontaktperson och ledsagarservice är andra former av stöd som kan göra livet enklare och roligare.

**Mer information:**

- [Personlig assistans \(1177.se\)](#)
- [Personlig assistans \(kunskapsguiden.se\)](#)
- [Kontaktperson enligt LSS \(kunskapsguiden.se\)](#)
- [Ledsagarservice \(fub.se\)](#)
- [Kontaktperson \(socialstyrelsen.se\)](#)

## Utbildning och sysselsättning

**I Sveriges ska alla ha rätt till ett så gott och självständigt liv som möjligt. I det ingår till exempel att alla ska ha möjlighet att arbeta, studera eller ha någon annan meningsfull sysselsättning.**

**Skola**

I Sverige har alla barn rätt till utbildning. För barn och unga med Phelan McDermid syndrom kan det behövas extra planering och stöd i förskola och skola. En del kommuner har



förskolor som är extra vana eller är anpassade för att möta barn med funktionsnedsättning. De flesta med Phelan McDermid syndrom går i anpassad grundskola.

**Mer information:**

- [Anpassade grundskolan är till för ditt barn. \(skolverket.se\)](https://www.skolverket.se)
- [Specialpedagogiska skolmyndigheten ger stöd till skolans personal \(spsm.se\)](https://www.spsm.se)
- [Förskola och skola för elever med funktionsnedsättning \(funktionshindersguiden.se\)](https://www.funktionshindersguiden.se)

*Obs! Viss information gäller endast Stockholm, men den mesta av informationen är nationell.*

**Daglig verksamhet**

Vuxna personer som inte förvärvsarbetar eller utbildar sig kan få daglig verksamhet. Verksamheten ska erbjuda den enskilde stimulans, utveckling, meningsfullhet och gemenskap. På länkarna nedan kan du läsa mer om daglig verksamhet, hur den organiseras och vad den kan bestå av.

**Mer information:**

- [Daglig verksamhet, \(socialstyrelsen.se\)](https://www.socialstyrelsen.se)
- [Daglig verksamhet och meningsfull sysselsättning \(funktionshindersguiden.se\)](https://www.funktionshindersguiden.se)

## Boende

Ibland kan bostaden behöva anpassas för att bli tillgängligare och säkrare. Kanske behövs mer plats för hjälpmedel eller ett anpassat badrum? Eller så behövs kanske en spisvakt eller grind till trädgården? När personen blir vuxen kan anpassat boende av olika slag behövas.

**Mer information:**

- [Vad är bostadsanpassningsbidrag? \(boverket.se\)](https://www.boverket.se)
- [Boendealternativ för vuxna enligt LSS \(kunskapsguiden.se\)](https://www.kunskapsguiden.se)
- [Boendeformer för personer med funktionsnedsättning \(boverket.se\)](https://www.boverket.se)

## Ekonomiskt stöd

Både vårdnadshavare och personen själv i vuxen ålder kan ansöka om olika former av ekonomiskt stöd. Som vårdnadshavare går det exempelvis att söka stöd för merkostnader och extra tid för omvårdnad och tillsyn som kopplas till funktionsnedsättningen. Det finns också fonder att söka medel ifrån för exempelvis läger, semestrar eller vissa hjälpmedel och leksaker.

### Mer information:

- [Information om ersättningar gällande funktionsnedsättningar \(forsakringskassan.se\)](https://forsakringskassan.se)
- [Ekonomiskt stöd och bidrag för vuxna med funktionsnedsättning \(funktionenhindersguiden.se\)](https://funktionenhindersguiden.se)
- [Ekonomiskt stöd och bidrag för dig som anhörig \(funktionenhindersguiden.se\)](https://funktionenhindersguiden.se)
- [Fonder och stiftelser– Infoteket om funktionshinder \(regionuppsala.se\)](https://regionuppsala.se)

*Obs! Information om utbud och kontaktvägar i funktionshindersguiden gäller endast Stockholm, men den mesta av informationen om samhällets stöd är generell.*

## Anhörigstöd och avlösning

**Anhöriga kan också behöva stöd i olika former. Det är till exempel vanligt med sömnstörningar hos barn med Phelan McDermid syndrom och vårdnadshavare kan behöva avlösning för att få vila.**

Det finns olika alternativ, till exempel korttidsvistelse utanför hemmet. En sådan korttidsvistelse kan också ge personen med Phelan McDermid nya kontakter och erfarenheter samt också vara ett sätt att prova på att bo hemifrån.

