

Dokumentation nr 525

# VLCAD-brist, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)



# VLCAD-BRIST

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet VLCAD-brist. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med en VLCAD-brist berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter.

Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Rolf Zetterström**, överläkare, Centrum för medfödda metabola sjukdomar på Karolinska universitetssjukhuset och Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm

**Anna Nordenström**, överläkare, DEMO/Metabolsektionen, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm

**Anna Bengtsson Strandqvist**, psykolog, Psykologkliniken barn, DEMO, Karolinska universitetssjukhuset

**Carina Heidenborg, leg dietist, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge**

**Camilla**, vuxen med VLCAD-brist

**Marianne Lundgren**, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

**Marianne Lillehagen**, tandläkare, Mun-H-Center, Hovås

**Åsa Mogren**, logoped, Mun-H-Center, Hovås

#### **Medverkande från Ågrenska**

**Annica Harrysson**, verksamhetsansvarig

**Cecilia Stocks**, socionom

**Anna Glenvik**, pedagog

**Astrid Emker**, pedagog

**Pia Vingros**, redaktör

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	agrenska@agrenska.se

## Innehåll

Här når du oss!	4
Bakgrund, genetik, diagnostik	6
Agnes har VLCAD-brist	11
Kliniska erfarenheter, behandling, forskning	12
Psykologiska aspekter vid VLCAD-brist	15
Att leva med VLCAD-brist	19
Agnes äter hemlagat	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	25
Agnes börjar förskolan	28
Syskonrollen	28
Agnes har en storebror och en lillasyster	31
Munhälsa	31
Agnes idag	34
Information från Försäkringskassan	35
Samhällets stöd	39
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	42
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	42

## Bakgrund, genetik, diagnostik

**Genom PKU-provet hittar vi barn med behandlingsbara sjukdomar innan de får permanenta skador. En av sjukdomarna är VLCAD-brist. Det säger överläkare Rolf Zetterström från Centrum för Medfödda Metabola sjukdomar vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.**

Vid VLCAD-brist (Very long-chain acyl-CoA dehydrogenas) är fettnedbrytningen i kroppen defekt. Orsaken är att ett enzym, som behövs vid nedbrytningen av de långa fettsyrekedjorna, saknas eller är skadat. Enzymer är proteiner som har i uppdrag att utföra kemiska reaktioner i kroppen. Bristen på enzymet gör bland annat att fettsyror ansamlas i blod och vävnader vilket orsakar farliga förgiftningssymtom och kan ge organskador.

VLCAD-brist finns i tre olika svårighetsgrader.

Det är viktigt med en tidig diagnos. Som behandling får barnet en särskild fettsnål kost. Det är också viktigt att längre tids fasta undviks. Behandlingen är livslång.

### **Hittas genom PKU-testet**

Varje år föds cirka 115 000 barn i Sverige. På dem tas ett screening test så snart som möjligt efter två dygns ålder. Testet görs för att upptäcka allvarliga, behandlingsbara sjukdomar där tidigt insatt behandling förebygger eller minskar symtom.

Adoptiv- och invandrabarn som är under 18 år erbjuds också av PKU-laboratoriet att göra testet. Nationella rekommendationer från Socialstyrelsen är att alla adoptiv- och invandrabarn under åtta år gör PKU-testet.

Testet har fått namn efter det första screeningen som gjordes på ämnesomsättningssjukdomen fenylketonyri, (phenylketonuria, PKU). Läs mer om testet på [www.karolinska.se/pku](http://www.karolinska.se/pku)

Genom PKU-screeningen hittas cirka 90 barn varje år som har någon av de 24 sjukdomar som testet screenar för. VLCAD-brist ingår sedan 2010 i PKU-screeningen. Sedan VLCAD-brist inkluderades i screeningen 2010 har femton barn upptäckts. Hur många personer i Sverige som har sjukdomen är inte känt, men genom det antal som nu upptäcks jämfört med de innan screeningen finns det troligen ett stort mörkertal.

## Diagnos

Om screening-testet visar att barnet kan ha VLCAD-brist kallas barnet till sjukhus för en ny provtagning.

– Screening-testet på nyfödda räcker inte för att ställa diagnos.

Nästa steg är att ta ett nytt PKU-prov och ytterligare prover, säger Rolf Zetterström.

En viktig markör för att avgöra om barnet har VLCAD-brist är enzymaktiviteten, alltså det protein som är nedsatt eller saknas vid VLCAD-brist. Enzymnivån kan indirekt analyseras genom förekomsten av p-acylkarnitiner i blodplasma. Andra viktiga prover är CK, som står för kreatinkinas och visar hur mycket muskelcellerna läckt.

För diagnos görs också en genetisk analys för att upptäcka förändringar, mutationer, på den gen som kodar för VLCAD, kallad ACADVL.

Resultaten av provsvaren vägs samman för att avgöra om barnet har VLCAD-brist eller inte och vilken svårighetsgrad barnet har.

## Symtom

Det främsta symtomet på VLCAD-brist är lågt blodsocker, irritabilitet och letargi. Det var bland annat genom det låga blodsockret, som små barn med VLCAD-brist upptäcktes innan screeningen. Förutom lågt blodsocker kan hjärtat, muskler, lever och medvetandet påverkas av att fettnedbrytningen inte fungerar som den ska.

Den svåraste formen av VLCAD-brist kan leda till hjärtstillestånd under de första levnadsdagarna eller veckorna. Den andra varianten medför muskelsvaghet, leverpåverkan och lågt blodsocker i samband med fasta. Den tredje formen, som är den mildaste, visar sig först hos äldre barn och vuxna som muskelsmärter och muskelsvaghet vid ansträngning.

Personer som har problem med nedbrytningen av fett får ofta energibrist i skelettmusklerna.

– Det kan till exempel leda till svaghet, smärter, ömma och stela muskler, säger Rolf Zetterström.

Om musklerna stressas för mycket läcker myoglobin ut i cirkulationen. För att se hur musklerna mår kan man mäta det så kallade CK-värdet. CK står för kreatinkinas.

Symtomen blir olika hos olika personer, men problem med skelettmusklerna är något som de flesta med VLCAD-brist upplever i någon grad.

Hjärtmuskulaturen kan också påverkas vid VLCAD-brist.

Hjärtmuskeln kan vara förstörd, eller drabbas av rytmrubbningar om för mycket fett ansamlats i hjärtat.

– Inom sjukvården i Sverige ser vi dock sällan dessa problem hos de barn som fått tidig behandling, säger Rolf Zetterström.

Även i levern och i mag- tarmkanalen förekommer fetthinlagring. Levern kan bli förstörd och barnen kan drabbas av kräkningar och tillväxtstörningar. Lågt blodsocker är ett annat symptom som det är viktigt att följa upp.

– Vi är extra uppmärksamma på om barnets blodsockernivå fallit.

När det inträffar har det redan gått ganska långt och barnet blivit sjukt. Hit vill man helst inte komma, säger Rolf Zetterström.

Symtom på låga blodsockernivåer är exempelvis trötthet, huvudvärk, hunger, humörsvängningar, synstörningar, och yrsel. Lågt blodsocker kan leda till svåra kramper och är viktigt att vända snabbt. Det gör man genom att tillsätta snabba kolhydrater, som exempelvis druvsocker. Åker man in till sjukhuset sätts ett intravenöst glukosdropp.

– Att flera gånger få låg blodsockernivå är på sikt inte bra. Det tyder också på att man inte lyckats hitta en bra balans i behandlingen, säger Rolf Zetterström.

### **Behandling**

I perioder av fasta använder kroppen främst energi genom nedbrytning av långa fettkedjor. Vid VLCAD-brist är förmågan att bryta ner långa fettkedjor nedsatt. För att fettsyror inte ska lagras i organen måste personer med sjukdomen därför dra ner på intaget av fett.

Behandlingen beror på vilken svårighetsgrad av sjukdomen som patienten har.

