

”Det kommer ju ingen manual med om det här”

En kvalitativ fallstudie om att vara förälder till ett barn med ultrasällsynt intellektuell funktionsnedsättning

Tina Östling

Examensarbete för (YH)-examen inom social- och hälsovård

Sjukskötarutbildning

Vasa 2023



EXAMENSARBETE

Författare: Tina Östling

Utbildning och ort: Sjukskötare, Vasa

Handledare: Anita Ståhl-Levon

Titel: "Det kommer ju ingen manual med om det här" – En kvalitativ fallstudie om att vara förälder till ett barn med ultrasällsynt intellektuell funktionsnedsättning

Datum: 23.4.2023

Sidantal: 35

Bilagor:1

Abstrakt

Syftet med examensarbetet är att undersöka vad det innebär för en familj när man får ett barn med en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning. Vilken påverkan det har på familjen samt hur familjen upplever stödet från samhället och vården. Viktigt kändes det också för skribenten att beskriva den ultrasällsynta intellektuella funktionsnedsättningen Skraban-Deardorff syndrom för läsaren, då den är upphovet till studien.

En kvalitativ fallstudie gjordes genom två semistrukturerade intervjuer med ett föräldrapar och analyserades genom en kvalitativ innehållsanalys. Den teoretiska referensram som används är Aaron Antonovskys teori om "känsla av sammanhang".

Resultatet visade att föräldrarna upplever både för- och nackdelar: sömnbrist, tidsbrist och stress hör till vardagen, men också glädje och positiva erfarenheter. I resultatet framkommer också vikten av tidig information till familjer, som får ett barn med intellektuell funktionsnedsättning, om vilka stöd och vilken hjälp det finns att få för att underlätta deras vardag.

Förhoppningsvis kan studien vara till hjälp för föräldrar som får ett barn med samma ultrasällsynta funktionsnedsättning som beskrivs i studien och ge kunskap och förståelse till vårdpersonal som möter föräldrar som har barn med intellektuella funktionsnedsättningar.

Språk: svenska

Nyckelord: sällsynt intellektuell funktionsnedsättning, intellektuell funktionsnedsättning, föräldrar, barn

OPINNÄYTETYÖ

Tekijä: Tina Östling

Koulutus ja paikkakunta: Sairaanhoidaja, Vaasa

Ohjaaja(t): Anita Ståhl-Levon

Nimike: ”Tästä ei ole mitään ohjekirjaa” – Kvalitatiivinen tapaustutkimus ultraharvinaisesta älyllisestä kehitysvammasta kärsivän lapsen vanhemmuudesta

Päivämäärä: 23.4.2023

Sivumäärä: 35

Liitteet:1

Tiivistelmä

Opinnäytetyön tavoitteena on selvittää, mitä se merkitsee perheelle, kun syntyy lapsi, jolla on harvinainen älyllinen kehitysvamma. Sen vaikutus perheeseen ja se, miten perhe kokee yhteiskunnan ja terveydenhuollon tuen. Kirjoittajalle oli myös tärkeää kuvailla lukijalle äärimmäisen harvinaista älyllistä vammaisuus Skraban-Deardorff-syndroomaa, koska se on tutkimuksen alkulähde.

Laadullinen tapaustutkimus tehtiin kahdella puolistrukturoidulla haastattelulla vanhempainparin kanssa, analysoitiin kvalitatiivisella sisältöanalyysillä. Teoreettisena viitekehyksenä on käytetty Aaron Antonovskyn teoriaa "koherenssin tunne".

Tulokset osoittivat, että vanhemmat kokevat sekä etuja että haittoja: unenpuute, ajan ja stressin puute ovat osa arkea, mutta myös iloa ja positiivisia kokemuksia. Tulokset paljastavat myös varhaisen tiedottamisen merkityksen perheille, joilla on älyllinen vammaisen lapsi, siitä, mitä tukea ja apua on tarjolla heidän jokapäiväisen elämänsä helpottamiseksi.

Toivottavasti tutkimuksesta voi olla apua vanhemmille, joilla on tutkimuksessa kuvattu lapsi, jolla on sama erittäin harvinainen vamma, ja jotka antavat tietoa ja ymmärrystä terveydenhuollon ammattilaisille, jotka kohtaavat vanhempia, joilla on älyllisiä vammaisia lapsia.

Kieli: ruotsi

Avainsanat: harvinainen kehitysvamma, kehitysvamma, vanhemmat, lapsi

BACHELOR'S THESIS

Author: Tina Östling

Degree Programme: Nursing, Vaasa

Supervisor(s): Anita Ståhl-Levon

Title: "There's no manual about this" - A qualitative case study about being a parent of a child with an ultra-rare intellectual disability

Date: 23.4.2023

Number of pages: 35

Appendices: 1

Abstract

The aim of the bachelor's thesis is to investigate what it means for a family when you have a child with rare intellectual disability. The impact it has on the family and how the family experiences the support from society and health care. It also felt important for the writer to describe the ultra-rare intellectual disability Skraban-Deardorff syndrome to the reader, as it is the origin of the study.

A qualitative case study was made through two semi-structured interviews with a parent couple and analysed through a qualitative content analysis. The theoretical frame of reference used is Aaron Antonovsky's theory of "sense of coherence."

The results showed that the parents experience both advantages and disadvantages: lack of sleep, lack of time and stress are part of everyday life, but also joy and positive experiences. Results also reveal the importance of early informing families with a child with intellectual disability, about what support and help is available to make their everyday life easier.

Hopefully, the study can be helpful to parents who have a child with the same ultra-rare disability described in the study and provide knowledge and understanding to healthcare professionals who meet parents who have children with intellectual disabilities.

Language: Swedish

Key words: rare intellectual disability, intellectual disability, parents, child

Innehållsförteckning

1	Inledning	1
2	Syfte och frågeställning.....	2
3	Bakgrund	2
3.1	Skraban-Deardorff syndrom.....	3
3.1.1	Symptom	4
3.1.2	Beteende	5
3.2	Diagnostisering och behandling.....	6
3.3	Att vara förälder till ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning	6
3.4	Lagstiftning och stödformer.....	11
3.5	Förbundet De Utvecklingsstördas Väl r.f. (FDUV)	13
3.6	Samfundet Folkhälsan i svenska Finland r.f.....	14
4	Teoretisk referensram.....	14
4.1	Begriplighet	15
4.2	Hanterbarhet.....	15
4.3	Meningsfullhet.....	15
4.4	Känsla av sammanhang, KASAM	15
5	Metod	16
5.1	Kvalitativ forskningsmetod och datainsamling.....	16
5.2	Urval	16
5.3	Kvalitativ innehållsanalys	17
5.4	Etiska överväganden.....	17
6	Intervjuer med familjen	18
7	Resultatredovisning	19
7.1	Livet med ett barn med en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning	19
7.1.1	Utmaningar	21
7.1.2	Ensamhet	22
7.1.3	Sjukhusbesök.....	22
7.1.4	Syskon	23
7.1.5	Framtiden	23
7.2	Upplevelsen av stöd och hjälp	24
7.2.1	FDUV.....	25
7.2.2	Diagnos	26
8	Diskussion.....	27
8.1	Metoddiskussion.....	28
8.2	Resultatdiskussion.....	29
8.3	Slutdiskussion.....	32

Litteraturförteckning

Bilaga 1 Intervjufrågor

1 Inledning

Detta examensarbete kommer att handla om en ultrasällsynt funktionsnedsättning vid namn Skraban-Deardorff syndrom. Syndromet omtalades för första gången 2017, vilket gör syndromet till en mycket ny diagnos. (Skraban, o.a., 2017). Hittills har omkring 150 fall av Skraban-Deardorff syndrom diagnostiserats i världen. (The Skraban-Deardorff Syndrome Foundation, 2022). Till min kännedom finns det bara ett barn med Skraban-Deardorff syndrom i Finland. I december 2014 föddes ett barn, barnet har jag valt att kalla för John för att skydda barnets identitet. John föddes med en funktionsnedsättning som vi idag vet kallas för Skraban-Deardorff syndrom. John är källan till varför skribenten valt detta ämne till examensarbetet. Idag är John åtta år och skribenten har haft möjligheten att följa John genom olika stadier i hans liv.

De flesta av oss har säkert hört uttrycket "Det spelar ingen roll om det blir en pojke eller flicka, utan huvudsaken är att barnet är friskt" (Socialstyrelsen, 2017), så hur känns det när man får ett barn som inte är "friskt" utan som lider av en oerhört sällsynt funktionsnedsättning. Hur och i vilket skede får föräldrarna reda på att deras barn lider av en sällsynt funktionsnedsättning? Hur bemöts de inom vården, när ingen känner till funktionsnedsättningen?

I examensarbetet vill skribenten få fram hur det är att vara förälder till ett barn med denna typ av funktionsnedsättning. Hur påverkar det familjen? Vilka svårigheter, glädjeämnen och ny förståelse tillför barnet till familjen och vilka stöd har familjen rätt eller tillgång till? Jag vill också beskriva Skraban-Deardorff syndrom, vad det är för någonting samt hur det tar sig uttryck hos de barn/vuxna som har detta syndrom. I arbetet som sjukskötare är det viktigt att förstå och ha kunskap om föräldrars svårigheter i det dagliga livet av att ha ett barn med en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning. Min förhoppning är att detta arbete tillför lite mer kunskap till läsaren om hur det är att vara förälder till ett barn med en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning.

2 Syfte och frågeställning

Syftet med mitt examensarbete är att beskriva Skraban-Deardorff syndrom, som är en ultrasällsynt funktionsnedsättning samt få en förståelse för hur det är att vara förälder till ett barn med Skraban-Deardorff syndromet.

Frågeställningar:

1. Vad innebär det att vara förälder till ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning?
2. Hur påverkas familjen av ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning?
3. Vilket stöd och hjälp har familjen fått från vården/samhället?

3 Bakgrund

I Finland följer vi den europeiska definitionen som säger att en sjukdom är sällsynt om den förekommer hos färre än fem personer per 10 000 invånare. Sällsynta sjukdomar kan vara mycket olika och de flesta är ärftliga, cirka 80 % av de sällsynta sjukdomarna är genetiska. Andra sällsynta sjukdomar kan orsakas till följd av miljön, infektionssjukdomar eller till följd av någon skada. Vissa sällsynta sjukdomar kan bli vanligare med tiden på grund av bättre diagnostisering och att symtomen på olika sjukdomar lättare kan kännas igen vilket också bidrar till ökningen av diagnoser. En sjukdom kan vara sällsynt i ett visst område, men vanligt på ett annat håll. (Harvinaiset-Verkosto, 2022).

