



ALLMÄN INFORMATION OM

SMITH MAGENIS SYNDROM

Framtagen av föreningen Smith Magenis syndrom i Sverige, Januari
2021

Den här informationen är framtagen av föreningen Smith Magenis syndrom i Sverige och riktar sig till pedagoger, personal och andra som arbetar med och möter personer med Smith Magenis syndrom (SMS). Informationen syftar till att bidra till bättre förståelse för syndromet och dess symptom samt hur man på bästa sätt stöttar och bemöter individer med SMS.

Informationen är granskad och godkänd av Heidi Nag, Specialpedagog, PhD vid Frambu i Norge.

ALLMÄNT OM SYNDROMET

Smith-Magenis syndrom (SMS) är ett medfött syndrom som vanligtvis orsakas av en kromosomavvikelse. I de flesta fall saknas en liten del av den korta armen på en av kromosomerna i kromosompar 17 och i några fall är genen förändrad (muterad) hos personen. Syndromet är sällsynt, det finns idag (januari 2021) endast runt 40 personer med diagnosen i Sverige.

Med syndromet kommer en del utmaningar och de vanligaste är;

- **fysisk och intellektuell funktionsnedsättning av varierande grad**
- **kronisk sömnstörning**
- **beteendeavvikelser såsom låg impuls kontroll, utbrott och självskadebeteende.**

Att leva med och nära en person med SMS är många gånger utmanande. En av de största anledningarna till det är den komplexa beteendeprofilen. Personer med SMS har generellt en ojämnhet (asynkroni) i sin intellektuella och emotionella utveckling. Oavsett intellektuell utvecklingsnivå ligger den emotionella utvecklingsnivån hos en person med SMS kvar på vad som motsvarar en 2-3 åring. Med åldern utvecklas denna klyfta och blir större. Denna ojämnhet har stor påverkan på de beteendemässiga utmaningar som personer med SMS har (läs mer under "beteendestörningar").

Till syndromet hör också vanemässiga, repetitiva rörelser och handlingar (så kallade stereotypier), anpassningssvårigheter samt speciella utseendemässiga drag.

Olika organ såsom ögon, öron och hjärta kan hos vissa vara påverkade. Ungefär en femtedel av alla med syndromet har epilepsi.

Barn med SMS blir inskrivna hos barnhabilitering och behöver ofta ha kontakt med flera olika specialister t.ex. specialpedagog, läkare, psykolog, sjukgymnast, logoped etc.

Det finns idag ingen behandling som kan bota eller förebygga Smith Magenis syndrom. Vissa av syndromets symptom kan hos vissa personer behandlas och lindras med läkemedel medan andra kräver anpassning från omgivningen.

För att en person med SMS ska fungera och må bra krävs ett lågaffektivt bemötande och en aktiv stöttning från omgivningen. Att få hjälp med dagsömn är också ofta avgörande precis som fasta rutiner och strukturerade aktiviteter



VANLIGA UTMANINGAR

och tips på hur dessa kan bemötas och hanteras

Fysisk funktionsnedsättning

Låg muskeltonus (låg spänning i musklerna) och svaga reflexer är vanligt hos personer med SMS. De utvecklar ofta både fin- och grovmotorik senare är normalt och sitter, står och går därför oftast senare än normalt utvecklade barn.

Sned rygg (skolios) som tilltar med åren är vanligt och i vissa fall har individerna nedsatt känsel och en hög smärtröskel.

Viktigt att tänka på:

På grund av den sena motoriska utvecklingen behöver personer med SMS ofta extra stöd av omgivningen för att kunna vara delaktig i aktiviteter på samma villkor.

Intellektuell funktionsnedsättning

De flesta har en lindrig eller medelsvår intellektuell funktionsnedsättning. Det innebär bl.a. att det tar längre tid att lära sig och att förstå saker för personer med SMS. Minnet är ofta påverkat och talförmågan är ofta försenad. Genomsnittet för personer med SMS att börja prata är runt 7 års ålder. Personer med SMS är också ofta väldigt krävkanliga.