För de två svåraste varianterna är behandlingen en kost som innehåller väldigt lite fett och med olika tillskott av kortare fettsyror, essentiella fettsyror och vitaminer samt en intensiv behandling i samband med svälttillstånd.

För den mildaste varianten behövs sannolikt inte specialkost, men intensiv behandling i samband med svält är fortfarande nödvändig.



När ett barn fått diagnosen VLCAD-brist sätts behandlingen in direkt. Ammas barnet fullt, kan amningen eventuellt behöva begränsas, då barn med VLCAD-brist behöver en kost med mindre mängd långa fettsyror än bröstmjölken innehåller. Därför ges spädbarnen en mjölkersättning som är speciellt framtagen för barn med diagnosen.

– Ambitionen är att amningen ska kunna fortsätta, men inte i full utsträckning. Behandlingen går ut på att ersättningen ges först, innan barnet ammas. Ersättningen, som är en fullgod bröstmjölkersättning, innehåller förutom korta fettsyror, också nödvändiga mineraler och vitaminer, säger Rolf Zetterström.

Fett med långa fettsyror har över 12 kolatomer på rad. Det gör dem svåra att bryta ner vid VLCAD-brist. Fett med medellånga fettsyror har 6-10 kolatomer kallas MCT-fett, (Medium Chain Triglycerides) och är lättare att hantera för personer med VLCAD-brist. Men eftersom vi människor är genetiskt olika varandra hanterar vi även MCT-fettet olika bra.

– Hur svåra symtom en genetisk defekt leder till beror inte bara på hur en specifik mutation ser ut, utan också på hur resten av generna som påverkar fettnedbrytningen fungerar. Det beror också på vad man utsatts för, såsom infektioner, svält, fysisk ansträngning och annan yttre påverkan, säger Rolf Zetterström.

Vid infektioner eller ökad aktivitet bör mängden kolhydrater i maten ökas. Man tillsätter också ofta extra livsnödvändiga fettsyror, exempelvis i form av valnötsolja och fettlösliga vitaminer.

Barn med VLCAD-brist bör äta regelbundet eftersom fasta riskerar att bli farlig för dem. Hur långa fasteperioder som rekommenderas skiljer sig åt internationellt.

– I Sverige försöker vi undvika att det går mer än tre till fyra timmar mellan måltiderna när barnen är små. Hos vissa äldre barn och vuxna kan rekommendationen vara max fem eller sex timmar, säger Rolf Zetterström, men det ser också lite olika ut på dagen och natten.

Läs mer i avsnittet om kostbehandlingen.

### **Ärftlighet**

VLCAD-brist är autosomt recessivt. Det innebär att båda föräldrarna är friska men bär på en muterad gen, alltså ett förändrat

arvsanlag. Vid varje graviditet med samma föräldrar är risken att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder) 25 procent. Barnet får då sjukdomen. Sannolikheten att barnet får den muterade genen i enkel uppsättning är 50 procent. Då blir barnet, frisk bärare av den muterade genen, precis som sina föräldrar.

I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir heller inte bärare av den muterade genen.

Om en person med VLCAD-brist får barn ärver samtliga barn den muterade genen. Om en person med VLCAD-brist får barn med en person som är bärare av den muterade genen är det 50 procent sannolikhet att barnet får sjukdomen och 50 procent sannolikhet att barnet blir frisk bärare av den muterade genen.

### **Kontroller**

De flesta med VLCAD-brist går regelbundet på kontroller inom sjukvården. En riktlinje kan vara fyra besök per år, men dessa kan sedan justeras till tätare eller glesare kontroller efter behov.

Det som undersöks är bland annat barnets längd och vikt, samt hur väl kostbehandlingen fungerar för barnet och familjen.

– Barnets CK-värde, lever-enzym, acylkarnitiner och Hb kan också mätas för att säkerställa barnets goda hälsa, säger Rolf Zetterström.

Med ultraljud kan man undersöka om fett lagrats i hjärtat och andra organ som levern.

### **Register för metabola sjukdomar**

Det finns numer ett nationellt kvalitetsregister för personer med medfödda metabola sjukdomar, RMMS (<http://rmms.se>), där VLCAD-brist och andra ämnesomsättningssjukdomar ingår.

Registrets syfte är bland annat att sjukvården ska få en överblick över patienterna med dessa sjukdomar och deras behandlingar, samt att säkerställa att alla har tillgång till samma vård. Att medverka i registret är frivilligt.

– I styrgruppen för RMMS-registret ingår läkare, dietister, sjuksköterska, psykolog och patientrepresentant. De fem metabola center som finns i Sverige är också representerade, säger Rolf Zetterström.

## Frågor till Rolf Zetterström

### *Är det känt hur många anlagsbärare för VLCAD-brist det finns?*

– Vi vet inte säkert, men uppskattar anlagsbärfrekvensen till cirka en på 100 personer. Sannolikheten att anlagsbärare ska träffa varandra är inte så stor. Om man är släkt med varandra, är det mer sannolikt att man bär på samma mutation. Risken är större i samhällen där man gifter sig med släktingar.

### *Hur kan fostret klara sig i under graviditeten, trots sin VLCAD-brist?*

– Under graviditeten lever fostret på en kombination av fettsyror från modern och sina egenproducerade fettsyror. Det är först när barnet är fött och ska klara sig på egen hand som bristen blir farlig.

### *Använder ni samma urvalskriterier för att konstatera att någon har VLCAD-brist som när screeningen började?*

– Ja i stort sett. Vi har lärt oss mer och kallar inte längre in lika många som är falska. Ambitionen är att få så få falsklarm som möjligt.

## Agnes har VLCAD-brist

### **Agnes, fyra år kom till Ågrenska med sin storebror Arvid sex år, lillasyster Lisen ett år, mamma Cajsa och pappa Lars.**

Graviditeten med Agnes var normal liksom förlossningen. När det var dags för PKU-provet förklarade barnsköterskan, att det är ett prov som alltid tas, ”men det brukar aldrig vara något”.

Innan provsvaret var klart åkte familjen hem. Amningen hade kommit igång och allt verkade vara frid och fröjd. Då fick de ett telefonsamtal från sjukhuset.

– Jag minns precis att jag stod vid kylskåpet när jag tog samtalet. De sa att det finns en avvikelse på PKU. Vi skulle åka in till sjukhuset för vidare prov, berättar Cajsa, som än idag fyra år senare minns den kusliga känslan.

– Min tanke var att det säkert var något fel, som gjort att det blivit en avvikelse på provet. Kanske hade de förväxlat proverna, säger Lars.

Men så var det inte. Nyfödda Agnes hade VLCAD-brist och Cajsa fick börja med att ge henne en speciell modersmjölksersättning innan hon kunde ammas.

Några dagar senare väntade ett möte på ett större sjukhus och en träff med specialister på diagnosen.

– Där fick vi för första gången information om diagnosen, säger Lars.

– Känslan då var rädsla, att kostbehandlingen handlar om liv och död för henne, säger Cajsa.

Agnes undersöktes, bland annat med ultraljud av hjärtat och EKG. Allt såg bra ut. Hon fick lämna blodprov varannan vecka i början och snart var tredje vecka.

– Agnes har aldrig haft några alarmerande låga värden, säger Cajsa.

– Hennes sjukdomshistoria är ganska okomplicerad, säger Lars.

De lärde sig att om Agnes blev sjuk och fick feber skulle de åka till sjukhuset, för att vården skulle ha kontroll och se hur hon reagerade. En infektion är en stor påfrestning och kräver mycket energi för barn med VLCAD-brist.

– Hon har klarat sina infektioner bra, säger Cajsa.

– Agnes har alltid varit duktig på att äta även när hon varit sjuk, säger Lars.