Det finns uppskattningsvis 8 000 kända sällsynta sjukdomar i världen. Varje år upptäcks nya sällsynta sjukdomar tack vare att utvecklingen inom medicin hjälper till att identifiera nya sjukdomar samt särskilja nya underformer från tidigare kända sjukdomar. Personer som lider av sällsynta sjukdomar/funktionshinder uppskattas vara cirka sex till åtta procent av den finländska befolkningen. I Finland finns idag cirka 450 000 människor med en sällsynt sjukdom eller funktionshinder. Uppskattningsvis finns det i världen över 300 miljoner människor med sällsynta sjukdomar/funktionshinder. (Harvinaiset-Verkosto, 2022).

Definitionen av funktionsnedsättning är en nedsättning av fysisk, psykisk eller intellektuell funktionsförmåga. (Institutet för välfärd och hälsa, 2022). I Finland finns det

uppskattningsvis 45 000 personer med intellektuell funktionsnedsättning. Orsaker till att man har intellektuell funktionsnedsättning kan till exempel bero på kromosomavvikelse eller en skada man fick under förlossningen. Olyckshändelser och sjukdomar kan också orsaka intellektuell funktionsnedsättning. En intellektuell funktionsnedsättning gör att man har svårt att planera eller lära sig nya saker och svårigheter att uttrycka sina tankar och hur man känner. (Förbundet De Utvecklingsstördas Vål r.f., u.d.).

3.1 Skraban-Deardorff syndrom

Skraban-Deardorff syndrom är en sällsynt genetisk störning och syndromet upptäcktes på Children's Hospital of Philadelphia i USA, där man följt 15 individer som inte var släkt med varandra i åldrarna 2 – 34 år under 2017. (Skraban C. M., 2018). En mänsklig cell innehåller 23 par kromosomer i sin kärna. Kromosomerna är bärare av tusentals gener som är de grundläggande enheterna för ärftlighet. Varje gen har två kopior. Skraban-Deardorff syndrom orsakas av mutationer i WDR26-genen. Mutationerna har varit de novo-mutationer samt heterozygota hos de 15 individerna man följt i forskningen. De novo mutation innebär att det är en slumpmässig mutation som kan förekomma hos ett barn under tidig utveckling och att mutationen inte ärvt från någon av föräldrarna. Heterozygot mutation innebär att endast en kopia av individens två kopior av WDR26-genen har mutationen. WDR26-genen identifierades 2004, men det finns fortfarande mycket liten förståelse om hur den fungerar. Dess roll i människokroppen, förutom att den förändras i Skraban-Deardorff syndrom, är okänd. Skraban-Deardorff syndrom påverkar alla lika oberoende av kön eller bakgrund. Hittills har omkring 150 fall diagnostiserats med Skraban-Deardorff syndrom över hela världen och de är patienter från spädbarnsåldern till mer än 50 år gamla. Skraban-Deardorff syndrom är uppkallat efter de två läkare som ledde forskningen, Cara M. Skraban och Matthew Deardorff. (The Skraban-Deardorff Syndrome Foundation, 2022).

3.1.1 Symptom

Skraban-Deardorff syndrom kännetecknas av: utvecklingsfördröjning eller intellektuell funktionsnedsättning, karakteristiska ansiktsdrag, (se figur 1 och figur 2), talförseningar, febrila eller icke-febrila kramper, förseningar i motoriska färdigheter såsom att sitta, krypa och att lära sig gå. De flesta barn går med bred, stelbent gång. Utvecklingsförsening finns hos alla i varierande grad från mild till svår. Alla har försenat tal, några börjar utveckla tal under det andra levnadsåret, medan andra förblir nonverbala. Alla individerna i forskningen hade en historia av krampanfall, med eller utan feber. (Skraban, Grand, & Deardorff, WDR26-Related Intellectual Disability, 2019).

I en vetenskaplig artikel av kinesiska forskare undersöktes två kinesiska barn i åldern tre och elva år, vilka båda hade Skraban-Deardorff syndrom. Forskarna kom till slutsatsen att de kliniska egenskaperna som barnen hade inkluderade intellektuella funktionsnedsättningar med försenat tal, utvecklingsförseningar, gångavvikelser och karakteristiska ansiktsdrag, inklusive rundade palpebrala fissurer, nedtryckt näsrot, full nässpets och onormalt tandkött. Tidiga krampanfall upptäcktes dock inte hos de kinesiska barnen, vilket ansetts vara en representativ fenotyp av Skraban-Deardorff syndrom. (Hu, Xu, Zhu, & Zhang, 2022).

När det gäller ansiktets egenskaper så uppvisar personer med Skraban-Deardorff syndrom om inte alla så några av dessa egenskaper: bred mun med framträdande överläpp och övre käkben, framträdande ögon, onormalt tandkött, tänder som är vitt åtskilda, lätt grova ansiktsdrag, bred nässpets. Mindre strukturella hjärnmissbildningar och minskad muskeltonus (hypotoni) kan också förekomma hos vissa personer med Skraban-Deardorff syndrom. (Skraban C. M., 2018).



Figur 1 Karakteristiska ansiktsdrag för Skraban-Deardorff syndrom. (Skraban, Grand, & Deardorff, WDR26-Related Intellectual Disability, 2019). © 1993-2023 University of Washington



Figur 2 Karakteristiska ansiktsdrag för Skraban-Deardorff syndrom. (Skraban, Grand, & Deardorff, WDR26-Related Intellectual Disability, 2019). © 1993-2023 University of Washington.

3.1.2 Beteende

De flesta barn med Skraban-Deardorff syndrom beskrivs som glada och socialt engagerade. Flera har autistiska drag med repetitivt eller gungande beteende, onormala handrörelser eller kroppsställningar och ibland självstimulering. De flesta med Skraban-Deardorff syndrom föredrar att umgås med andra människor än att göra saker i ensamhet. Fastän

barn med Skraban-Deardorff syndrom är aktiva är de flesta ändå inte hyperaktiva, utan det går att få dem att koncentrera sig på olika uppgifter. (Skraban, Grand, & Deardorff, WDR26-Related Intellectual Disability, 2019). En del av dem med Skraban-Deardorff syndrom har fått diagnosen autismspektumtillstånd. (Skraban C. M., 2018).

3.2 Diagnostisering och behandling

Testning och diagnostisering av Skraban-Deardorff syndrom sker vanligtvis genom ett genetiskt test, så kallat hel exomsekvensering, som tittar på sekvenseringen av de mer än 20 000 proteinkodande generna i individens DNA. (Skraban C. M., 2018).

Ännu finns ingen specifik behandling för Skraban-Deardorff syndrom. Möjligen kan man hjälpa dem med Skraban-Deardorff syndrom genom att öka nivån på den normala kopian av WDR26-genen som fungerar korrekt. Vården fokuseras på symptomen, olika specialister och olika terapeuter är vanligtvis engagerade i barnets vård, så att barnet ska ha chans att uppnå hela sin potential. De långsiktiga utsikterna för personer med Skraban-Deardorff syndrom är ännu inte helt kända. (Skraban C. M., 2018).

3.3 Att vara förälder till ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning

Föräldrar som får ett barn med funktionsnedsättning kan känna besvikelse över att livet och föräldraskapet inte blev såsom de hade tänkt sig. Det kan medföra utmaningar och påfrestningar i vardagen när man inte får information och det stöd som man kanske skulle behöva från sin omgivning och framför allt från vården. (Socialstyrelsen, 2017).

Currie och Szabo (2019) kom fram till följande resultat i sin forskning, där femton föräldrar till barn med sällsynta sjukdomar deltog i semistrukturerade intervjuer: På grund av sjukdomens sällsynthet och en allmän kunskapsbrist om sjukdomen, så finns det en ökad belastning på familjen eftersom barnet har utöver funktionsnedsättning dessutom en *sällsynt* funktionsnedsättning. Fyra insikter avslöjades också: a) Föräldrarna vet mer om sjukdomen än vårdpersonal, vilket leder till svårigheter i kommunikationen och samarbetet mellan föräldrarna och experter; b) samordning saknas mellan vården och de tjänster som tar hand om barn med sällsynta sjukdomar; c) det finns en lucka i tillgängligheten att få statligt stöd och d) på grund av denna fragmenterad vård måste föräldrarna jonglera mellan

flera olika roller som advokat, handläggare och medicinsk navigatör. (Currie & Szabo, It's like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease, 2019).

En kvalitativ studie av Garcia-Bravo et al (2023) beskriver föräldrars perspektiv med barn med Phelan-McDermid syndrom (PMS), som är en ultrasällsynt intellektuell funktionsnedsättning. Forskarna intervjuade trettiotvå föräldrar med barn med PMS. Genom djupintervjuer och forskningsfältsanteckningar analyserades materialet med hjälp av en induktiv tematisk analys. Fyra teman framkom från deras data: "Förstå och acceptera sjukdomen", "Att leva dag för dag", "Förväntningar kontra verklighet" och "Smärta och lycka." Resultatet av studien visar på att föräldrarnas drömmar om "den ideala familjen" krossades och hur deras framtid är full av osäkerhet i och med sjukdomens verklighet. Deras barn är, trots smärtan, ändå en källa till glädje och lycka och ger föräldrarna ett bredare och djupare synsätt på livet. (Garcia-Bravo, o.a., 2023).

Föräldrarna i Garcia-Bravos et al (2023) studie svarade på temat "Förstå och acceptera sjukdomen" att de varit oförberedda på att få ett barn med en ultra-sällsynt intellektuell funktionsnedsättning och de tänker på vad som kunde ha varit och som inte är. Första tid upplevs som mycket svår, enligt föräldrarna. Föräldrarna betonade bristen på information, känslor av osäkerhet och svårigheter att möta det okända när det gäller vården av sitt barn. (Garcia-Bravo, o.a., 2023).

Under temat "Leva dag för dag" svarade föräldrarna i studien att de anpassar sina liv efter barnet att det inte går att göra upp planer och att det är svårt att upprätthålla kontakt med sina vänner eftersom barnet tar all tid. Den största kampen upplevde föräldrarna att behöva förklara sig för människor, när deras barn varit störande eller betett sig illa på en offentlig plats eftersom människor har svårt att förstå. Stress och spänningar upplevde föräldrarna eftersom barnet konstant behöver uppmärksamhet. (Garcia-Bravo, o.a., 2023).