Viktigt att tänka på:

Personer med SMS är sociala personer som ofta vill och behöver kommunicera mycket och behöver ofta stöttning och hjälp att hitta och träna alternativa kommunikationssätt till tal.

De personer med SMS som har ett utvecklat tal, talar ofta bättre än de förstår, det finns därför en risk att man ställer högre krav än de klarar av.

Kronisk sömnstörning

En stor utmaning för personer med SMS och deras närstående är den kroniska sömnstörningen. Den medför en annorlunda dygnsrytm, med korta sömncykler, svårigheter att somna om samt störd nattsömn. Sömnstörningen beror på en omvänd melatoninutsöndring i kroppen som gör att personen utsöndrar sitt melatonin dagtid istället för på natten och blir p.g.a. det trött under dagen och pigg på natten.

Sömnstörningarna medför på grund av trötthet ofta beteendeproblem dagtid och det är i många fall avgörande för personer med SMS att få sova en stund under dagen för att orka med och fungera. Sömnstörningen är ett mycket stort bekymmer för hela familjen och innebär ofta att föräldrar och även syskon får störd nattsömn.

Viktigt att tänka på:

För barn med SMS påverkar inte sovstunder på dagen nattens sömn, det har tvärtom visat sig påverka nattens sömn positivt att de får sova 1-2 gånger på dagen.



VANLIGA UTMANINGAR

och tips på hur dessa kan bemötas och hanteras

Beteendestörningar

På grund av ojämnheten (asynkroni) i den intellektuella och emotionella utvecklingsnivån har personer med SMS en komplex beteendeprofil. Oavsett intellektuell nivå har de ofta, likt en 2-3 åring, utmaningar att hantera känslor och impulser och är väldigt kravkänsliga. De har låg tolerans för frustration, kort koncentrationsförmåga och ofta motstånd till förändring i rutiner. De kan känna oro över att lämnas av nära och kära och ställer ofta och orubbligt upprepande frågor. Det är vanligt med plötsliga humörsvägningar och återkommande känsloutbrott där de likt ett litet barn kastar sig på golvet, sparkar, skriker och gråter.

Hyperaktivitet och autistiska drag förekommer också ofta. En person med SMS har ofta svårt att sitta stilla och fokusera på en sak längre perioder, de är ofta aktiva och ständigt i rörelse. De har också en stark nyfikenhet och gillar ofta att pilla, skruva och plocka isär saker.

Viktigt att tänka på:

Personer med SMS väljer inte att bete sig dåligt eller att få utbrott. De har, precis som en 2-3 åring, väldigt låg impuls kontroll och agerar spontant och direkt på sina känslor.

Det krävs en aktiv, flexibel och stöttande omgivning som finns tillgänglig hela tiden för att förhindra skador och skadegörelse. Uppmuntran och avledning är ofta de bästa strategierna för att minska utbrott.

Personer med SMS är ofta väldigt kravkänsliga, många upplever det pressande och svårt när det finns en förväntan på dem, både i stort och smått. Förväntan från omgivningen och för högt ställda krav leder ofta till utbrott.

Personer med SMS uppskattar ofta uppmärksamhet och svarar bra på positiv uppskattning från omgivningen. De tenderar också att vara vuxen-orienterade. De kan ibland ha svårt att leka med andra barn men umgås och leker gärna med vuxna personer.

Stereotyper, vanemässiga repetitiva rörelser, är vanligt förekommande hos personer med SMS. Bland de vanligaste är vaggande med kroppen, viftande med händer och armar, tandgnisslande samt tuggande och bitande på händer och naglar. Rörelserna förvärras ofta om personer är trötta, stressad eller orolig.

Viktigt att tänka på:

Stereotypierna uppstår sällan medvetet och kontrollerat utan sker vanemässigt. Individerna behöver hjälp att komma ur rörelserna genom avledning och distraktion.