## Kliniska erfarenheter, behandling, forskning

**Huvudsyftet med behandlingen vid VLCAD-brist är att skapa rätt balans mellan socker (glukos) och fettnivåer i kroppen så att barnet mår bra och får tillräckligt med energi. Det säger överläkare Anna Nordenström från DEMO/Metabolsektionen vid Astrid Lindgrens sjukhus i Stockholm.**

I varje cell finns olika organeller, med uppgifter att få kroppen att fungera som den ska. En av dessa är mitokondrien, kallad cellens kraftverk. I mitokondrien omvandlas energi från kolhydrater, fett och protein till kroppens energi. Processen är komplicerad och kräver en lång rad enzymer för att fungera. Enzym är ett protein, som sätter igång kemiska reaktioner. Omvandlingen till energi sker med hjälp citronsyracykeln och respiratoriska andningskedjan i mitokondrierna. Energivalutan som produceras kan användas överallt i kroppen och heter ATP.

Vid en ämnesomsättningsjukdom (metabol sjukdom) som VLCAD-brist, saknas ett viktigt enzym eller finns bara i begränsad mängd. Till en viss del kan andra enzymer kompensera för förlusten, men bara i begränsad omfattning. Nedbrytningen av

fettsyror sker genom fettsyrcykeln den så kallade betaoxidationscykeln i cellens mitokondrie.

Men utan det enzym som saknas vid VLCAD-brist kan inte långa fettkedjor brytas ner i mindre delar, för att användas och städas bort. Istället blir de kvar i mitokondrien och stör kraftcentralens arbete. Ansamlingen av ämnesomsättningsprodukter (metaboliter) från fett skadar på sikt muskler och organ i kroppen.

– Vid för stor ansamling av fettsyror i mitokondrien, utvinns ingen energi, utan istället blir det direkt skadliga effekter på mitokondriens cellmembran, hölje. Det gör att cellernas membran blir genomsläppliga, det läcker ut CK och myoglobin, säger Anna Nordenström.

### **Behandling**

Behandlingen vid VLCAD-brist är att begränsa intaget av långa fettsyror. I kostplanen krävs tillskott av de medellånga fettsyrorerna och livsnödvändiga, essentiella fettsyror och mer kolhydrater. Det är också viktigt med täta måltider.

– Man ska också undvika för lång fasta mellan måltiderna, för att inte hamna i ett tillstånd där kroppen måste producera energi från eget fett upplagrat fett, säger Anna Nordenström.

Med rätt kost hinner kroppen av egen kraft städa undan resterna från ämnesomsättningen.

### **Akut tillstånd**

Om barnet kommer in på sjukhus i ett akut tillstånd ges kolhydrater. De ger snabb energi och ökar insulinpåslaget, vilket stänger av fettfrisättningen och därmed förbättras balansen i kroppen.

Ifall ett barn söker akut med rejält ont i musklerna och höga nivåer av myoglobin i blod och urin är det tecken på stort läckage och svår påverkan på metabolismen. Höga myoglobinnivåer kan skada njurarna. För att undvika detta ges stora mängder vätska, som glukosdropp och ibland även mer vätska. Barnet kan också behöva bikarbonat i tablettform. Bikarbonat gör urinen mindre sur och mer basisk, vilket skyddar njurarna. När nivåerna av myoglobin är höga blir urinen mörkfärgad.

### **Förebyggande**

Det kan vara en fördel att ge barn med VLCAD-brist extra energi före och efter större ansträngningar i form av extra kolhydrater och

MCT- fett, (Medium chain triglycerider), till exempel i form av kokosfett.

– Yngre barn är aktiva hela tiden och behöver kanske inte extra tillskott på samma sätt. Men när det gäller större barn som hänger framför datorn ena dagen och är på fotbollsträning andra dagen, gäller det att anpassa energiintaget efter ansträngningen, säger Anna Nordenström.

Ett kompenserande tillskott kan vara i form av kolhydrater och extra MCT-fett.

– Det gäller att ge lagom mängd eftersom MCT-fettet kan ge illamående, säger Anna Nordenström.

### **Symtom på sikt**

Kunskapen är begränsad om vad som händer på lång sikt för personer med VLCAD-brist. Många av dem som hade diagnosen innan screeningen, fick inte lika adekvat behandling som idag, och nådde inte vuxen ålder.

– Än har vi bara femton patienter som fångats upp genom screeningen. Vi lär oss hela tiden och det återstår många frågor att lösa, säger Anna Nordenström.

Välkänt är att vid infektion och feber ökar barnets behov av energi med tio procent för varje febergrad. Utan rätt kost störs hela kroppens ämnesomsättning, genom att fettsyror ansamlas i cellerna. Det ger muskelpåverkan på barnet, som kan känna det som smärta. Eftersom muskelcellerna påverkas, kan även hjärtat påverkas och drabbas av rytmrubbningar, arytmier.

– Utsätts kroppen för ofta att mycket fettsyror ansamlats i mitokondrierna, finns också en risk för påverkan av minnes- och koncentrationsförmågan, säger Anna Nordenström.

### **Forskning**

Det finns en rad forskningsprojekt kring VLCAD-brist. Bland annat en på möss med VLCAD-brist som fått prova tre olika slags kost; kolhydratrik, normal och fettrik. Deras värden, efter respektive kostperiod jämfördes med friska möss.

Fettsnål och kolhydratrik kost gav bättre blodvärden, men de möss som fått normalkost klarade fasta bättre.

– Dieten tycktes påverka ämnesomsättningen på sikt, vilket gör att vi behöver vara extra noga med uppföljningen av dietbehandlingen, säger Anna Nordenström.

## Frågor till Anna Nordenström

### ***Känner barnet av när metabolismen är störd?***

– Barnet kan känna av störningen genom stelhet eller smärta i musklerna. De flesta har inte så ont. Smärtorna kan komma senare i livet om man inte följer kostplanen. Stelheten beror på en svullnad i cellmembranen. Svullnaden kan mätas genom ett prov på CK, kreatinkinas i blodet. Vid muskelpåverkan är nivåerna höga, då kreatinkinaset läcker.

### ***Får alla barn likadana kostråd?***

– I början är kostråden lika, men sedan anpassas de efter det enskilda barnets utveckling.

### ***Varför läggs så mycket forskning på denna lilla patientgrupp?***

– På en nivå kommer forskningen få människor till godo. Samtidigt har vi lärt oss nästan allt vi vet om kroppen av de där det inte fungerar. Genom att förstå hur det fungerar hos de med störningar kan kunskapen komma andra vara till nytta för andra med energiomsättningssjukdomar.

## Psykologiska aspekter vid VLCAD-brist

**En kontrollerad diet påverkar inte bara vad man äter, utan även relationen till mat. Vid svårigheter är det bra att söka hjälp i tid. Det säger psykolog Anna Strandqvist vid Medicinsk psykologi, Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge och Solna.**

Att få beskedet genom nyföddhetscreening att ens nyfödda barn har en metabol sjukdom kommer nästan alltid som en blixtnöjsklar himmel för föräldrarna.

– Upplevelsen påverkas av vem personen är, hur graviditeten var, tidigare stress och hur man mår vid tillfället, säger Anna Strandqvist.

Forskning kring krisreaktioner visar att de allra flesta människor klarar en sådan kris bra och utan framtida men. Det finns ändå en risk att utveckla symtom på posttraumatisk stress i efterhand. Det kan bland annat resultera i sömnsvärigheter eller

överklighetskänslor. Forskning kring traumatisk stress visar att det som förebygger är socialt stöd och adekvat information.

Familjen får kontakt med metabolteamet snabbt både för att inleda behandling men också för att få information. Alla metabola team erbjuder inte kontakt med psykolog för föräldrar till nyfödda barn, men på sjukhuset finns så gott som alltid kuratorer för den som önskar någon att prata med.

### **Utmaningar vid metabola sjukdomar**

Att bli förälder kan vara en utmaning i sig men för föräldrar till barn med medfödd metabol sjukdomar, finns en rad utmaningar att hantera som tillhör diagnosen. Förutom vardagen med ett litet barn ska kostbehandlingen skötas.