I temat "Förväntningar kontra verklighet" beskrev föräldrarna hur alla deras planer om framtiden förbleknade och raserades. Föräldrarna kände känslor av lidande när de jämförde sig med andra föräldrar och deras barn. Vissa föräldrar svarade att de lever en annan normalitet än andra föräldrar, men att det är deras normalitet eftersom de inte upplevt något annat. Föräldrarna försökte att inte tänka så mycket på framtiden eftersom

det är smärtsamt och osäkert, men de tänkte ändå på den dagen de blir äldre och inte orkar eller kan ta hand om sitt barn. Många föräldrar talade om hur syskon till barnet kommer att behöva ta en ledande roll i omsorgen i framtiden. (Garcia-Bravo, o.a., 2023).

I det fjärde temat "Smärta och lycka" berättade föräldrarna mycket om smärtsamma och sorgliga stunder och att de gråter dagligen. Föräldrarna beskrev skuld känslor för att inte ha kunnat förhindra uppkomsten av syndromet, för att de inte visste tillräckligt för att kunna hjälpa sina barn, att de ibland tänkte på hur deras liv skulle ha sett ut om deras barn dött, att de inte alltid förstår sina barn och inte kan kommunicera med barnet. Föräldrarna talade också om hur de kände glädje och lycka eftersom de upplever att de blivit bättre människor tack vare sina barn. De får villkorslös kärlek av sina barn och föräldrarna har ändrat perspektiv på livet och de har lärt sig att inte döma människor. (Garcia-Bravo, o.a., 2023).

Kolemen med flera (2021) undersökte fyrtio föräldrars ångestnivåer före och efter de fått reda på sitt barns diagnos för att utreda nödvändigheten av psykologiskt stöd för familjerna. Diagnostisering av en sällsynt sjukdom kan ta lång tid, genomsnittet i Storbritannien är 5,6 år och i USA 7,6 år, så det kan tära på föräldrarnas relation att leva i ovisshet om sitt barns diagnos under så lång tid, många föräldrar kan också känna ensamhet, osäkerhet och hopplöshet under tiden som utredningen av diagnosen pågår eftersom det inte finns mycket information att få om sällsynta sjukdomar. I många länder är dessutom sjukhusvården och sjukvårdsmaterial dyra, så föräldrar kanske inte har möjlighet att ge sitt barn den vård som behövs. Många faktorer inverkar således på ångestens etiologi, såsom biologiska, psykologiska och sociala faktorer. Resultaten av studien visade att ångestnivåerna sjönk efter föräldrarna fått veta sitt barns diagnos och hos arbetslösa föräldrar syntes en framträdande minskning på ångestnivåerna än hos anställda föräldrar. Forskarnas slutsats av studiens resultat är att den visar på nödvändigheten av ett tidigt psykologiskt och socialt stöd till föräldrarna, särskilt till arbetande föräldrar, vilket skulle hjälpa föräldrarna att klara vardagens utmaningar och återintegrera familjerna i samhället. (Kolemen, Akyuz, Toprak, Devci, & Yesil, 2021).

I en vetenskaplig artikel av Gundersen (2011) undersöktes hur internet kan vara en resurs för föräldrarna när det gäller att få fram information om sitt barns sällsynta genetiska sjukdom och vad den kunskapen innebär för föräldrarna i deras dagliga liv och för deras känslomässiga välbefinnande. Gundersen har analyserat intervjuerna utifrån den

medicinska sociologen Aaron Antonovskys teoretiska ram och beskriver Antonovskys koncept "Sense of coherence" (känsla av sammanhang) som innefattar begreppen begriplighet, hanterbarhet och meningsfullhet. (Gundersen, 2011).

Till intervjuerna valdes tio föräldrar, vilka alla hade barn med sällsynta genetiska störningar. Föräldrarna hade olika bakgrund och viss erfarenhet av att söka på nätet efter information. Föräldrarnas ålder var från 28 till 42 år. Alla föräldrarna hade en motivation att hantera sin situation, vilket visade på att de alla hade en känsla av sammanhang, enligt definitionen av Antonovsky. Föräldrarna fick berätta sin historia från det att de för första gången fick veta om sitt barns tillstånd fram till tiden för intervjun. Skribenten kodade varje intervju manuellt för viktiga teman och gjorde systematiska jämförelser för att hitta bekräftande, avvikande och motsägelsefulla berättelser. Det viktigaste som kom fram i denna studie är att den pekar på hur viktigt det är för föräldrarna att förstå och få kunskap och information om sitt barns tillstånd. Information skapar en känsla av kontroll för föräldrarna både känslomässigt såväl som i praktiska frågor och där har internet visat sig spela en avgörande roll att få fram den informationen. (Gundersen, 2011).

Föräldrar till barn med neuroutvecklingsjukdom upplever tystnad i möten med hälso- och socialvården. Currie och Szabo (2019) studerade föräldrars uppfattningar och erfarenheter av stöd från hälso- och socialvården när man lever med ett barn med en sällsynt neuroutvecklingsjukdom. Enligt skribenterna finns det ett behov av att skapa en ökad förståelse för den kamp och det hinder som föräldrskapet till ett barn med komplexa funktionsnedsättningar innebär. I undersökningen användes ett hermeneutisk fenomenologiskt tillvägagångssätt, där femton föräldrar till barn med sällsynta neuroutvecklingsjukdomar deltog i semistrukturerade intervjuer. Utifrån intervjuerna kom forskarna fram till tre insikter enligt tre teman a) fränkoppling b) i ringen och c) självuppoffring vilket beskriver föräldrarnas upplevelse av hälso- och socialvården. Undersökningens resultat stöder en integrerad vårdmodell: en handläggare/familj, telehälsotjänster, adekvat andrum, känslomässigt stöd och kamratstöd, utbildning och resurser för medicinsk och beteendemässig komplexitet. (Currie & Szabo, It would be much easier if we were just quiet and disappeared: Parents silenced in the experience of caring for children with rare diseases, 2019).

Enligt Kathleen R. Bogart et al (2017) upplever människor med sällsynta sjukdomar två universella teman: för det första att människor med sällsynta sjukdomar/funktionsnedsättningar inte har möjligheten att träffa andra som dem själva och för det andra så kämpar personer med sällsynta sjukdomar/funktionsnedsättningar med att få information och medicinsk vård. Av dessa skäl upplever ca två tredjedelar av personer med sällsynta sjukdomar att de inte får tillräckligt stöd genom sjukvården. (Bogart, o.a., 2017).

Många föräldrar beskriver att de fått en större personlig mognad och styrka, en högre grad av empati och respekt för olika människor, relationer till andra har blivit meningsfullare och djupare samt att de har en större uppskattning för livet sedan de fått ett barn med funktionsnedsättning. (Socialstyrelsen, 2017).

Carole Beighton och Jane Wills undersökte om föräldrar identifierar positiva aspekter av att vara föräldrar till ett barn med en intellektuell funktionsnedsättning eller klarar de bara av det. Sju nyckelteman identifierades och visade att de positiva aspekterna som identifierats mest bestod av meningsfokuserade copingstrategier. Med hjälp av dessa copingstrategier kan föräldrar framgångsrikt anpassa stressande upplevelser med att uppfostra sitt barn, vara mera mottagliga för terapeutiska insatser och hjälpa de föräldrar som inte kan identifiera några positiva aspekter av att uppfostra sitt barn. Nyckelteman som identifierades var: en ökad känsla av personlig styrka och självförtroende, ändrade prioriteringar, större uppskattning av livet, glädje över barnets prestationer, ökad tro/andlighet, mer meningsfulla relationer och den positiva effekt som barnet har på samhället. (Beighton & Willis, 2017).

Antalet sällsynta diagnoser ökar tack vare medicinska framsteg, och det sätter höga krav på skolan och dess personal, vilket framkommer i en vetenskaplig artikel av Gunilla Jaeger et al. Enligt skribenterna finns det publicerade studier om olika aspekter av sällsynta diagnoser men lite fokus på specifika pedagogiska och vardagliga behov. De flesta sällsynta hälsotillstånd är syndrom, det vill säga en kombination av många olika symtom som ska hanteras samtidigt. Artikeln presenterar ett nytt observationsinstrument för barn och ungdomar med sällsynta diagnoser vid Ågrenska. (Jaeger, Røjvik, Hjelmqvist, Hansla, & Falkman, 2022). Ågrenska är ett svenskt nationellt kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd och andra funktionsnedsättningar. (Ågrenska, 2023).

Det är i sig en stor utmaning att få ett barn med funktionsnedsättning om föräldern/föräldrarna dessutom har andra riskfaktorer som till exempel en nära familjemedlems död, psykisk eller fysisk sjukdom, går igenom en separation, för mycket stress eller inte får tillräckligt med sömn kan det leda till att föräldern/föräldrarna inte ger barnet den omvårdnad det behöver. (Socialstyrelsen, 2017).

Sömnlöshet är ett vanligt problem för föräldrar med barn med en intellektuell funktionsnedsättning. I en studie från Nederländerna, gjord med 286 barn vilka hade mild till allvarlig intellektuell funktionsnedsättning och som bodde hemma med sina föräldrar, utvärderades förekomsten av allvarliga sömnproblem. Problem med att komma till ro och sova förekom i 4,2 %, nattvaken 10,8 % och tidigt uppvaknande förekom i 4,2 % av fallen. 16,1 % av barnen hade minst en typ av sömnproblem. Barn som hade allvarlig intellektuell funktionsnedsättning, barn som använde medicin ofta, barn som ofta hade epilepsianfall, yngre barn, barn som hade en högre frekvens av cerebral pares hade allvarligare sömnproblem. Dessa barn hade också mera problembeteenden under dagtid, såsom aggressivitet, olydnad och hyperaktivitet. (Didden, H.Korzilius, Aperlo, Overloop, & Vries, 2002).

I en studie av Cantwell, Muldoon & Gallagher (2015), utforskas stigma som en orsak till att föräldrar upplever psykologisk och fysisk ohälsa. Det kan vara väldigt problematiskt och plågsamt för föräldrar om deras barn uppvisar ett utmanande beteende i en offentlig miljö och kan leda till känslor av stigma, fientliga möten med andra människor, känslor av ensamhet och maktlöshet. En konsekvens av detta kan bli att föräldrarna drar sig tillbaka och är mest hemma vilket kan negativt påverka det sociala stödet, självkänslan och den psykiska hälsan. En möjlig skyddsfaktor mot upplevt stigma är självkänsla, enligt forskarna. Högre självkänsla hos föräldrarna har visat sig i större motståndskraft och bättre psykologisk hälsa. (Cantwell, Muldoon, & Gallagher, 2015).