### Mer information:

- [Insatser och stöd enligt LSS \(Kunskapsguiden.se\)](https://kunskapsguiden.se)
- [Anhörigstöd – stöd för dig som vårdar eller stödjer en närstående \(1177.se\)](https://1177.se)

## Ställföreträdarskap

Upp till att en person fyller 18 år är det vårdnadshavare som ansvarar för personen och bevakar hans eller hennes intressen. För vuxna som behöver hjälp att bevaka sin rätt och sina intressen behövs en ställföreträdare, det kan vara en anhörig eller någon annan.

### Mer information:

- [Regler om ställföreträdare \(Kunskapsguiden.se\)](https://kunskapsguiden.se)
- [När du inte kan ta hand om din ekonomi eller bevaka dina rättigheter \(funktionenhindersguiden.se\)](https://funktionenhindersguiden.se)
- [God man och förvaltare \(Sveriges Domstolar\)](https://www.domstolar.se)
- [Lättillgänglig text om ställföreträdarskap \(fub.se\)](https://fub.se)
- 

*Obs! Viss information i funktionshindersguiden gäller endast Stockholm men den mesta av informationen är nationell.*

## Olika faser i livet

### Barn

Det finns mycket stöd från samhället att få för personer med funktionsnedsättning. Som förälder kan det vara svårt att veta i vilken ände du ska börja när diagnosen är ny. Därför finns här några praktiska råd som kan vara till stöd. Inspiration har hämtats från från [Rett syndrom i Sverige \(RSIS\)](#).

### Vård och habilitering:

- Kontakta ert habiliteringcenter där ditt barn kommer att ingå i ett team med olika professioner.
- Löpande: Spela in ovanliga eller avvikande beteenden för att kunna visa din läkare eller annan profession. Spåra framsteg eller regression genom att fota, filma eller notera i en loggbok.
- Identifiera behov av samordnare för vården, såsom en sjuksköterska eller läkare, som hjälper till att organisera och koordinera de olika behandlingar och stöd som

personen med Phelan McDermid syndrom behöver.

### **Praktiskt och ekonomiskt:**

- Ansök vid behov om parkeringstillstånd och färdtjänst för rörelsehindrade.
- Kolla upp med Försäkringskassan om omvårdnadsbidrag och merkostnadsbidrag.
- Ta kontakt med kommunen för att ta reda på vart du vänder dig för att få stöd om du behöver exempelvis korttidsboende, assistans eller anpassning av bostaden.

### **Familjestöd:**

Att leva med en person med Phelan McDermid syndrom kan vara utmanande, och det kan vara bra att söka stöd från familj och vänner, såväl som professionella stödorganisationer och verksamheter. Att ha socialt stöd från andra personer med Phelan McDermid syndrom och deras familjer kan vara värdefullt och kan ge möjlighet att dela erfarenheter och stötta varandra. Läs om föräldraorganisationen Phelan McDermid syndrom i Sverige och ta kontakt om du tror att det passar dig.

### **Tonåring**

Det är viktigt att känna till att stödet från samhället förändras vid övergången till vuxenlivet. Det kan kännas avlägset i början av tonåren men det är bra att förbereda övergången från barn- till vuxenvård i god tid. Övergången sker vid cirka 18 års ålder med viss variation över landet. Redan ett par år innan dess är det bra att börja diskutera med viktiga vårdkontakter och att sätta sig in i vad övergången till vuxen ålder innebär. I en del regioner och kommuner finns en koordinator/samordnare för att underlätta övergången.