Det finns också faktorer som kan väcka oro kring barnets hälsa som risk för infektioner, barnets tillväxt och andra risker på kort och lång sikt. Sjukhusbesök med provtagningar kan utgöra en påfrestning och att behöva ligga på sjukhus kan ställa till för familjen, inte minst om det finns syskon hemma.

– Det tillhör föräldraskapet att vara orolig. Det gäller alla föräldrar, oavsett om barnet har en sjukdom eller inte, säger Anna Strandqvist.

Men det gäller att vara lagom orolig. Det kan vara bra att skriva ner vad man oroar sig för och ta med frågorna till läkarbesöken.

– Inga frågor är onödiga och det kan vara bra att ställa samma fråga flera gånger, säger Anna Strandqvist

Att prata med föräldrar i liknande situation kan också vara bra.

– Vi rekommenderar ofta att föräldrarna väntar med det ett tag tills de fått lära sig en del om tillståndet från specialistteamet, men sen är det för många ett ovärderligt stöd, säger Anna Strandqvist.

Vid en diagnos som VLCAD-brist är kosten en viktig del av behandlingen. Eftersom barnet måste följa sin specialdiet ställer det krav på föräldrarna. Oftast går det bra att hålla diet. Men ifall det uppstår problem eller om man som förälder har funderingar kring kosten är det bra att kontakta dietist innan problemen förvärras.

De flesta föräldrar har någon gång tankar om vad och hur deras barn äter eller inte äter. För de med ett barn som håller specialkost kan tankar och funderingar kring mat vara lite annorlunda än andra föräldrars. Det finns ett annat allvar kring maten eftersom den både är mat och medicin. Som förälder kan man känna sig ensam om



sina funderingar och tycka att andra föräldrar oroar sig i onödan för vardagliga saker.

– Använd ert medicinska team som bollplank. En del av de frågor vi får är vad man skall göra om barnet inte vill äta, säger Anna Strandqvist.

Det hör till normalutvecklingen att någon gång under uppväxten äta selektivt eller matvägra. Men det blir svårare att ha is i magen som förälder när kosten är reglerad. Om barnet inte äter, kanske som ett led i sin självständighetsutveckling, kan det väcka oro hos föräldrarna. Det finns risk att föräldrar och barn hamnar i en maktkamp i matsituationen.

– Det gäller att hitta en bra strategi i matsituationen för att det inte ska bli för mycket negativa känslor eller stress kring mat. Våra dietister men även läkare, sjuksköterska och psykolog kan hjälpa till när det känns svårt, säger Anna Strandqvist.

### **Teamet vid metabolt centrum**

Många metabola sjukdomar kan påverka barns psykomotoriska utveckling på lång sikt. Psykologen i teamet för medfödda metabola sjukdomar följer därför barnets kognitiva utveckling. Detta görs genom att barnet får genomgå utvecklingsbedömning eller neuropsykologisk bedömning enligt vårdprogram vid olika nyckelåldrar. Barnet får leka med strukturerat material och psykologen presenterar uppgifter med stigande svårighetsgrad. Psykologen kan också ge stöd till föräldrarna vid diagnos och sina kollegor i teamet runt svårigheter kring mat och ätande eller annat som uppstår.

### **Forskning**

Det finns begränsat med forskning om den kognitiva utvecklingen hos barn med VLCAD-brist. Tre studier beskriver utvecklingen hos sammanlagt 22 barn i USA och Australien. En av dem handlar om en flicka från USA, vars diagnos inte upptäcktes vid screening utan när hon var fem månader gammal på grund av diarré, kräkningar och allmänpåverkan. Hon fick behandling som hävde kristillståndet. Flickan återhämtade sig och utvecklades positivt enligt uppföljande tester.

De två andra artiklarna visar att det finns en risk för en mer långsam motorisk och sen språklig utveckling hos barn med VLCAD-brist, men att barnen kommer i kapp senare. De barn som undersökts visar inga tecken på intellektuella funktionsnedsättningar. Några barn hade, enligt föräldrarnas

skattningar, svårigheter med exekutiva funktioner. Det handlade om problem med att planera, strukturera och genomföra aktiviteter när de var i låg- och mellanstadieåldern.

– Att ha problem med exekutiva funktioner är i linje med resultaten i andra studier av barn med metabola sjukdomar, säger Anna Strandqvist.

Den sociala förmågan, språk och kommunikation var också något påverkade men inte hos alla. Det var relativt stor individuell variation.

Intellektuella förmågor, som är den förmåga som bäst förutsäger hur det går i skolan, låg över medel.

## Frågor till Anna Strandqvist

### ***Hur ska vi göra när det uppstår tjafs i matsituationen?***

– Det finns några grundregler att pröva för att undvika att det uppstår tjat och tjafs kring maten. Det är att äta tillsammans, att alla skall sitta vid matbordet även den som inte vill äta. Att prata om trevliga saker och att lyssna på varandra och inte prata i mun. Generellt gäller att försöka skapa en lugn stund vid matbordet. Det är viktigt att inte skapa tvång och negativ stämning kring mat. Det kan låta konstigt att det inte är viktigt att barn med specialkost äter upp men det är viktigt *vad* man äter, inte *när*. Ha en dialog med er dietist om ert barn inte äter som han eller hon ska långsiktigt. Men vid den enskilda måltiden kanske det är viktigare att sitta och ha en trevlig stund för att skapa bra atmosfär kring ätandet.

### ***Finns det en förhöjd risk för ätstörning bland personer med diagnoser som kräver en viss typ av mat?***

– Det finns ny forskning som beskriver förhöjd frekvens av ”ätstörningar” vid medfödda metabola sjukdomar med kostbehandling. Det rör sig vanligtvis inte om anorexi eller bulimi utan snarare negativa känslor kring mat och avvikande ätbeteende, till exempel selektivt ätande. Att äta en kontrollerad diet påverkar relationen till mat, inte alltid negativt, men det finns såklart en ökad risk.

### ***Hur blir förhållandet till mat under tonårstiden, då det är vanligt att göra uppror mot föräldrarnas krav?***

– Det finns tonåringar som under en period inte sköter sin behandling på bästa sätt men det hör inte till de vanliga. Det är vanligare att det uppstår problem när man i senare tonåren eller som ung vuxen ska ta över ansvaret för sin behandling. Det är bra

att börja tidigt, men försiktigt, att göra barnet delaktig och att stötta så att han eller hon känner sig kompetent att ta över själv. Det brukar vara en period då teamet kan vara till hjälp att ha en ”andra informations omgång”, denna gång med barnet själv.

***Ska vi låta barnen prova lite av det de inte ska äta, eller helt säga nej?***

– Vi brukar förespråka en milt auktoritativ hållning, det vill säga att det är ni som föräldrar som bestämmer vad ert barn får eller inte får äta. För att skapa tydlighet brukar det vara bra att hålla sig till kosten och inte provsmaka det barnet inte ska äta. Ibland innebär dieten att barnet får äta lite av det de har svårt att bryta ner. Det kan vara svårt att förklara framför allt för mindre barn att det finns en gräns. Samtidigt är det precis som med andra saker under uppväxten, att föräldrar måste sätta gränser ibland. Det gäller att göra det på ett lugnt och empatiskt sätt.

***Hur ska vi få vårt barn, som äter ensidigt, att prova nya maträtter?***

– Dels kan man fråga sig om det alltid är viktigt att pröva nytt. Diskutera med er dietist om ert barn får i sig tillräckligt med näring och fundera sedan på hur viktigt det är att utvidga matrepertoaren. De flesta barn växer, utvecklas, byter smak och vill pröva nytt så småningom. Om man misstänker att barnet är oroligt över att pröva nytt för att man inte är säker på att det är ”godkänd mat” så kan ni som föräldrar behöva prata om att det är ok att äta. En del barn äter ensidigt och det finns inget egenvärde i att ”äta allt”.