3.4 Lagstiftning och stödformer

Personer med funktionsnedsättningar ska ha samma friheter och rättigheter som alla andra människor. I Finlands grundlag har intagits bestämmelser som garanterar alla medborgare samma grundläggande rättigheter och likvärdighet. Globalt främjas de mänskliga rättigheterna för personer med funktionsnedsättning av FN:s konvention om rättigheterna

för personer med funktionsnedsättning. Finland undertecknade FN:s konvention år 2007. (Institutet för välfärd och hälsa, 2022).

Social- och hälsovårdsministeriet ansvarar för att personer med funktionsnedsättning får de tjänster och stöd som de behöver. Socialvårdslagen 1301/2014 (Finlex, 2023), Lagen om service och stöd på grund av handikapp 380/1987 (Finlex, 2023), Lag angående specialomsorger om utvecklingsstörda 519/1987 (Finlex, 2023) innehåller bestämmelser om funktionshinderservice. Institutet för hälsa och välfärd (THL) forskar och utvecklar olika tjänster såsom assistans-, boende- och hjälpmedelstjänster samt statistikför området. Detta för att främja ett självständigt liv för personer med funktionsnedsättning. Institutet för välfärd och hälsa har också publicerat en handbok om funktionshinderservice, vilken yrkesutbildade personer inom social- och hälsovården kan använda som informationskälla och som stöd för klientarbetet och beslutsfattandet. (Institutet för välfärd och hälsa, 2023). Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira) övervakar tillsammans med regionförvaltningsverken att tjänsterna håller god kvalitet och att de förverkligas. Delegationen för rättigheter för personer med funktionsnedsättning VANE bidrar till att personer med funktionsnedsättning får sina rättigheter tillgodosedda samt att samarbetet mellan handikapporganisationer och olika myndigheter fungerar. Huvudansvaret för att funktionshinderservicen tillhandahålls hos välfärdsområdena. (Social- och hälsovårdsministeriet, 2023).

En personlig serviceplan görs för personen med funktionsnedsättning för att utreda vilka tjänster och stödåtgärder som behövs. Enligt behov ska följande tjänster och stödåtgärder ordnas, se figur 3:



Figur 3 Tjänster och stödtjänster. (Social- och hälsovårdsministeriet, 2023).

3.5 Förbundet De Utvecklingsstördas Väl r.f. (FDUV)

Förbundet för personer med utvecklingsstörning eller annan intellektuell funktionsnedsättning r.f. (FDUV) är en intresseorganisation för svenskspråkiga personer i Finland. FDUV arbetar för att personer med utvecklingsstörning eller annan intellektuell funktionsnedsättning och deras anhöriga ska få en jämlik ställning i samhället samt att de ska få service och stöd på sitt modersmål. (Förbundet De Utvecklingsstördas Väl r.f., u.d.).

FDUV består av tio regionala DUV-föreningar och riksföreningen för personer med intellektuell funktionsnedsättning Steg för Steg. Verksamheten finns i hela Svenskfinland och har ca 2800 medlemmar. FDUV sprider information om sin verksamhet och påverkar lagstiftningen och attityder i samhället. FDUV ordnar läger, kurser, temadagar, föreläsningar, erbjuder stöd, rådgivning och gemenskap. Lärum och LL-Center hör också till FDUV. (Förbundet De Utvecklingsstördas Väl r.f., u.d.).

FDUV erbjuder frivilliga familjestödjare åt de som har barn med funktionsnedsättning eller om föräldrar behöver råd och stöd, men det kan också vara att man som förälder bara behöver någon att prata med som är i liknande situation. Familjestödjare är utbildade av FDUV och finns i hela Svenskfinland. (Förbundet De Utvecklingsstördas Väl r.f., u.d.).

3.6 Samfundet Folkhälsan i svenska Finland r.f.

Folkhälsan är den största svenskspråkiga organisationen i Finland som arbetar för bättre hälsa och livskvalitet. Folkhälsans verksamhet omfattar daghem, stöd för unga, utbildning, service för personer med funktionsnedsättning samt för äldre. Folkhälsan bedriver även ett forskningscentrum i världsklass. Folkhälsan har cirka 1 400 anställda och 19 000 medlemmar. (Folkhalsan.fi, 2023). Folkhälsans forskningscentrum finns i Folkhälsans huvudbyggnad på Helsingfors universitets medicinska campus. Där arbetar cirka 200 forskare och sakkunniga. Folkhälsans forskningscentrum är internationellt känt och har fokus på biomedicinsk forskning samt hälsovetenskap inom forskningsprogrammen för genetik och folkhälsa. (Folkhalsan.fi, 2023).

4 Teoretisk referensram

Aaron Antonovskys teori om känsla av sammanhang, KASAM, har använts som teoretisk utgångspunkt. Antonovsky söker i sin teori, svar på varför människor som utsätts för olika prövningar i livet ändå förblir friska, i stället för att bli sjuka. Människors motståndskraft till svårigheter i livet beror enligt Antonovsky på i vilken utsträckning vi upplever vår tillvaro som begriplig, hanterbar och meningsfull. Aaron Antonovsky formade det salutogena perspektivet. (Antonovsky, 2022).

4.1 Begriplighet

Begriplighet syftar på i vilken mån inre och yttre stimuli upplevs som förnuftsmässigt gripbara. En människa med hög känsla av begriplighet möter framtiden med tillförsikt, att hen kan förutsäga eller åtminstone ordna eller förklara det som kommer i hens väg. Även svåra saker som död, krig och misslyckanden kan en människa med hög känsla av begriplighet klara av. En människa med låg begriplighet anser sig vara otursförföljd, råkar alltid ut för olyckliga saker och på det viset räknar hen med att det ska vara hela livet. (Antonovsky, 2022).

4.2 Hanterbarhet

Hanterbarhet innebär att människan känner att hen har de resurser som krävs för att klara av motgångar och kriser i livet. Resurserna kan finnas hos människan själv eller i hens närhet av till exempel ens make/maka, familj och vänner, kolleger, Gud – de som människan känner att hen kan räkna med och lita på. En människa med hög känsla av hanterbarhet kommer inte att känna sig som offer för omständigheter eller känna att livet behandlat hen orättvist. När olyckliga saker händer i livet kan människan hantera det och gå vidare. (Antonovsky, 2022).

4.3 Meningsfullhet

Meningsfullhet syftar på i vilken utsträckning människan känner att livet har en känslomässig innebörd, hur mycket energi och motivation mobiliserar människan för att hantera de problem och krav som hen möter. När problem och besvärliga upplevelser kommer i människans väg drar hen sig inte undan utan konfronteras med utmaningen och är inställd på att söka en mening med det som händer och gör sitt bästa för att komma igenom svårigheterna. (Antonovsky, 2022).

4.4 Känsla av sammanhang, KASAM

Komponenterna, begriplighet, hanterbarhet och meningsfullhet måste alla vara närvarande om människan ska uppleva världen som sammanhängande. Meningsfullhet är

ändå den viktigaste faktorn för att upprätthålla en känsla av sammanhang när man stöter på svårigheter. Enligt Antonovsky tenderar människan att utveckla sin känsla av sammanhang ju äldre hen blir, eftersom människans förmåga att hantera olika stressfaktorer växer med livserfarenheten. Vid en stor stresshändelse i livet, till exempel att bli förälder till ett barn med en sällsynt genetisk sjukdom, kan människans känsla av sammanhang förändras. En sådan händelse kan slå människan ur balans och världen blir osammanhängande och den upplevelsen av världen kan vara tillfällig eller långsiktig. (Antonovsky, 2022).

5 Metod

I detta kapitel beskrivs vilken metod, urval och datainsamling skribenten använt sig av i detta examensarbete. Skribenten har använt sig av kvalitativ innehållsanalys med induktiv ansats. I kapitlet tas även etiska principer upp som bör beaktas och följas i examensarbetet.

5.1 Kvalitativ forskningsmetod och datainsamling

Syftet med examensarbetet är att beskriva Skraban-Deardorff syndrom, som är en ultrasällsynt funktionsnedsättning samt få en förståelse för hur det är att vara förälder till ett barn med Skraban-Deardorff syndromet och vilket stöd och hjälp det finns att få. Kvalitativ fallstudie valdes för att få svar på studiens syfte. Induktivt förhållningssätt har använts i studien. Semistrukturerade intervjuer används som datainsamlingsmetod. (Henricson, 2021). Kännetecknen för en kvalitativ forskning är att studera ett fenomen genom personers levda erfarenheter, där det inte finns någon absolut sanning och heller inget fel i en erfarenhet. Data kan samlas in genom intervjuer, observationer och berättelser. Forskaren beskriver deltagarens verklighet. (Henricson, 2021).

5.2 Urval

Valet av ämnet till examensarbetet gjorde att intervjuurvalet var begränsat. Semistrukturerade intervjuer gjordes med en familj som har ett barn med diagnosen Skraban-Deardorff syndrom. Intervjuerna skedde i familjens hem vid två intervjutillfällen.

5.3 Kvalitativ innehållsanalys

Kvalitativ innehållsanalys innebär att man tolkar och granskar innehållet i en text och drar slutsatser om innehållet. Innehållsanalysen kan vara induktiv eller deduktiv. Om innehållsanalysen utgår från intervjutexter från vilka slutsatser och påståenden kan presenteras är studien induktiv. Vid deduktiv innehållsanalys utgår analysen från en fast teori eller modell. Efter datainsamlingen är gjord påbörjas transkriberingen. Transkribering av material innebär att man skriver ut intervjuerna så ordagrant som möjligt. Man bör även markera i transkriptionen pauser, skratt och betoningar av ord. Efter transkribering ska analysering av text ske och analytikern letar då efter teman som återkommer i materialet. En innehållsanalys bör fokusera på hur ofta ett ämne kommer upp i materialet, hur många personer som talar om ett visst ämne och vilken intensitet som förmedlas genom röstvolym, talhastighet och betoning på vissa ord. Rent praktiskt går en tematisk innehållsanalys ut på att materialet delas upp i enheter, som kodas och mönster eftersöks. (Henricson, 2021).

Skribenten har först transkriberat texten från intervjuerna och sedan plockat ut delar från intervjuerna som svarat på frågeställningarna och delat in i olika teman och kategorier. Skribenten har på det sättet fått fram två huvudkategorier och sju underkategorier.