En förändring som sker redan när barnet fyller 13 år är att vårdnadshavare inte automatiskt har tillgång till barnets journal. I samråd med varje mottagning kan vårdnadshavare ges möjlighet att läsa journalen fram till att ungdomen fyllt 16 år. Mellan 16 och 18 års ålder kan vårdnadshavaren inte läsa ungdomens journal. Inför övergången är det viktigt att viktiga vårdgivare gör en slutanteckning som kan följa personen.

För en del ungdomar kan korttidsvistelse, stunder med kontaktpersoner eller annan assistans vara ett sätt att bli mer självständig och på så sätt förberedas för vuxenlivet.

## Vuxen

Vid 18 års ålder kan personer som själva inte kan bevaka sina intressen ansöka om att få en ställföreträdare, exempelvis God man.

Övergången mellan barn- och vuxenvård är en stor omställning för många. Det är viktigt att viktiga vårdgivare gör en slutanteckning där individens behov och vilken vård som getts sammanfattas. Barnsjukvården behöver skicka en remiss till sina motsvarande avdelningar inom vuxensjukvården. I många fall är det bra med ett överföringsmöte med företrädare från både barn- och vuxensjukvård.

Det pågår ett nationellt arbete med att utveckla en vägledning till hälso- och sjukvården i Sverige för att underlätta övergången för personer och familjer. I en del regioner och kommuner finns en koordinator/samordnare som hjälper till.

Efter avslutad skolgång erbjuds många med Phelan McDermid syndrom daglig verksamhet. Verksamheten ska erbjuda stimulans, utveckling, meningsfullhet och gemenskap.

Det finns olika alternativ på boendeformer, exempelvis eget boende med assistans i anslutning till eller på avstånd från föräldrahemmet eller på boenden med andra. Här kan du läsa mer om att söka stöd.

## Äldre

Daglig verksamhet erbjuds i allmänhet till personer i yrkesverksam ålder. Därefter behöver en meningsfull tillvaro erbjudas i boendet.

Det är viktigt att följa hälsan noggrant när personer när personen blir äldre. En del hälsocentraler har särskilt omhändertagande för personer med komplex symtombild. Anhöriga blir också äldre och det kan väcka oro för framtiden. [Nationellt kompetenscenter anhöriga \(NKA\)](#) har samlat material som rör planering och funderingar inför framtiden.

### Läs mer om att funktionsnedsättning och åldrande:

- [gottliv.nu](http://gottliv.nu)
- [fub.se](http://fub.se)

# Forskning

## Forskning om syndromet

### Om syndromet

Här listas artiklar som beskriver syndromet. De kan exempelvis handla om hur vanligt det är att symptom förekommer och kopplingen mellan olika genetiska avvikelser och symptom.

- [Parental perspectives on Phelan-McDermid syndrome: Results of a worldwide survey](#)  
(2023) Landlust, A. M., Koza, S. A., Carbin, M., Walinga, M., Robert, S., Cooke, J., Vyshka, K., van Balkom, I. D., & van Ravenswaaij-Arts, C.
- [Definition and clinical variability of SHANK3-related Phelan-McDermid syndrome](#)  
(2023). Schön, M., Lapunzina, P., Nevado, J., Mattina, T., Gunnarsson, C., Hadzsiev, K., Verpelli, C., Bourgeron, T., Jesse, S., van Ravenswaaij-Arts, C. M. A., & Hennekam, R. C.
- [Strong evidence for genotype–phenotype correlations in Phelan-McDermid syndrome: results from the developmental synaptopathies consortium](#)  
(2022) Levy, T., Foss-Feig, J. H., Betancur, C., Siper, P. M., Trelles-Thorne, M. d. P., Halpern, D., Frank, Y., Lozano, R., Layton, C., & Britvan, B.
- [The Effects of Telepractice to support family members in modeling a speech-generating device in the home](#)  
(En deltagare med Phelan McDermid syndrom) (2021) Douglas, S. N., Biggs, E. E., Meadan, H., & Bagawan, A.
- [The Neurological Manifestations of Phelan-McDermid Syndrome](#)  
(2021) Frank, Y.
- [Sensory Reactivity Phenotype in Phelan–McDermid Syndrome Is Distinct from Idiopathic ASD](#)  
(2021) Tavassoli T, Layton C, Levy T, Rowe M, George-Jones J, Zweifach J, Lurie S, Buxbaum JD, Kolevzon A, Siper PM.