## Att leva med VLCAD-brist

**Camilla fick sin diagnos VLCAD-brist när hon var 26 år.**

**– Alla pusselbitarna föll på plats. Jag fick en förklaring varför jag varit tröttare och haft värre muskelvärk än de andra efter fotbollsträningen, säger Camilla.**

Camilla och hennes enäggstvilling Marika är 35 år idag. De är adopterade och kom till Sverige när de var 4,5 månader. Då fanns ännu ingen screening i landet.

Camillas VLCAD-brist upptäcktes i samband med att hon blev akut sjuk.

Hon och hennes syster hade länge tränat fotboll på hög nivå, när de bestämde sig för att testa att springa en halv mara, 21 kilometer. Det visade sig inte vara någon bra idé. Under tävlingen/löpningen mådde hon allt sämre. Camilla blev kallsvettig och fick kramp. Efter 17 kilometer fick hon bryta. Efter tre dagar med svår kramp åkte hon till sjukhus.

– Jag hade akut njursvikt. När de letade efter orsak visade det sig att jag hade VLCAD-brist, säger Camilla.

Även hennes syster hade samma diagnos.

Det blev en stor omställning för tvillingarna. De var vana att alltid ge järnet under sin fotbollsträning, men nu fick de tänka om. Nu lyssnar de mer på kroppens signaler.

– Efter åtta år med VLCAD-brist, har jag lärt mig att vara förberedd och hushålla med mina krafter. Jag väljer numera bussen ibland för att spara på krafterna. Och jag försöker att ha en frukt eller något annat kolhydratrikt i väskan som jag kan äta, för att ha blodsockret i balans, säger Camilla.

Under sin uppväxt, och särskilt när hon tränade fotboll, var hon alltid väldigt trött. Energin räckte inte till. Hon förstod inte hur de andra orkade, när hon själv var slutkörd efter en match eller ett träningspass.

– Om jag vetat det jag vet nu, skulle jag sett till att fylla på med energi. Då hade jag sluppit bli så trött.

Idag signalerar hennes kropp när energinivån är för låg, genom att hon får ont i kroppen. Och VLCAD-bristen märks när hon är sjuk. Då blir hon väldigt hungrig. Camilla tycker inte att diagnosen hindrar henne från att leva ett fullständigt liv.

Idag är hon mamma till en liten flicka.

– Det går utmärkt att skaffa barn för den som har VLCAD-brist.

## Frågor till Camilla

### *Informerar du din omgivning om din diagnos?*

– Ja, på min arbetsplats vet de om min sjukdom. Jag tycker att de ska känna till den ifall det skulle hända mig något.

### *Äter du något på kvällen?*

– Ja, jag är noga med att äta så att energin räcker under natten. Som ung kunde jag sova väldigt länge på dagen efter att ha varit ute och dansat. Då vaknade jag helt orkeslös.

***Har du känt att prov i skolan tagit extra mycket energi?***

– Ja, allt tankearbete tar energi. Det är lätt att glömma att energi inte bara krävs vid fysisk ansträngning, utan också vid mental ansträngning.

**Kostbehandling vid VLCAD-brist**

– **Målet med kostbehandlingen är att förebygga energibrist, undvika fasta och minimera ansamlingen av skadliga ämnen i musklerna. Det säger dietist Carina Heidenborg, Astrid Lindgrens barnsjukhus vid Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge.**

Även om alla med VLCAD-brist har en likadan mutation och måste äta en kost fri från långa fettsyror, blir inte menyerna lika. Varje barn behöver en kost, baserad på sitt individuella behov. Några har fortfarande en viss enzymproduktion för att bryta ner långkedjigt fett, LCT- fett (Long Chain Triglycerides) medan andra inte alls har någon enzymproduktion.

– Behovet beror alltså på barnens övriga gener, den egna fenotypen, säger Carina Heidenborg.

**Kostens beståndsdelar**

För att vi ska få energi och bygga upp kroppen bör kosten innehålla tillräckliga mängder av fett, kolhydrater och proteiner, eftersom de är våra stora energigivare. Men det krävs också vitaminer och mineraler. För kroppen behöver de näringsämnen den består av. Skelettet består till stor del av kalcium och behöver därför kalcium, musklerna kräver protein och blodet järn.

– Hjärnan är till stor del uppbyggd av fett. Vid VLCAD-brist är det därför viktigt att det fett man äter bidrar med tillräckliga mängder av de essentiella (livsnödvändiga) fettsyror som behövs för att bygga upp hjärna och cellmembran, säger Carina Hedenborg.

**Fetter**

En av de viktigaste energikällorna är fett. Det gäller särskilt för hjärt- och skelettmusklernas arbete. Vid fasta är fett huvudbränsle för all vävnad.

Fettet delas upp i omättat fett, som är mjukt och flytande och mättat fett, som är fast i rumstemperatur.

Majoriteten av fett i vår mat (95-97 procent) är långkedjigt fett alltså precis det slags fett som ska uteslutas vid VLCAD-brist. De

långa kolkedjorna bryts ner i cellens mitokondrie. Olika enzymer sätter fart på nedbrytningen. Varje steg i processen förkortar fettsyrorerna med två kolatomer.

Hos personer med VLCAD-brist finns det för lite av ett av dessa enzymer – VLCAD.

Ibland saknas enzymet helt.

– Eftersom två tredjedelar av allt fett finns dolt i vår föda är det nödvändigt att veta var LCT-fettet finns, säger Carina Heidenborg.

Medellånga fettsyror, MCT (Middlelong Chain Triglycerides) och SCT (Small Chain triglycerides) finns mer sparsamt i kosten. För de som har VLCAD-brist kan MCT-fett fungera som ersättning i kosten. Det bryts inte ner i mitokondrien utan i levern, och kan därför användas som energikälla vid VLCAD-brist. Kokosfett är det naturliga fett som innehåller högst andel MCT-fett.

– Hur strikt kosten måste vara i förhållande till olika fetter beror på hur påverkat enzymet är, ålder vid symtom (då man inte upptäckts vid screening), hur mycket symtom och hur många andra sjukdomar personen har, säger Carina Heidenborg.

### **Minimera fettintaget**

I den specialdiet som personer med VLCAD-brist måste äta för att må bra är kolhydrater den huvudsakliga energikällan. Den står för omkring 70-75 procent av energin. 10-15 procent av energin kommer ifrån protein.

– Fettet utgör maximalt 20 procent av kosten, och då handlar det framför allt om MCT-fett, säger Carina Heidenborg.

En mindre del kommer från essentiella, livsnödvändiga fettsyror.

För personer som inte har VLCAD-brist är rekommendationen att omkring 30 procent av energiintaget ska komma ifrån fett.

### **Förhindra fasta**

För att förhindra fasta måste personer med VLCAD-brist äta regelbundet, med ganska tätt mellanrum mellan måltiderna. På detta sätt ser man till att det inte går fler timmar än att energin från kolhydraterna räcker. Kroppen behöver då inte bryta ner fett för att få energi.

Spädbarn ska äta med två till tre timmars mellanrum och för övriga kan det gå tre till fyra timmar mellan målen.

Vid svår form av VLCAD-brist används en sond kopplad till en pump som sköter matningen automatiskt under natten.

Ett eventuellt alternativ är att använda okokt majsstärkelse till barn över två år, till exempel inför natten.

– Majsstärkelsen tar lång tid för kroppen att förbruka. Det hjälper kroppen att hålla ett jämnt blodsocker under många timmar.

Nackdelar med majsstärkelsen kan vara förstoppning och måste därför provas ut individuellt.

### **Agera rätt vid sjukdom**

När ett barn med VLCAD-brist blir sjukt är det viktigt att ingripa snabbt för att förhindra att kroppen frisätter fett från de egna fettdepåerna. Annars kan barnet hamna i en så kallad metabol kris. Vid feber har man ett större energibehov än annars, men en sämre aptit, trots att det är extra viktigt att äta.