Personer med SMS har ofta egna triggerord och/eller saker som bör undvikas för att minska utbrott. "Nej", "inte" eller andra negationer, negativa stämningar eller arga röster är vanliga triggers.

Det är vanligt att personer med SMS har ett bättre beteende med andra än föräldrarna. Det är också vanligt att de väljer ut en särskild person som den tyr sig lite extra till och som då också får lite mer av både kärlek och det utmanande beteendet.

Ofta förekommer någon grad av självskadande beteende hos personer med syndromet. De kan t.ex. banka huvudet i saker, slå och bita sig själva eller klösa, plocka och rafs på naglarna och i huden. Det är också vanligt med aggressivitet gentemot omgivningen, ofta mot människor de egentligen tycker om och har en nära kontakt med.

Viktigt att tänka på:

Att förstå, tolka och handskas med självskadande beteendet hos personer med SMS är komplext och kan vara svårt för omgivningen. Det kräver både en mycket aktiv stöttning och ett lågaffektivt bemötande. Stor personkännedom är en förutsättning för att kunna göra de svåra avväganden som krävs kring när man behöver gripa in eller bör avvakta.

Ofta går det att avleda utbrott och självskadande beteende genom att byta fokus i situationen till något annat. Att börja sjunga, ställa en fråga, visa en bild, uppträda som att det händer något spännande på en annan plats kan vara exempel på avledningsmanövrar men även att en annan person kommer in och bryter av.



CHECKLISTA FÖR EN BRA DAG

tillsammans med individer med SMS



Var närvarande, flexibel och aktiv för att kunna snappa upp signaler och avstyra situationer som kan leda till utbrott och/eller självskadebeteende.



Bemöt individerna lågaffektivt och utifrån personens egna förutsättningar och kravkänslighet. Undvik negationer (Nej! Inte etc.), följ individen och avled vid behov. "Välj dina strider".



Skapa förutsättningar för individen att vid behov få en stunds sömn 1-2 gånger dagtid.



Stötta och hjälp individerna att träna på och att kommunicera med hjälp av alternativ kommunikation t.ex. bildstöd och/eller TAKK.



Håll en kontinuerlig dialog kring individens behov och förutsättningar med föräldrar/närstående. Håll varandra uppdaterade om ev. förändringar kring personens rutiner och triggers som snabbt kan förändras.



Lyssna och lita på föräldrar som beskriver ett annat beteende, ofta svårare, på hemmaplan än det ni ser i er verksamhet.



Var nyfiken, inlyssnande, lösningsorienterad och lekfull då vinner du snabbt både individernas och de närståendes hjärtan och får mängder av kärlek tillbaka.



ANTECKNINGAR



ANTECKNINGAR

Lined writing area for notes.



Föreningen Smith Magenis syndrom

Vi är en ideell förening som drivs av föräldrar till barn med diagnosen Smith-Magenis Syndrom (SMS). Vi arbetar för att sprida medvetenhet kring syndromet och stödja personer som lever nära någon med diagnosen. Idag finns det ca 40 personer med diagnosen i Sverige men syndromet är underdiagnostiserat så fler lever med syndromet utan att veta om det. Vi vill sprida vår kunskap om syndromet så fler får sin rätta diagnos och öka kunskapen kring syndromet inom sjukvård, habilitering, skola och samhället.

Mer information om oss hittar du nedan

Hemsida: www.smithmagenis.se

Sociala media:



<https://www.facebook.com/foreningensmithmagenissyndrom>



<https://www.instagram.com/smithmagenissyndromsverige/>

Om du vill lära dig ännu mer om SMS:



- Socialstyrelsens hemsida
<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/smith-magenis-syndrom/>
- Ågrenska
<https://www.agrenska.se/globalassets/dokumentation/410-smithmagenissyndrom-2012.pdf>
- PRISMS (amerikansk org. för föräldrar och forskning kring SMS)
<https://www.prisms.org>
- FIND (further information neurogenetic disorders)
<https://www.findresources.co.uk/>