5.4 Etiska överväganden

Den här studien har eftersträvat att följa Novias riktlinjer för etiska rekommendationer för examensarbeten på yrkeshögskolor för god vetenskaplig praxis (Rådet för yrkeshögskolornas rektorer Arene rf, 2019) samt Forskningsetiska delegationen, TENKs rekommendationer om god vetenskaplig praxis. (Forskningsetiska delegationen, 2019).

De etiska principerna innebär att man har respekt för självbestämmanderätten hos deltagarna i studien/undersökningen, man undviker att skada och man tar hänsyn till den personliga integriteten och dataskyddet. Deltagandet i studien ska vara frivilligt och deltagaren i studien kan ge sitt samtycke muntligt eller skriftligt och har också rätt att avbryta sin medverkan när som helst utan negativa påföljder. Informationen som bör ges till deltagarna är undersökarens kontaktuppgifter, forskningstemat, hur man tänker genomföra datainsamlingen och vilken tid det beräknas ta, hur det insamlade materialet

sedan kommer att användas, sparas och utnyttjas i fortsättningen samt att man informerar att deltagandet är frivilligt. Man bör skydda den personliga integriteten hos deltagarna och bemöta dem med respekt. Deltagarna i studien har rätt att inte besvara frågor om de upplevs stötande eller för privata. Forskaren bör iaktta sekretess i fråga om deltagarnas personuppgifter och dataskyddet. Deltagarna bör få information om hur forskningsmaterialet ska skyddas och hålls konfidentiellt och hur forskningsmaterialet kommer att sparas eller förstöras och var forskningsmaterialet kommer att publiceras. (Forskningsetiska Delegationen (TENK), 2021).

Tillförlitlighet, ärlighet, uppskattning och ansvarstagande är grundprinciperna för god vetenskaplig praxis och kopplas till åtta områden för vetenskaplig verksamhet. De åtta områdena är: 1. Verksamhetsmiljö, 2. Utbildning, handledning och mentorskap, 3. Vetenskapligt arbete, 4. Etik och framförhållning, 5. Behandling och hantering av forskningsmaterial, 6. Samarbete, 7. Upphovsmannaskap, publicering och kommunikation, 8. Sakkunnig- och granskningsuppgifter. (Forskningsetiska delegationen, 2023).

6 Intervjuer med familjen

Inför detta examensarbete har skribenten fått muntligt samtycke av intervjudeltagarna att intervjua dem. Intervjuaren har informerat intervjudeltagarna deras rätt att vara anonyma och deras rätt att avbryta intervjun om de önskar. Information gavs till intervjudeltagarna om deras rätt att inte besvara frågor som upplevs stötande eller gör dem illa till mods. Intervjufrågorna hade också på förhand blivit godkända av min handledare innan jag påbörjade mina intervjuer.

Semistrukturerade intervjuer användes som datainsamlingsmetod. Semistrukturerad intervju innebär att intervjufrågorna har en viss struktur, men inte behöver tas i någon särskild ordning och intervjuaren kan anpassa sig till vad som kommer upp i intervjun och även ställa följdfrågor. (Henricson, 2021). Skribenten frågade och fick lov att spela in intervjuerna vid intervjutillfällena. Intervjuerna spelades in via en mobiltelefon. Intervjudeltagarna fick information om hur intervjumaterialet kommer användas och att det inspelade materialet raderas när avhandlingen är slutförd. Skribenten berättade att deras barn kommer att få ett figurerat namn, John, för att skydda barnets identitet och inte

heller de övriga familjemedlemmarnas namn kommer nämnas i examensarbetet. Intervjudeltagarna blev på förhand informerade om syftet med examensarbetet. Intervjuerna gjordes vid två intervjutillfällen i familjens hem under tider som bäst passade familjen. Intervjufrågorna hade skickats till familjen innan (Bilaga 1), detta gav dem möjlighet att tänka igenom svaren och hitta svar på sådana frågor som till exempel frågade efter olika tider i deras barns liv.

7 Resultatredovisning

Syftet med examensarbetet har varit att beskriva en relativt ny diagnostiserad sällsynt intellektuell funktionsnedsättning, Skraban-Deardorff syndrom samt få svar på frågeställningarna. Frågeställningarna var följande:

1. Vad innebär det att vara förälder till ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning?
2. Hur påverkas familjen av ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning?
3. Vilket stöd och hjälp har familjen fått från vården/samhället?

Datainsamlingsmetoden som använts var två intervjuer med föräldrarna till en pojke med Skraban-Deardorff syndrom. Valet av ämnet för examensarbetet begränsade intervjuurvalet, då det till min kännedom endast finns en familj med ett barn med Skraban-Deardorff syndrom i Finland. Intervjuerna har transkriberats och renskrivits i text och analyserats. Två huvudrubriker och sju underrubriker har framtagits genom analysen. Citat från intervjuerna har plockats in i texten. Citaten har markerats med *"kursiv stil och citattecken"*.

7.1 Livet med ett barn med en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning

Huvudrubriken *"Livet med ett barn med en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning"* och de fem underrubrikerna *"utmaningar"*, *"ensamhet"*, *"sjukhusbesök"*, *"syskon"* och *"framtiden"*, svarar på de två första frågeställningarna i examensarbetet: *"Vad innebär det att vara föräldrar till ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning?"* och *"Hur påverkas familjen av ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning?"*. För familjen var det deras

första barn, så det framkom i intervjun att de inte visste hur livet skulle ha tett sig annorlunda, om de inte hade fått John. På frågan: *"Hur har det påverkat er familj att ha ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning?"* svarade föräldrarna först:

"Svårt att säga." (mamman)

"Vi vet ju inte hur det skulle ha varit att vara utan John." (pappan)

Pappan svarade strax efteråt att det medfört mycket tid och stress för familjen:

"Det har tagit mycket tid och mycket stress, ännu idag." (pappan)

I intervjun framkommer det att ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning även medför positiva saker:

"Han är ju helgo, glad, så det har ju gjort det lättare. Han är omtyckt av personal." (mamman)

Många nya erfarenheter och lärdomar har familjen fått uppleva som berikar livet:

"Vi har fått träffa mycket folk, vi har fått mycket erfarenhet. Om vi träffar andra par som har ett barn med funktionsnedsättning, så kan vi säga att vi vet hur det är. Vi har fått lära oss tecken som stöd." (pappan)

Föräldrarna uttryckte inte i ord att de skulle ha varit oroliga eller chockerade när de fick veta att deras barn hade en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning, men det framkommer ändå i olika korta meningar att sådana känslor funnits där, till exempel:

"Man tror att man aldrig ska glömma vilken dag som John fick sin diagnos." (mamman)

Citatet tyder på att det varit en omskakande upplevelse att få diagnosen och följande citat får mig att tänka att där funnits oro över John och hans utveckling

"Första läkaren som alls nämnde att det kunde vara någonting, jag tror att John var omkring ett halvt år gammal, "Den här gossen kommer att gå sin "egen väg". Hon sade det inte "rent ut", men jag har kommit tillbaka till de orden flera gånger." (mamman)

Oro och chock tycker jag även kommer fram i intervjun, när föräldrarna berättar om Johns första feberkramper:

"Men vi kände vad kunde vi göra, det var bara att överlämna till de professionella." (pappan)

Citatet ovanför beskriver på ett talande sätt hur hjälplösa och utelämnade föräldrarna kände sig.

7.1.1 Utmaningar

Det är ju en utmaning i sig att bli föräldrar, om barnet dessutom har en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning så ställer det ännu högre krav på föräldrarna och medför stor osäkerhet om framtiden. Det framkommer i intervjun att John sov väldigt lite under de två första åren och det påverkade föräldrarna väldigt mycket:

"John hade svårt att sova, sov väldigt lite under de två första åren. Han hade ofta krupp som liten, så vi satt i soffan eller var ut på balkongen med honom när han hade svårt att andas." (pappan)

Att inte få tillräckligt med sömn under en längre tid är inte hälsosamt och gör att man inte orkar med det dagliga livet. Föräldrarna skötte oftast turvis om John, så båda föräldrarna sov väldigt lite varje natt, men det är olika på hur mycket sömn var och en behöver, samt vilken kvalitet det är på sömnen:

"Jag hade nog en mindre "hopklappning" när John var ett år. Min syster var hit på födelsedagskalas och sade att hon tar hem John över natten och sedan hade hon honom en natt till. Det var nog svårt att acceptera, jag hade ju fått sova en natt då och tyckte jag kunde ta hem honom igen. Men det var nog svårt att sova när han var borta också. Men jag kände att jag måste ju klara av att sköta honom, inte kan jag ju ha andra att sköta mitt barn." (mamman)

Det kan vara svårt för föräldrarna att medge att de behöver lite hjälp med att sköta sitt barn. De kanske jämför sig med andra föräldrar som har barn utan funktionsnedsättning och känner sig misslyckade som föräldrar när de behöver få lite hjälp för att orka sköta om sitt barn.

7.1.2 Ensamhet

Att bli föräldrar till ett barn med en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning kan göra att man känner sig ensam. Ingen i ens omgivning vet hur det är, inte ens vården har något svar på olika frågor. Frånvaro av diagnos gör att föräldrarna inte kan söka olika stöd eller få den hjälp de egentligen har rätt till, man kan känna sig rätt ensam i de situationerna. Umgänge med andra i liknande situation kan lindra den ensamhet man upplever:

”Just nu går vi där på ett föräldra, vad heter det? Familjekurs, eller något sådant. Pojkarna är med några ledare och leker och vi får träffa andra föräldrar i samma situation. Och det är ju där som man får mest stöd idag. Då det finns andra föräldrar som har barn med liknande spektrum. Man får råd och tips, ”har ni tänkt på det här?” Alla pratar av egen erfarenhet, så det kommer mycket matnyttigt. Man behöver inte säga så mycket, de förstår precis vad man talar om.” (mamman)

7.1.3 Sjukhusbesök

Inom vården försöker man utreda varför John är sen i sin utveckling, vilket medför att mycket tid behöver avsättas för olika besök till sjukhus och barna- och mödravårdsrådgivning.