Vid sjukdom blir det alltså extra viktigt med regelbundna måltider. Man ska även ge en ”krisblandning” bestående av glukospolymerer, som ger energi. De är bra eftersom de nästan inte smakar något och är lätt för kroppen att ta upp.

### **Från spädbarn till äldre barn**

Spädbarn med VLCAD-brist kan inte dricka enbart bröstmjolk eftersom den innehåller långa fettsyrekedjor. Ett alternativ är att de ammas till hälften och får specialersättning till hälften. Barnet matas med exempelvis Monogen eller Lipistart, och behöver äta varannan eller var tredje timme. Maten får innehålla maximalt två eller tre gram fett per dag i de svåraste fallen. Då får barnet inte ammas alls.

– DHA är en omega-3-fettsyra som kroppen kan bygga av alfa-linolensyra, en av de essentiella fettsyror som kroppen inte själv kan bygga upp, säger Carina Heidenborg.

Men processen kan vara komplicerad och ett tillskott kan behövas. Det bästa förskrivningsbara preparatet vad gäller andel DHA är DocOmega, som innehåller 40 procent DHA.

Introduktionen av fast föda sker vid fyra till sex månaders ålder, precis som för andra barn.

### **Oljor**

Av oljorna rekommenderar Carina Heidenborg valnötsolja som tillskott för essentiella fettsyror.

– Valnötsoljan sticker ut bland de olika oljorna, den är bäst helt enkelt. Den innehåller både linolsyra (omega 6) och alfa-linolensyra (omega 3), och samtidigt inte så många andra fettsyror.

Det är viktigt att mängden omega 3 i förhållande till omega 6 ligger på en bra nivå. Idealiskt är att förhållandet dem emellan ligger

någonstans mellan 3,5:1 och 5:1. Valnötsolja har ett mycket bra förhållande (så kallat ratio) mellan dessa fetter, som båda behövs för hjärnans uppbyggnad.

MCT-olja är också bra som alternativ energikälla. Det är olja från kokosfett. Den går bra att använda i bakning men är ofta svårhanterlig i matlagning eftersom den innehåller medellånga fettsyror som inte tål upphettning så bra. Stekning upp till 160 grader fungerar, vid högre temperatur härsknar oljan och får en dålig smak.

Komplement av vitamin A, D och E, samt intag av järn, zink och vitamin B12 kan också behövas.

– Alla behöver äta D-vitaminer, säger Carina Heidenborg.

### **Fysisk aktivitet**

Vissa patienter får ont i musklerna vid fysisk aktivitet. Smärtan hör ihop med kroppens bristande förmåga att använda fett som energikälla och att skadliga ämnen ansamlas i musklerna.

Det är en fördel att få i sig tillräckligt med energi samband med träning. Därför är det viktigt att äta bra före, efter och eventuellt även under träning.

### **Det som kan vara problem**

Att maten blir medicin och att man måste äta utan att vara hungrig kan lätt leda till matleda – det blir inte roligt och gott att äta utan ett trist måste. Det kan också vara jobbigt att vara annorlunda och svårt att få andra att förstå varför det är så viktigt vad och hur ofta man äter.

– Men vinsten, om man följer sitt kostschema är att man får ett friare liv, utan de begränsningar som diagnosen kan innebära, säger Carina Heidenborg.

### **Tips från Carina Heidenborg**

Gör gärna storkok och frys in i portioner

Räkna på ett recept för en portion, utgå från innehållsdeklarationen:

- 0,5 gram fett per 100 gram torsk
- 0,5 gram fett per 100 gram ketchup
- 15 gram fett per 100 gram lätt creme fraiche
- 0 gram fett per 100 gram potatis
- 0,5 gram fett per 100 g lättmjölk
- 
- Om man äter:
- 100 gram torsk,  $1 \times 0,5 = 0,5$  gram fett



- 15 gram ketchup,  $0,15 \times 0,5 = 0,075$  gram fett
- 15 gram Lätt Creme Fraiche,  $0,15 \times 15 = 2,25$  gram fett
- 100 gram potatis, 0 gram fett
- 0,5 dl lättmjölk,  $0,5 \times 0,5 = 0,25$  gram fett
- Totalt 3,075 gram fett, =ca 4 gram fett

Sök näringsinnehåll på [www.slv.se](http://www.slv.se)

Kostdata finns på [www.kostdata.se](http://www.kostdata.se) och

Dietist net pro, är gratis

## Agnes äter hemlagat

När det var dags för Agnes att börja äta smakportioner, kunde föräldrarna inte köpa färdig barnmat eller puréer. Istället fick familjen recept från dietisten med rätt sammansättning av fettsyror. De lärde sig laga smakportioner anpassade efter Agnes behov.

– Allt vi medvetet sänkte fettet på kompenserade vi med fettersättning, säger Lars.

– Agnes tillväxtkurva har hela tiden varit utmärkt. Personalen på BVC, som mätte och vägde henne har varit strålande, säger Cajsa. Cajsa har kontakt med en dietist som hon kan rådgöra med om maten för Agnes räkning. De träffas också var fjärde månad. Föräldrarna är noga med att läsa innehållsförteckningen på matvaror de köper. Numer vet de bättre än tidigare vad familjen äter. För enkelhetens skull köper Cajsa och Lars sällan hel- eller halvfabrikat, eftersom det kan vara svårt att näringsberäkna sammansatta maträtter.

– Vi lagar mat från grunden med råvaror som vi vet är bra. Vi har till exempel kontakt med en jägare, så att vi får fint viltkött. För Agnes skull putsar han bort allt fett innan han levererar det till oss. Och Lars är uppfinningsrik ifall vi behöver komma på någon ny lösning i någon maträtt, säger Cajsa.

– Vi lagar ungefär samma slags mat som vi alltid lagat. Det har inte varit något särskilt problem. Som fettersättning använder vi Liquigen. Det vi använder istället för till exempel grädde är milda mat mini, lätt cocosmjölk och minifraiche, säger Lars.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnen har under vistelsen ett eget program.**

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan, berättar Anna Glenvik från barnteamet om Ågrenskas

### **pedagogiska arbete vid en familjevistelse.**

– Barn som har VLCAD-brist har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs förutsättningar och behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen under veckan, säger Anna Glenvik.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrarna om barnen med diagnos. De hämtar också in information från barnens förskola eller skola. Därefter planeras veckans aktiviteter med barnen.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

Delaktighet styrs av de kroppsliga faktorerna, men också mycket av omgivningens faktorer. Ansvaret att kompensera vilar på omgivningen.

– Ser vi i barnteamet att barnet blir trött och tappar orken kanske vi kan se till att det får en frukt, för att det inte ska tappa koncentrationsförmågan, säger Anna Glenvik.

### **Särskilda mål vid VLCAD-brist**

*Att skapa trygghet i matsituationen* är ett viktigt mål vid planeringen av aktiviteter under vistelsen på Ågrenska. Det gör personalen genom att servera en speciellt anpassad diet och erbjuda direktkontakt med kockarna. Det finns en tydlig innehållsförteckning på all mat som serveras.

– Med vårt vuxenstöd kan barnen känna sig trygga att ta från mellanmålsbordet till exempel, säger Anna Glenvik.

För att bidra till att *stärka självkänslan* använder barnteamet olika lekar och redskap som lockar till samtal om känslor och tankar. Det kan vare Nallekort, kort på nallar, som uttrycker olika känslor. Barnet drar ett kort och får berätta hur de tror att nallen känner sig; arg, ledsen, överraskad? Det blir en öppning till att tala om ifall de kanske känt sig så någon gång. En annan viktig medarbetare är Kalle Kanin, som kommer på besök varje morgonsamling.

– Första dagen är han väldigt blyg, precis som många av barnen. Att han är så rädd, gör att många av barnen blir lite modigare, säger Anna Glenvik.