- [Recent developments in Phelan-McDermid syndrome research: an update on cognitive development, communication and psychiatric disorders.](#)  
(2021) Vogels, A., Droogmans, G., Vergaelen, E., Van Buggenhout, G., & Swillen, A.
- [Delineation of the genetic and clinical spectrum of Phelan-McDermid syndrome caused by SHANK3 point mutations](#)  
(2018) De Rubeis, S., Siper, P. M., Durkin, A., Weissman, J., Muratet, F., Halpern, D., Trelles, M. d. P., Frank, Y., Lozano, R., & Wang, A. T. (2018).
- [Prospective study of autism phenomenology and the behavioural phenotype of Phelan–McDermid syndrome: comparison to fragile X syndrome, Down syndrome and idiopathic autism spectrum disorder.](#)  
(2017) Richards, C., Powis, L., Moss, J., Stinton, C., Nelson, L., & Oliver, C.
- [Brief Report: Sensory Reactivity in Children with Phelan–McDermid Syndrome](#)  
(2016) Mieses, A., Tavassoli, T., Li, E., Soorya, L., Lurie, S., Wang, A., Siper, P., & Kolevzon, A.
- [Clinical and genomic evaluation of 201 patients with Phelan–McDermid syndrome](#)  
(2014) Sarasua, S. M., Boccuto, L., Sharp, J. L., Dwivedi, A., Chen, C.-F., Rollins, J. D., Rogers, R. C., Phelan, K., & DuPont, B. R.
- [The 22q13.3 deletion syndrome \(Phelan-McDermid syndrome\)](#)  
(2012) Phelan, K., & McDermid, H.
- [22q13 deletion syndrome](#)  
(2001) Phelan, M. C., Rogers, R. C., Saul, R. A., Stapleton, G. A., Sweet, K., McDermid, H., Shaw, S. R., Claytor, J., Willis, J., & Kelly, D. P.

## Europeiska konsensusriktlinjer

År 2020 bildades en internationell grupp med experter och företrädare för intresseorganisationer från 14 länder för att uppdatera och anpassa riktlinjer som utvecklats i Nederländerna efter europeiska förhållanden. Från Sverige deltar Britt-Marie Anderlid (Karolinska institutet) och Cecilia Gunnarsson (Linköpings universitet). Rekommendationerna är baserade på forskning som involverar personer med Phelan McDermid syndrom men även andra grupper och viss forskning som förklarar bakomliggande orsaker till symptom.

Patientföreträdare har deltagit under hela processen och rekommendationerna baseras även på information från en enkät som besvarats av föräldrar.

Eftersom det inte finns tillräckligt mycket god forskning för att kunna utforma rekommendationer röstade expertgruppen om rekommendationer baserade på den forskning som finns samt på information från föräldraenkäten.

Riktlinjerna riktar sig främst till personer med Phelan McDermid syndrom som har en deletion 22q13.3 som inkluderar SHANK3-genen eller en patogen variant i SHANK3. Delar av riktlinjerna kan ändå vara relevanta för personer med en deletion i 22q13.3 som inte inkluderar SHANK3.

Här finns utförlig information på engelska om riktlinjerna och hur de utvecklades <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>

Nedan finns en lista över de riktlinjer som hittills har publicerats. Länkar till relevant riktlinje finns också under stöd och behandling , exempelvis under sömn, kommunikation, sensorik, epilepsi och ätande.