”De kör ju alla möjliga tester och ditten datten, men vid två – tre års ålder började de göra ännu grundligare undersökningar.” (mamman)

John hade många feberkramper från ett års ålder och fram till fyra – fem års åldern och fick åka med ambulans till sjukhuset flera gånger under de åren:

”Ja, åtta eller nio gånger har vi åkt med ambulans. Första gången han fick kramper, var vi i Stockholm. Det var i mars, så han var över ett år. Vi visste inte alls då, så då bar det i väg med två ambulanser till Karolinska i Stockholm. Där blev det väldigt pådrag. På akuten tog tio – tolv personer hand om John. De förde undan oss. De sade efteråt till oss att vi var nog bland de lugnaste personerna de sett. Men vi kände att vad kunde vi göra, det var bara att överlämna till de professionella.” (pappan)

En omskakande upplevelse för föräldrarna att uppleva Johns första feberkramper utomlands och att inte veta vad som är fel. Vårdpersonalen ansåg att föräldrarna var lugna, men kanske var de chockade av hela upplevelsen.

7.1.4 Syskon

Familjen har fått ett barn till, så John har ett syskon. Familjen upplevde att det andra barnet blivit lite åsidosatt, inte fått lika mycket tid eftersom John krävt mycket uppmärksamhet och tid från föräldrarna. Det andra barnet tar stort ansvar över John, då han i stället själv borde få höras och synas mera:

”Vårt andra barn har fått mindre tid och kanske behövt ta större ansvar. Hen ser efter sin bror, när vi är borta och de träffar andra människor, så förklarar hen vad John vill och menar. Samtidigt borde hen själv få synas och höras mera.” (mamman)

Föräldrarna har ändå försökt dela upp och ge varje barn enskild tid, ibland med mamman och ibland med pappan:

”Jo, vi försöker. Ibland känns det som om de är en individ, så de behöver nog få lite egen tid också” (mamman)

7.1.5 Framtiden

Ingen vet förstås hur framtiden kommer att bli och den kan kännas så avlägsen att man inte funderar så mycket på den. När man har ett barn med en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning och ingen vet hurdan hens utveckling blir, är det också svårare att tänka sig hur framtiden kommer att se ut:

”Vi tar det nog bara som det kommer. Vi vet inte, eftersom ingen annan har samma diagnos som John, så vi vet inte hur det blir. Så inte funderar vi så mycket.” (pappan)

När föräldrar blir äldre så orkar man inte som förr, föräldrar kan ju också själva bli sjuka och ett barn med funktionsnedsättning kräver extra tid och energi, så att planera för framtiden är viktigt:

”Jag vill dock inte att vi är ett av de 70-åriga paren som har barnet som bor hemma hos oss, för det tror jag inte är bra för någon av oss. Så John ska nog ha eget boende någonstans i framtiden.” (mamman)

Att planera för framtiden är viktigt även om framtiden är osäker.

7.2 Upplevelsen av stöd och hjälp

Familjen upplever att de fått mycket stöd och hjälp från såväl vården som från samhället i stort. När John var två år fick familjen börja lära sig tecken med stöd tillsammans med John. John fick också talterapi och ergoterapi. En pekplatta som John fått är väldigt viktig för honom i hans kommunikation med andra människor för att kunna visa/säga vad han vill. Det finns mycket stöd och hjälp att få från vården såväl som från samhället men det är inte alltid så lätt ändå:

”Ergoterapi kom snabbt också. Men inte får du stöd inte, du ska ju nog jaga efter det själv. Ingen kommer och säger och än idag hittar vi saker som vi skulle ha haft rätt att få för flera år sedan.” (pappan)

”Blöjor hade vi haft rätt att få, har vi fått veta så här efteråt, men det visste vi inte.” (mamman)

Tack vare en rehabiliteringshandledare på VCS, så fick familjen mycket hjälp och stöd:

”Ja, rehabiliteringshandledaren på VCS, hon var en riktig nyckelperson. Hon hade koll på allt!” (mamman)

”Hon fick fart på allt, puffade saker framåt. Det är nog tack vare henne som vi fick lite hjälp ganska fort. För som vi hört, att än idag är det många som inte fått någon hjälp, de har inte vetat vad som finns. Det kommer ju ingen manual med på det här. Allihop har sitt eget. Ingen har dragit ihop allt och satt ihop till en broschyr. Det skulle ha varit jättebra.” (pappan)

John går nu i skolan och har en assistent med sig:

”Jo, han går i skolan och han har en assistent med sig. Hon möter oss ute på gården en halvtimme innan skolan börjar på skolgården. Hon går med John på eftis efter

skolan. Hon är med överallt och är hon inte där, så går specialläraren med honom.”
(mamman)

Föräldrarna upplever att skolan är väldigt lyhörd för Johns behov och gör vad de kan för att underlätta hans vardag:

”De är nog väldigt lyhörda. Jag berättade att han är jätterädd när han skulle till skolhälsovården. Då hade de ordnat så han fick träffa henne innan och se rummet och så vidare...”

Mamman är närståendevårdare till John och hon har därför rätt till tre dagar semester i månaden:

”Vi har också korttidsvården, två dagar i månaden får John åka dit. Jag är närståendevårdare åt John, så jag har rätt till tre dagar semester i månaden, så då styr de så att John får vara två dagar i månaden på korttidsvården och så i höstas då så tog jag mod till mig och frågade efter de överblivna dagarna, så då fick vi servicesedlar och en person kommer nu hit lite då och då. Hon är jättebra.”
(mamman)

John var inte så förtjust i att vara på korttidsvården, men det ger föräldrarna välbehövlig vila och andningsuppehåll. Familjen var väldigt nöjd med allt stöd och hjälp som finns, problemet är bara att veta om alla stöd och all hjälp det finns att få i samhället och inom vården.

7.2.1 FDUV

Familjen tycker att det tog alltför länge innan de fick veta att Förbundet för Utvecklingsstördas Vål (FDUV) fanns. Familjen tror att de skulle ha fått mycket mera stöd och hjälp om de känt till FDUV i ett mycket tidigare skede:

”Jo, men till exempel FDUV kände vi inte till, bara sen några år tillbaka fick vi veta att de fanns. Vi visste ju inte vad som fanns ute i samhället. Det var bara sjukhuset vi hade kontakt med här.” (pappan)

Andra familjer som har barn med funktionsnedsättningar vet hur det är och de känner till olika hjälp och stöd som finns och har råd och tips att ge när man nyligen fått ett barn med funktionsnedsättning:

”Största stödet tycker jag att vi fått från FDUV. All den här vården, jo, de är professionella och är nog bra på det de gör, men det är ju den kontakten då och så är det bra. Så därutöver skulle det nog vara bra att känna till om FDUV i ett tidigt skede. Vad mycket hjälp och stöd vi kunde ha fått i ett tidigare skede.” (mamman)

”FDUV har ju väldigt stort kontaktnät och drar ihop från alla möjliga håll och kanter.” (pappan)

Tidig information om föreningar som stöder familjer som fått ett barn med funktionsnedsättning eller utvecklingsstörning är viktigt att få och är något som kunde ges till alla barnfamiljer vid besök på mödrarådgivningen.

7.2.2 Diagnos

Familjen väntade i nästan sex år innan deras barn, John, till slut fick sin diagnos, Skraban-Deardorff syndrom:

”De fick inte fram någon diagnos i Finland.” (pappan)

”Blodprov blev skickat till Tyskland, men vem som betalade för allt eller vem... var det Folkhälsan eller var det via sjukhuset?” (pappan)

Många tester och blodprover behövde tas för att få fram en diagnos och det var viktigt för familjen också att få veta om funktionsnedsättningen kan ha genetiska orsaker:

”De tog blodprov av oss alla tre också ifall det skulle vara något genetiskt. Men det var inget fel där.” (mamman)

Föräldrarna tror att Karolinska sjukhuset i Stockholm hjälpte till så att de snabbare fick en diagnos genom att de ringde till Vasa Centralsjukhus och följde upp hur ärendet gick framåt:

”De skickade alla prover till Vasa från Karolinska, de ringde efteråt från Karolinska till Vasa och frågade hur det gick framåt. De följde upp hela tiden från Karolinska, så jag tror att de satte fart på vården i Vasa också på det sättet.” (pappan)

Covid-19 gjorde att det dröjde ännu längre att få en diagnos genom alla restriktioner som det medförde:

”Diagnosen drog ut för det var ju coronatider, läkaren skulle inte upp hit och allting drog som ut på tiden. Men i alla fall när vi fick den riktiga diagnosen då var vi på Folkhälsans medicinska klinik i Vasa och en läkare från Helsingfors var upp hit.” (mamman)

Till slut fick John en diagnos:

”Det var i december 2020. John var nästan sex år gammal.” (pappan)

Frånvaro av diagnos ställer till problem för familjen och gör att de inte kan få allt stöd och hjälp som egentligen finns tillgänglig. Så att få en diagnos underlättar för familjen att kunna söka stöd från till exempel FPA:

”Det är ju det att så fort man skulle söka något från FPA eller söka något stöd, så länge du inte har någon diagnos får du ingenting, trots att alla vet att något är fel. Men du är inte med i ”rullorna” om du inte har en diagnos. Så har vi då en, med något som endast 17 personer i världen har, så är det inte så lätt. Så för oss var det ju bra att få en diagnos.” (pappan)

Med tanke på att det oftast tar mellan sex och åtta år att få en diagnos när det gäller en sällsynt funktionsnedsättning eller sjukdom borde föräldrar ändå ha rätt att söka olika stöd. Många stöd som föräldrar egentligen har rätt till, bara de hade fått en diagnos på sitt barn, kan gå förlorade under de år föräldrarna väntar på diagnos.

8 Diskussion

I detta kapitel hålls tre diskussioner: metoddiskussion, resultatdiskussion och avslutningsvis en slutdiskussion. Syftet med att hålla en diskussion är att diskutera resultatet mot tidigare gjord forskning, bakgrunden och den teoretiska referensramen. (Henricson, 2021).

8.1 Metoddiskussion

Trovärdighet, pålitlighet och överförbarhet är begrepp som ska diskuteras vid kvalitativ metod. I metoddiskussionen tas upp styrkor och svagheter i examensarbetet. Det viktigaste i metoddiskussionen är om syftet och frågeställningarna blivit besvarade med hjälp av den valda metoden. (Henricson, 2021).