Det finns alltid vuxenstöd under aktiviteterna och den tid som uppstår mellan aktiviteter.

Personalen i barnteamet är lyhörda för barnets känsloläge och trötthets nivå och ger möjlighet till vila när det behövs.

### **Tydliggöra i omgivningen**

På Ågrenska är erfarenheten att barnen mår bra av att ha ett tydligt schema. Då vet de vilka förväntningar de har på sig och orkar hålla koncentrationen. För de ska lätt ska uppfatta vad som ska hända nu och sedan används ett schema med bilder.

Under vistelsen är det många samlingar och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas.

– Syftet med alla aktiviteter är att få igång den goda cirkeln där barnet känner sig stärkt och får lust vilket föder viljan att prova nya saker, säger Anna Glenvik.

### **Länktips**

<http://logopedeniskolan.blogspot.se>

<http://www.skoldatatek.se/verktyg/appar>

<http://www.skolappar.nu> (appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11)

<http://www.appstod.se> (samlingsplats för appar som stöd)

<http://www.mathforest.com> (låg/mellan välj nivå)

Varsam- [www.varsam.se](http://www.varsam.se)

Komikapp- [www.komikapp.se](http://www.komikapp.se)

Rehabmodul- [www.rehabmodul.se](http://www.rehabmodul.se)

Myndigheten för delaktighet- [www.mfd.se](http://www.mfd.se)

## Agnes börjar förskolan

När Agnes var ett och ett halvt år började hon förskola. Inför starten kändes det svårt för föräldrarna att våga överlåta ansvaret för Agnes mat på några andra än dem själva.

Förberedelserna var noggranna. All personal på förskolan, föräldrarna själva deltog i en videokonferens med Agnes läkare. Läkaren hade en genomgång av Agnes diagnos. Alla som lyssnade fick ställa de frågor de hade i lugn och ro. Efteråt gavs kökspersonalen ett direktnummer till en dietist, att samråda med.

När Agnes började förskolan var föräldrarna noga med att höra hur hennes allmäntillstånd varit under dagen, den första tiden, om hon verkat särskilt trött till exempel.

– Det är ett helt annat tempo på förskolan, än hemma, vilket naturligtvis kräver mer energi, säger Cajsa.

– Det gick bra. Det hände att de ringde och sa att hon ätit för lite under dagen, men det var aldrig något krisartat. Det fungerar bra, säger Lars.

## Syskonrollen

**Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som lyssnar på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.**

**– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Astrid Emker, pedagog i Ågrenskas barnteam.**

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men präglas också av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, säger Astrid Emker.

Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Programmet som barnteamet på Ågrenska har format utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

*Bemästrande* handlar om att hitta strategier i vardagen, om att

utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

### **Känslor och frågor**

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått.

### **Syskonens program**

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har VLCAD-brist. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar.

I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. Från och med nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

Kan man få cancer av ett hårt slag? frågade en 15-årig pojke läkaren på en vistelse med Barncancerfonden? Han hade slagit till sin bror på benet med bandyklubban under en träning. Några månader senare fick brodern cancer i det benet.

Nej, sa läkaren. Lättnaden syntes tydligt i ansiktet på 15-åringen.

– Vem vet hur länge han burit på den frågan. Prata med barnen.

Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, säger Astrid Emker.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatta samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små

grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där de får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier.

Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning och syskonet vill inte belasta dem.

### **Berättelsebok**

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritar de bland annat av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

### **Vardagstid med föräldern**

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar.

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. – En mamma som skjutsade sitt barn till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, säger Astrid Emker.

Syskonens egna tips till föräldrarna är att de ska berätta om diagnosen och vad den innebär. De ska prata om hur den är idag och hur den kan bli i framtiden.

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på [www.syskonkompetens.se](http://www.syskonkompetens.se)

På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

## Agnes har en storebror och en lillasyster

Om han önskat det har storebror Arvid fått följa med när Agnes ska till vårdcentralen eller sjukhuset för att ta prover. Sedan lillasyster Lisen föddes har också hon varit med. Föräldrarna har försökt att inte göra provtagning och kostbehandlingen av Agnes till en så stor sak, utan något som bara är.

– Vi lagar samma mat till hela familjen, men vi har lite olika pålägg till Agnes jämfört med oss andra, säger Cajsa.

– På långa lov, då vi äter alla mål hemma, brukar vi köpa hem smör och grön mjölk att förstärka syskonens mat med, säger Lars.

## Munhälsa

**– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Marianne Lillehagen och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.**

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre

omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping

### **MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats ([www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)) och via MHC-appen.

### **Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras.

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Marianne Lillehagen om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta. När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna.



För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

### **Munhälsa vid VLCAD-brist**

*Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med VLCAD-brist:*

- Ökad risk för karies, på grund av täta måltider dygnet runt och kolhydratrik kost
- Risk för erosioner, på grund av reflux, kräkningar, muntorrhet, munandning och mediciner

*Vad har vi sett idag när det gäller mun och tänder?*

Barnen som undersöktes hade fina friska tänder och kunde gäpa stort.

*Att tänka på för barn med VLCAD-brist*

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på [www.bildstod.se](http://www.bildstod.se), och [www.kom-hit.se](http://www.kom-hit.se))
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

### **Munmotorik vid VLCAD-brist**

Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven.

– Varannan person med en sällsynt diagnos har orofacial dysfunktion, säger logoped Åsa Mogren.

Logopedens roll är att vid behov utreda barnets sug- tugg- och sväljförmåga, kommunikation och oralmotorik (munmotorik). Logopeden kan ge råd angående ätsvårigheter, erbjuda tal- och kommunikationsträning, samt oralmotorisk träning. Syftet med behandlingen kan vara att, förbättra ätlusten eller ätförmågan. – Det är jättebra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå

bästa resultat, säger Åsa Mogren.

På hemmaplan kan barnet hitta hjälp för sin oralmotoriska träning genom habiliteringens team, logopedmottagningar, nutritionsteam eller i oralmotoriska team där tandläkare, logoped och sjukgymnaster med flera samarbetar.

Barn med VLCAD-brist kan vid behov komma till logoped för utredning om det finns mat- och ätsvårigheter eller problem med kommunikationen.

Vid ätsvårigheter är det viktigt att utreda om de beror på *viljan* eller *förmågan* att äta. Ifall barnet inte *vill* äta kan det bero på bristande aptit, mag-tarmproblem, reflux/kräkningar eller svårigheter med andningen till exempel. Förmågan att äta hör ihop med om barnet *kan* suga, dricka, tugga och svälja.

När det gäller förmågan att kommunicera kan svårigheterna höra ihop med barnets förmåga att hantera *språket* eller att *tala*. Vid språksvårigheter kanske barnet har svårt att förstå uttryck eller hur språket ska användas. Talet däremot handlar om förmågan att uttrycka det man vill säga. Svårigheterna kan bero på oralmotoriska nedsättningar. Logopeden utreder orsaken och föreslår insatser för att förbättra situationen.

Läs mer i boken Uppleva med munnen, som kan beställas eller laddas ner kostnadsfritt från Mun-H-Centers webbplats.

## Agnes idag

Föräldrarna, Cajsa och Lars, har förklarat för Agnes och hennes syskon att hon har något som heter VLCAD-brist. Den gör att hennes kropp inte tål viss mat. Det är Agnes och syskonen väl medvetna om. Men det är inte alltid lätt i sammanhang där hon möter andra människor, som inte kan något om hennes diagnos. När Agnes var hos grannen bjöd hon på chokladkex.

– Agnes visste att det inte var något för henne, men hon hade blivit så sugen så att hon smakat på ett halvt kex, berättade hon när hon kom hem, säger Lars.

– Hur det blir sen, när hon blir större och börjar skolan och blir mer självständig är svårt att säga. Jag vill ju gärna lita på henne, säger Cajsa.