- Schön, M., Lapunzina, P., Nevado, J., Mattina, T., Gunnarsson, C., Hadzsiev, K., Verpelli, C., Bourgeron, T., Jesse, S., van Ravenswaaij-Arts, C. M. A., & Hennekam, R. C. (2023, 2023/07/01/). Definition and clinical variability of SHANK3-related Phelan-McDermid syndrome. *European Journal of Medical Genetics*, 66(7), 104754. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104754>
- Koza, S. A., Tabet, A. C., Bonaglia, M. C., Andres, S., Anderlid, B.-M., Aten, E., Stiefsohn, D., Evans, D. G., van Ravenswaaij-Arts, C. M. A., & Kant, S. G. (2023, 2023/07/01/). Consensus recommendations on counselling in Phelan-McDermid syndrome, with special attention to recurrence risk and to ring chromosome 22. *European Journal of Medical Genetics*, 66(7), 104773. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104773>
- Burdeus-Olavarrieta, M., Nevado, J., van Weering-Scholten, S., Parker, S., & Swillen, A. (2023). Consensus recommendations on communication, language and speech in Phelan-McDermid syndrome. *European Journal of Medical Genetics*, 66(5), 104745.





- Matuleviciene, A., Siauryte, K., Kuiper, E., & Grabrucker, A. M. (2023, 2023/06/01/). Consensus recommendations on chewing, swallowing and gastrointestinal problems in Phelan-McDermid syndrome. *European Journal of Medical Genetics*, 66(6), 104763. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104763>
- Walinga, M., Jesse, S., Alhambra, N., & Van Buggenhout, G. (2023, 2023/05/01/). Consensus recommendations on altered sensory functioning in Phelan-McDermid syndrome. *European Journal of Medical Genetics*, 66(5), 104726. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104726>
- de Coo, I. F. M., Jesse, S., Le, T.-L., Sala, C., & Bourgeron, T. (2023, 2023/06/01/). Consensus recommendations on Epilepsy in Phelan-McDermid syndrome. *European Journal of Medical Genetics*, 66(6), 104746. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104746>
- San José Cáceres, A., Landlust, A. M., Carbin, J. M., & Loth, E. (2023, 2023/06/01/). Consensus recommendations on sleeping problems in Phelan-McDermid syndrome. *European Journal of Medical Genetics*, 66(6), 104750. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104750>
- Damstra, R. J., Vignes, S., Ravenswaaij-Arts, C. v., & Mansour, S. (2023, 2023/06/01/). Consensus recommendations on lymphedema in Phelan-McDermid syndrome. *European Journal of Medical Genetics*, 66(6), 104767. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104767>
- van Balkom, I. D. C., Burdeus-Olavarrieta, M., Cooke, J., de Cuba, A. G., Turner, A., Vogels, A., & Maruani, A. (2023, 2023/06/01/). Consensus recommendations on mental health issues in Phelan-McDermid syndrome. *European Journal of Medical Genetics*, 66(6), 104770. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104770>
- van Eeghen, A. M., Stemkens, D., Fernández-Fructuoso, J. R., Maruani, A., Hadzsiev, K., Gaasterland, C. M. W., Klein Haneveld, M. J., Vyshka, K., Hugon, A., van Eeghen, A. M., Alhambra, N., Anderlid, B.-M., Andres, S., Aten, E., Guedes, R. B., Bonaglia, M. C., Bourgeron, T., Burdeus-Olavarrieta, M., Carbin, M. J., Cooke, J., Damstra, R. J., de Coo, I. F. M., Di Domenico, S., Evans, D. G., Fernández-Fructuoso, J. R., Grabrucker, A. M., Gunnarson, C., Hadzsiev, K., Hennekam, R. C., Jesse, S., Kant, S. G., Koza, S. A., Kuiper, E., Landlust, A. M., Lapunzina, P., Loth, E., Mansour, S., Maruani, A., Mattina, T., Matulevičienė, A., Nevado, J., Parker, S., Robert, S., Sala, C., San José Cáceres, A., Schön, M., Šiaurytė, K., Stemkens, D.,