Kvalitativ fallstudie valdes och datainsamlingsmetoden bestod av två semistrukturerade intervjuer vid två olika tillfällen. Val av annan datainsamlingsmetod, till exempel enkät, hade krävt många olika tillstånd, översättningar och mycket mera tid än vad som fanns tillgängligt och eftersom urvalet består av ca 150 personer i hela världen är det inte heller säkert att någon hade deltagit. Intervjuerna bestod av tolv frågor och sex följdfrågor ställdes under intervjuerna. Utförligare svar på frågor hade kanske kommit genom att ha mera intervjufrågor, men syftet och frågeställningarna besvarades ändå med de tolv frågorna och sex följdfrågorna som ställdes.

Examensarbetet handlar om att vara föräldrar till ett barn med en ultrasällsynt intellektuell funktionsnedsättning och därmed avgränsas studien i stället för att handla om enbart föräldrar till barn med intellektuell funktionsnedsättning, vilket är ett mycket bredare område. Intervju-urvalet var begränsat, för att finna mera intervjudeltagare hade skribenten blivit tvungen att söka dem internationellt. Med mera intervjudeltagare hade resultatet kanske sett annorlunda ut. Endast ett föräldrapar intervjuades, men både mamman och pappan deltog vid båda intervjutillfällena. Nackdelen med intervjuerna var att även barnen var med, vilket kan ha påverkat föräldrarnas svar på olika frågor. Föräldrarna ville kanske inte berätta ärligt om alla sina känslor som oro, chock, ilska, ensamhet, osv, när barnen var närvarande. Skribenten upplever ändå att examensarbetet är pålitligt och trovärdigt, eftersom det är familjens egna erfarenheter och upplevelser som framkommer i intervjuerna. Skribenten har även tagit hjälp av handledaren som läst arbetet, vilket ökar pålitligheten och trovärdigheten.

8.2 Resultatdiskussion

I detta kapitel diskuteras resultaten från intervjuerna mot bakgrunden, tidigare gjord forskning och den teoretiska referensramen. I resultatdiskussionen är det viktigt att inte diskutera mera än det som har samband med resultatet. (Henricson, 2021).

Syftet med examensarbetet var att beskriva en relativt nydiagnostiserad ultrasällsynt intellektuell funktionsnedsättning, Skraban-Deardorff syndrom samt få en förståelse för hur det är att vara föräldrar till ett barn med en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning. Frågeställningarna som skribenten sökte svar på var:

1. Vad innebär det att vara förälder till ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning?
2. Hur påverkas familjen av ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning?
3. Vilket stöd och hjälp har familjen fått från vården/samhället?

I bakgrunden beskrevs den intellektuella funktionsnedsättningen, Skraban-Deardorff syndrom och hittills har endast ca 150 fall diagnostiserats i världen (The Skraban-Deardorff Syndrome Foundation, 2022), men i och med att man fått fram en diagnos, så borde det i framtiden vara lättare och gå snabbare för föräldrar att få sitt barn diagnostiserat.

Resultatet på frågeställningen ”vad innebär det att vara förälder till ett barn med sällsynt funktionsnedsättning?” visar på att föräldrarna har många svårigheter genom att mycket tid går åt till att sköta om barnet med intellektuell funktionsnedsättning samt att det medför mycket stress och inte många förstår hur de har det. Föräldrarna påpekar också att få ett barn med funktionsnedsättning även medfört positiva saker, erfarenheter och lärdomar till deras liv.

Garcia-Bravo et al (2023), beskriver i sin studie att det är en mycket svår och smärtsam process för föräldrarna att ta hand om sitt barn, men att det samtidigt ger dem stor lycka. Föräldrar som har barn med sällsynt intellektuell funktionsnedsättning beskriver en stor psykisk belastning eftersom de inte känner till sitt barns sjukdom och de har stora svårigheter att hantera den dagliga vården av sitt barn. De upplever dessutom stress, osäkerhet, ständig trötthet. Föräldrarna beskriver att de kan gråta samtidigt som de är

glada och stolta över sina barn. Att leva med ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning visar föräldrarna de positiva och viktiga sakerna i livet. (Garcia-Bravo, o.a., 2023).

På den andra frågeställning "hur påverkas familjen av ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning?" visar svaren på frågorna i intervjuerna att sömnlöshet bidragit till att föräldrarna mått dåligt, att inte få någon diagnos har försvårat sökande av stöd och hjälp till deras barn, föräldrarna lever i osäkerhet inför framtiden eftersom ingen annan har gått före med samma diagnos i vårt land och det är svårt att se hur barnets framtid kommer att se ut. Deras andra barn påverkas också av sin bror genom att hen tar mycket ansvar för sin ålder och hjälper sin bror att göra sig förstådd i möte med andra människor.

Föräldrarna berättade att sömnlöshet blev ett problem för dem, vilket är vanligt för föräldrar med barn med en intellektuell funktionsnedsättning. Didden, H.Korzilius, Aperlo, Overloop, & Vries studie om förekomsten av allvarliga sömnproblem framkom att barn med allvarlig intellektuell funktionsnedsättning hade allvarligare sömnproblem, men att de även hade mera problembeteenden under dagtid som aggressivitet, olydnad och hyperaktivitet. (Didden, H.Korzilius, Aperlo, Overloop, & Vries, 2002).

Syskon spelar en betydande roll i livet för personer med intellektuella funktionsnedsättningar och det framkom också i intervjuerna med familjen. Deras yngre barn tar redan på sig stort ansvar över sin bror och förklarar för andra vad John vill när de inte förstår honom. Något som man kanske inte tänker på i första hand är att det kan komma en dag, när endast syskonet (syskonen) har ansvaret över det andra intellektuellt funktionsnedsatta syskonet. I framtiden kanske inte föräldrarna orkar sköta om sitt barn med intellektuell funktionsnedsättning på grund av sin höga ålder eller sjukdom och då kanske ansvaret överförs till syskonet (syskonen). I en vetenskaplig artikel av Lee och Kim (2021) framkommer att det, globalt sett, fått stor uppmärksamhet att inkludera syskon med i framtida planering för personer med intellektuella funktionsnedsättningar och utvecklingsstörningar. Personer med funktionsnedsättningar lever längre och syskonen kan komma att ta över ansvaret från föräldrarna. (Lee & Kim, 2021).

I intervjuerna framkom att det tagit lång tid att få en diagnos och att det ställt till en hel del problem för familjen att inte ha någon diagnos. Många sjukhusresor har familjen gjort på grund av Johns feberkramper, men mycket tid och energi har också gått åt att fara på olika

undersökningar och tester. Många föräldrar känner ensamhet, osäkerhet och hopplöshet i väntan på en diagnos framkommer i Kolemen et al (2021) vetenskapliga artikel, att tidigt få psykologiskt och socialt stöd åt föräldrarna skulle enligt Kolemen et al, hjälpa föräldrarna att klara vardagens utmaningar (Kolemen, Akyuz, Toprak, Devenci, & Yesil, 2021). Familjen tror själva att de skulle ha fått mycket mera stöd och hjälp om de hade känt till FDUV (Förbundet för Utvecklingsstördas Vål) i ett tidigt skede och lärt känna andra familjer som har barn med funktionsnedsättningar. I Currie & Szabos forskning framkom fyra insikter varav en av dem var att det finns en lucka i tillgängligheten att få statligt stöd. Har man inte fått någon diagnos, fastän alla vet att något är fel, kan det vara svårt eller omöjligt att söka de stöd man egentligen har rätt till. Enligt Currie & Szabo saknas också samordning mellan vården och de tjänster som tar hand om barn med sällsynta sjukdomar/funktionsnedsättningar. (Currie & Szabo, "It's like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease, 2019). Gundersen (2011) undersökte hur internet kan vara ett hjälpverktyg för föräldrar i sökande efter information om sitt barn tillstånd. (Gundersen, 2011).

På frågan "vilket stöd och hjälp har familjen fått från vården/samhället?" berättade föräldrarna att de fått mycket stöd och hjälp i form av FDUV, träffar och kurser med andra familjer som har barn med funktionsnedsättningar, rehabiliteringsskötare och terapeuter, pedagogiska hjälpmedel (pekplatta, tecken som stöd), skolassistent, ekonomiskt stöd och tal- och ergoterapi.

Currie & Szabos forskning stöder en integrerad vårdmodell: en handläggare/familj, telehälsotjänster, adekvat andrum, känslomässigt stöd och kamratstöd, utbildning och resurser för medicinsk och beteendemässig komplexitet för att familjer ska få den bästa vården och stödet. (Currie & Szabo, "It would be much easier if we were just quiet and disappeared: Parents silenced in the experience of caring for children with rare diseases, 2019).

Tack vare en rehabiliteringsskötare på sjukhuset fick familjen hjälp och information om olika stöd som finns tillgängliga för dem och föreningar som kan vara till hjälp och stöd för dem.

Förvånande fann skribenten det vara att föräldrarna inte uttryckte att de upplevt någon större oro, chock eller förtvivlan över sin situation i intervjuerna. Kanske är det så att de har hög självkänsla som Cantwell, Muldoon & Gallagher (2015), beskriver i sin forskning, som gjort att de haft större motståndskraft och bättre psykologisk hälsa att klara av alla svårigheter utan större besvär. (Cantwell, Muldoon, & Gallagher, 2015). Även Beighton & Willis (2017), nämner ökad känsla av personlig styrka och självförtroende som en av nyckelfaktorerna av de sju copingstrategierna som de identifierade i sin studie. (Beighton & Willis, 2017).

Antonovsky studerade generella motståndsresurser (GMR), såsom jagstyrka, kulturell stabilitet, socialt stöd och så vidare och kom fram till att det gemensamma för alla GMR var att de bidrog till att göra de stressorer som vi möter begripliga. Genom att upprepade gånger ge oss sådana erfarenheter skapas med tiden en stark känsla av sammanhang. (Antonovsky, 2022).

8.3 Slutdiskussion

Skribentens egna tankar och funderingar lyfts fram i detta kapitel. Valet av ämne för examensarbetet har alltid funnits i skribentens tankar under studietiden och önskan att framföra något nytt och okänt kändes lockande. Utmaningarna har dock varit många med detta examensarbete. Ämnets sällsynthet gjorde det svårt att hitta adekvat och relevant information och forskning. För att hitta mera intervjudeltagare hade jag behövt söka mig utomlands, så intervjudeltagarna blev få.

Intressant tyckte jag det vara att läsa om Aaron Antonovskys teori "känsla av sammanhang" hur vi människor upplever svårigheter på olika sätt beroende på hur vi förstår, hanterar och finner en mening med det som sker. Det förklarar också varför familjer upplever och hanterar att få ett barn med en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning på olika sätt.