De funderar över hur det ska bli när hon växer mycket och kanske får ont i benen. Hur ska de veta att det är växtvärk eller en konsekvens av fel mat?

När Cajsa blev gravid igen, pratade de med Agnes läkare, om sin oro över att den nya bebisen kanske skulle ha VLCAD-brist som storasyster.

– Han lugnade oss med att om det blev det så, kunde han inte tänka sig en bättre familj för barnet att växa upp i, säger Lars och Cajsa.

När Lisen föddes togs ett PKU-prov. Även Arvid testades, men ingen av dem har VLCAD-brist.

Nu väntar de sitt fjärde barn.

– Visst finns det tankar i bakhuvudet att detta barn kanske har samma brist som Agnes eftersom vi bär på mutationen. Om det är så vet vi att det blir mer jobb när barnet är litet. Man måste väldigt vara noga och se till att det får täta måltider, säger Cajsa.

– Vi försöker att inte tänka så mycket på det. Man får tro att det går bra hur det än blir, säger Lars.

## Information från Försäkringskassan

**Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning och assistansersättning är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Marianne Lundgren, som är personliga handläggare på Försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.**

### **En enklare vardag**

Försäkringskassan minskar krånglet för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

- **En kontaktperson hos Försäkringskassan.** De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med försäkringskassan.
- **Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning.** Möjligheten att kunna få stöd från försäkringskassan redan på sjukhuset eller

habiliteringen finns redan på vissa ställen och det skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.

- **Förenklade och samordnade uppföljningar.** För att göra vardagen mera förutsägbar och tryggare för den som har en funktionsnedsättning skall försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos försäkringskassan.
- **Kortare väntetider på beslut**
- **En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning**
- **Enklare digital kontakt med Försäkringskassan**

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

### **Ansökan**

När man skickar en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på Försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon.

Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

– Eftersom Försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet.

*Mer info och blanketter för ansökan finns på [www.forsakringskassan.se](http://www.forsakringskassan.se)*

### **Vårdbidrag**

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med

funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 300 kr (2016).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2016 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 229 kr/ mån	110 750 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 922 kr/mån	83 063 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 615 kr/mån	55 375 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 307 kr/mån	27 688 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36, 53 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av Försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

*Merkostnader innefattar exempelvis:*

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etcetera.

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller.

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

### **Assistansersättning**

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (Försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

En person som beviljats ekonomiskt stöd för personlig assistans/assistansersättning och som själv anställer sina personliga assistenter ska anmäla detta till IVO, Inspektionen för vård och omsorg.

Detsamma gäller personer som anställer assistenter åt sitt minderåriga barn. Blankett för anmälan finns på IVOs webbplats: [ivo.se](http://ivo.se)

### **Tillfällig föräldrapenning**

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman. Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig

föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

### **Bilstöd**

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil. Det går att ha färdtjänst och samtidigt söka bilstöd.

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel.

Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak. Det går att söka anpassningsbidrag för bil man redan äger. Man måste dock uppfylla kraven för bilstöd som man sedan inte måste plocka ut. Bilen måste också anses lämplig för anpassning.

## **Samhällets stöd**

**– Det finns flera olika slags stöd, som kan vara aktuella för familjer vars barn har VLCAD-brist. Det berättar socionom Cecilia Stocks från Ågrenska.**

### **Det här gäller i förskola och skolan**

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

Enligt skollagen 1 kap 4 § ska skolan ta hänsyn till elevers olika behov. Det innebär att elever ska ges stöd och stimulans att utvecklas så långt som möjligt.

– Skolan ska uppväga skillnader i elevers förutsättningar att tillgodogöra sig undervisningen, säger Cecilia Stocks.

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Om det finns oro för att en elev inte kommer nå kunskapsmålen i skolan skall rektorn kontaktas. Rektorn har ett ansvar att skyndsamt utreda om en elev är i behov av särskilt stöd. Utredningen görs tillsammans med elevhälsan. Det kan till exempel vara skolsköterska, kurator, specialpedagog eller skolpsykolog som gör utredningen.

Ifall eleven är i behov av särskilt stöd skall ett åtgärdsprogram upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

### **Stödåtgärder**

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd. Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

### **Tips inför möten med skolan**

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

– En förlösande fråga, som kan leda till kreativitet och ett gemensamt engagemang är: ”Hur gör vi då?” Särskilt bra fungerar en sådan öppen fråga om förhandlingarna mellan parterna går trögt. Att få till ett gott samarbete och god samverkan kring barnet är viktigt och allas ansvar.



### **Vart vänder vi oss?**

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket [www.skolverket.se](http://www.skolverket.se)  
Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00  
upplysningstjansten@skolverket.se

### **SoL**

Det finns vissa insatser från samhället som kan vara aktuella för familjer vars barn har VLCAD-brist. De söks enligt socialtjänstlagen, SoL.

– Ni har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut, säger Cecilia Stocks.

Stöd söks hos socialsekreterare på Individ- och Familjeomsorg i kommunens socialtjänst. Familjen kan också vända sig till kurator på habilitering eller sjukhus för att få hjälp med olika stödinsatser.

### **Kontaktperson**

En kontaktperson kan utses för att ge ett personligt stöd utanför familjen. Syftet är att bryta isoleringen och underlätta för en person med funktionsnedsättning att leva ett självständigt liv.

### **Anhörigstöd**

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel äldre syskon, mor- och farföräldrar) god vän till någon med fysisk eller psykiskt funktionsnedsättning.

Som anhörig kan man få möjligt att delta i samtalsgrupper eller individuellt anpassat stöd och få tips råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

### **Fonder**

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus kan man få hjälp med att hitta fonder. De finns också i bibliotekets böcker Alla dessa fonder och Stora fondboken. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas: [www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx](http://www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx). Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa. Även Svenska kyrkan har fonder att söka.

**Tips på bra webbsidor:**

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se) – Ågrenska  
[www.agrenska.se/syskonkompetens](http://www.agrenska.se/syskonkompetens)  
[www.fk.se](http://www.fk.se) - Försäkringskassan  
[www.1177.se](http://www.1177.se) – Sjukvårdsupplysningen  
[www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se) - Socialstyrelsen  
[www.skolverket.se](http://www.skolverket.se) – Skolverket  
[www.spsm.se](http://www.spsm.se) – Specialpedagogiska skolmyndigheten  
[www.mfd.se](http://www.mfd.se) – Myndigheten för delaktighet  
[www.do.se](http://www.do.se) – Diskrimineringsombudsmannen  
[www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se) – Mun-H-center  
[www.notisum.se](http://www.notisum.se) – Lagar på nätet  
[www.nfsd.se](http://www.nfsd.se) – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

**Informationscentrum för ovanliga diagnoser**

**Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.**

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort.

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen

[www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser) och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till [ovanligadiagnoser@gu.se](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se)

**Nationella funktionen sällsynta diagnoser**

**För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD.**

**NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.**

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst och frivilligorganisationer.
- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se)

# VLCAD-brist

*En sammanfattning av dokumentation nr 525*

Vid VLCAD-brist (Very long-chain acyl-CoA dehydrogenas) är fettnedbrytningen i kroppen defekt. Orsaken är att ett enzym, som behövs vid nedbrytningen av de långa fettsyrekedjorna, saknas eller är skadat. Det främsta symtomet på VLCAD-brist är lågt blodsocker, irritabilitet och letargi.

VCLAD-brist förekommer i tre olika varianter med olika svårighetsgrad. Det är viktigt med tidig diagnos och rätt kost med lite fett, samt att längre tids fasta (10-12 timmar) undviks.

I Sverige föds i genomsnitt tre till fyra barn varje år, som får diagnosen VLCAD-brist.

Sjukdomen upptäcks numera tidigt genom att den ingår i screeningtestet (PKU) som görs på alla nyfödda barn.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2016



**ÅGRENSKA**

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)