Stiefsohn, D., Swillen, A., Tabet, A. C., Toro, R., Turner, A., van Balkom, I. D. C., van Buggenhout, G., van Eeghen, A. M., van Ravenswaaij-Arts, C. M. A., van Weering, S., Verpelli, C., Vignes, S., Vogels, A., Vyshka, K., Walinga, M., & van Balkom, I. D. C. (2023, 2023/07/01/). Consensus recommendations on organization of care for individuals with Phelan-McDermid syndrome. *European Journal of Medical Genetics*, 66(7), 104747. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104747>

- Srivastava, S., Sahin, M., Buxbaum, J. D., Berry-Kravis, E., Soorya, L. V., Thurm, A., Bernstein, J. A., Asante-Otoo, A., Bennett, W. E. Jr, Betancur, C., Brickhouse, T. H., Passos Bueno, M. R., Chopra, M., Christensen, C. K., Cully, J. L., Dies, K., Friedman, K., Gummere, B., Holder, J. L. Jr, ... Kolevzon, A. (2023). Updated consensus guidelines on the management of Phelan–McDermid syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 191A: 2015–2044. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63312>

## Databaser med aktuella studier

**Internationella databaser med information om aktuella studier. Använd sökorden Phelan-McDermid syndrome, 22q13 deletion syndrome eller SHANK3.**

Källa: Socialstyrelsens kunskapsbas.

- Den europeiska databasen [Orphanet](#) samlar information om forskning som rör sällsynta hälsotillstånd.
- Databasen [EU Clinical Trials Register](#) drivs av EU:s läkemedelsmyndighet EMA som samlar information om europeiska kliniska studier.
- Den amerikanska databasen [ClinicalTrials.gov](#) samlar information om kliniska studier.

## Mer information

Mer om Phelan McDermid, sällsynta diagnoser, funktionsnedsättning och att vara anhörig hittar du på hemsidorna som är listade nedan.

### Phelan McDermid

- [Phelan McDermids Syndrom Sverige \(pmss.se\)](http://pmss.se)
- [Phelan McDermid Syndrome Foundation \(pmsf.org\)](http://pmsf.org)
- [Phelan McDermids syndrom – Norskt kompetenscentrum \(frambu.no\)](http://frambu.no)

### Sällsynta diagnoser

- [Ågrenska – nationellt kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd och andra funktionsnedsättningar](#)
- [NOC – nätverket för ovanliga kromosomavvikelser](#)
- [Mun H center – nationellt orofacialt \(mun och ansikte\) kunskapscenter för sällsynta hälsotillstånd](#)
- [CSD – centrum för sällsynta diagnoser i Samverkan](#)

### Funktionsnedsättning

- [Heja olika – oberoende webbtidning om funktionsrättsfrågor och funktionshinderspolitik.](#)
- [RBU – Riksförbundet för rörelsehindrade barn och ungdomar](#)
- [Our Normal – mötesplats för familjer med barn med normbrytande funktionsvariationer](#)
- [Riksförbundet FUB – arbetar för att personer med intellektuell funktionsnedsättning och deras anhöriga ska kunna leva ett gott liv.](#)
- [Infoteket om funktionshinder drivs av Region Uppsala. Viss information rör endast Uppsala men den största delen är generell.](#)
- [Funktionshinderguiden drivs av Habilitering och hälsa i Stockholm. Viss information gäller endast Stockholm men den största delen är generell.](#)

## Anhörig

[Nationellt kompetenscentrum anhöriga \(NKA\)](#) samlar kunskap och information om att vara anhörig och vilket stöd anhöriga behöver. Exempel på bra sidor på NKAs webbplats, som kan vara relevanta för anhöriga till någon med Phelan McDermid syndrom:

- [Anhörigstrategin](#)
- [Första tiden](#)
- [Framtiden](#)
- [Kvalificerad omvårdnad](#)
- [Vi är med](#)
- [Syskon](#)
- [Samtalsgrupp \(för anhöriga till personer med flerfunktionsnedsättning\)](#)