Det framkom i intervjuerna hur svårt det hade varit för familjen att få information om olika hjälp och stöd som finns i samhället, som till exempel FDUV. Familjen efterfrågade en broschyr där all information skulle finnas samlad med kontaktuppgifter och med lite information om verksamhet och som skulle ges till föräldrar i ett tidigt skede. En studie över

vilka stöd och vilken hjälp som finns i samhället och utformande av en broschyr skulle kunna vara förslag till vidare forskning.

Litteraturförteckning

- Antonovsky, A. (2022). *Hälsans mysterium*. Stockholm: Natur och Kultur.
- Beighton, C., & Willis, J. (December 2017). Are parents identifying positive aspects to parenting their child with an intellectual disability or are they just coping? A qualitative exploration. *Journal of Intellectual Disabilities*, 21(4), 325-345. doi:<https://doi.org/10.1177/1744629516656073>
- Bogart, K. R., Frandrup, E., Locke, T., Thompson, H., Weber, N., Yates, J., . . . Hemmesch, A. R. (2017). "Rare place where I feel normal": Perceptions of a social support conference among parents of and people with Moebius syndrome. *Elsevier Research in Development Disabilities*, 64, 143-151. doi:<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2017.03.014>
- Cantwell, J., Muldoon, O., & Gallagher, S. (2015). The influence of self-esteem and social support on the relationship between stigma and depressive symptomology in parents caring for children with intellectual disabilities. *JIDR Journal of Intellectual Disability Research*, 59(10), 948-957. doi:<https://doi.org/10.1111/jir.12205>
- Currie, G., & Szabo, J. (2019). It would be much easier if we were just quiet and disappeared: Parents silenced in the experience of caring for children with rare diseases. *Health Expectations*, 22(6), 1251-1259. doi:10.1111/hex.12958
- Currie, G., & Szabo, J. (2019). It's like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. *Child: Care, Health & Development*, 45(1), 96-103. doi:10.1111/cch.12628
- Didden, R., H.Korzilius, A., Aperlo, B. v., Overloop, C. v., & Vries, M. d. (2002). Sleep problems and daytime problem behaviours in children with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 46(7), 537-547. doi:10.1046/j.1365-2788.2002.00404.x
- Finlex. (2023). 23.6.1977/519 Lag angående specialomsorger om utvecklingsstörda. Hämtat från finlex.fi: <https://www.finlex.fi/sv/laki/ajantasa/1977/19770519> den 15. 04. 2023
- Finlex. (2023). 3.4.1987/380 Lag om service och stöd på grund av handikapp. Hämtat från finlex.fi: <https://www.finlex.fi/sv/laki/ajantasa/1987/19870380> den 15. 04. 2023
- Finlex. (2023). 30.12.2014/1301 Socialvårdslag. Hämtat från finlex.fi: <https://finlex.fi/sv/laki/ajantasa/2014/20141301> den 15. 04. 2023

- Folkhalsan.fi. (2023). *Folkhälsans forskningscentrum*. Hämtat från Folkhalsan.fi: <https://folkhalsan.fi/kunskap/forskning/>
- Folkhalsan.fi. (2023). *Om Folkhälsan*. Hämtat från Folkhalsan.fi: <https://folkhalsan.fi/om-folkhalsan/>
- Forskningsetiska Delegationen (TENK). (2021). *God vetenskaplig praxis (GVP)*. Hämtat från tenk.fi: <https://tenk.fi/sv/forskningsfusk/god-vetenskaplig-praxis-gvp>
- Forskningsetiska delegationen. (2019). *Etiska principer för humanforskning och etikprövning inom humanvetenskaperna*. Hämtat från Tenk.fi: https://tenk.fi/sites/default/files/2021-01/Etikprovning_inom_humanvetenskaperna_2020.pdf
- Forskningsetiska delegationen. (2023). *God vetenskaplig praxis och handläggning av misstankar om avvikelser från den i Finland*. Hämtat från tenk.fi: https://tenk.fi/sites/default/files/2023-04/Forskningsetiska_delegationens_GVP-anvisning_2023.pdf
- Förbundet De Utvecklingsstördas Väl r.f. (u.d.). *Ett gott liv på jämlika villkor*. Hämtat från FDUV.fi: <https://fduv.fi/sv/omfduv/>
- Förbundet De Utvecklingsstördas Väl r.f. (u.d.). *Familjestöd är att få prata av sig*. Hämtat från FDUV.fi: <https://fduv.fi/sv/stodtiller/familjestod/>
- Förbundet De Utvecklingsstördas Väl r.f. (u.d.). <https://www.fduv.fi/sv/information/intellektuellfunktionsnedsattning/>. Hämtat från fdv.fi: <https://www.fduv.fi/sv/information/intellektuellfunktionsnedsattning/begrepp/>
- Garcia-Bravo, C., Palacios-Ceña, D., Huertas-Hoyas, E., Pérez-Corrales, J., Serrada-Tejeda, S., Pérez-de-Heredia-Torres, M., . . . Martinez-Piédrola, R. M. (2023). "Your Life Turns Upside Down": A Qualitative Study of the Experiences of Parents with Children Diagnosed with Phelan-McDermid Syndrome. *Children*, 10(1), 73. doi: <https://doi.org/10.3390/children10010073>
- Gundersen, T. (2011). *One wants to know what a chromosome is: the internet as a coping resource when adjusting to life parenting a child with a rare genetic disorder*. Hämtat från <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20937053/>
- Harvinaiset-Verkosto. (2022). *Harvinaissairaudet*. Hämtat från <https://harvinaiset.fi/diagnoosit/harvinaissairaudet/>
- Henricson, M. (2021). *Vetenskaplig teori och metod från idé till examination inom omvårdnad*. Lund: Studentlitteratur.
- Hu, J., Xu, M., Zhu, X., & Zhang, Y. (den 02 .05. 2022). Two Novel Variants of WDR26 in Chinese Patients with Intellectual Disability. *Genes*, 13(5), 813. doi: 10.3390/genes13050813
- Institutet för välfärd och hälsa. (2022). *Funktionshinder och funktionsnedsättning*. Hämtat från <https://thl.fi/sv/web/handbok-om-funktionshinderservice/funktionshinder-i-samhallet/funktionshinder-och-funktionsnedsattning>

- Institutet för välfärd och hälsa. (2023). *Handbok om funktionshinderservice*. Hämtat från Institutet för välfärd och hälsa: <https://thl.fi/sv/web/handbok-om-funktionshinderservice>
- Jaeger, G., Røjvik, A., Hjelmqvist, E., Hansla, A., & Falkman, K. W. (2022). Consequences of rare diagnoses for education and daily life: development of an observation instrument. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 165. doi: 10.1186/s13023-022-02303-y
- Kolemen, A. B., Akyuz, E., Toprak, A., Deveci, E., & Yesil, G. (den 28 09 2021). Evaluation of the parents' anxiety levels before and after the diagnosis of their child with a rare genetic disease: the necessity of psychological support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 402. doi:10.1186/s13023-021-02046-2
- Lee, C. e., & Kim, K. M. (01 2021). Future planning for individuals with intellectual and developmental disabilities: Perspectives of siblings in South Korea. *JARID Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 34(1), 286-294. doi:DOI: 10.1111/jar.12806
- Rådet för yrkeshögskolornas rektorer Arene rf. (2019). *Etiska rekommendationer för examensarbeten på yrkeshögskolor*. Hämtat från arene.fi: https://www.arene.fi/wp-content/uploads/Raportit/2020/ETISKA%20REKOMMENDATIONER%20F%C3%96R%20EXAMENSARBETEN%20P%C3%85%20YRKESH%C3%96GSKOLOR_2020.pdf?t=1578480382%20%20I
- Skraban, C. M. (2018). *Skraban-Deardorff Syndrome*. Hämtat från Children's Hospital of Philadelphia: <https://www.chop.edu/conditions-diseases/skraban-deardorff-syndrome>
- Skraban, C. M., Grand, K. L., & Deardorff, M. A. (2019). WDR26-Related Intellectual Disability. *GeneReviews (Internet)*. Hämtat från <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK540448/> den 23. 04. 2023
- Skraban, C. M., Wells, C. F., Markose, P., Cho, M. T., Nesbitt, A. I., Au, P. B., . . . al., e. (2017). WDR26 Haploinsufficiency Causes a Recognizable Syndrome of Intellectual Disability, Seizures, Abnormal Gait, and Distinctive Facial Features. *Am J Hum Genet (AJHG)*, 101(1), 139-148. doi: 10.1016/j.ajhg.2017.06.002
- Social- och hälsovårdsministeriet. (den 11 01 2023). *Funktionshinderservice och stödåtgärder*. Hämtat från Social- och hälsovårdsministeriet: <https://stm.fi/sv/handikapptjanster-och-stodformer>
- Socialstyrelsen. (2017). *Att möta föräldrar till barn med funktionsnedsättning*. Hämtat från <https://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/kunskapsstod/2017-10-21.pdf>
- The Skraban-Deardorff Syndrome Foundation. (2022). *Medical background*. Hämtat från [skdeas.org](https://www.skdeas.org): <https://www.skdeas.org/about> den 13. 02. 2023
- Ågrenska. (2023). *Hos Ågrenska är det sällsynta vanligt - och viktigt!* Hämtat från Ågrenska: <https://www.agrenska.se/> den 20. 04. 2023

Intervjufrågor:

1. Kan ni berätta om när ni fick veta att ert barn hade en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning? Vilka tankar och känslor väckte det hos er?
2. Hur märkte ni att ert barn hade en sällsynt intellektuell funktionsnedsättning? Vad upplevde ni som annorlunda?
3. Hur gammalt var ert barn innan ni fick en diagnos på hans funktionsnedsättning? Och hur gick det till?
4. Hurudant stöd har ni fått från vården och samhället?
5. Hur har bemötande varit från vården och samhället?
6. Hur har det påverkat er familj att ha ett barn med en sällsynt funktionsnedsättning?
7. Ni har två barn, hur tror ni ert första barns funktionsnedsättning påverkat ert andra barn? På vilket/vilka sätt?
8. Vilka hjälpmedel har ni fått? Har ni fått de hjälpmedel ni behövt eller frågat efter?
9. Känner ni andra familjer som har barn med funktionsnedsättning? Kan barnen träffas och leka tillsammans?
10. Känner ni någon familj som har ett barn med samma sällsynta intellektuella funktionsnedsättning som ert barn?
11. Går ert barn i skolan? Vilken hjälp och stöd får han där?
12. Hur ser ni på ert barns framtid?