



Akondroplasi

Nyhetsbrev 315

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Akondroplasi. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1993, 1998, 2003, 2005 och 2008.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar på Ågrenska utgör grund för nyhetsbrev som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbrev även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i detta nyhetsbrev:

Överläkare **Lars Hagenäs**, Stockholm, **Annika Jenefeldt**, Göteborg, överläkare **Lars Rehnberg**, Stockholm, handläggare **Christina Bregell**, Göteborg, informationskonsulent **Siv Roberts**, Göteborg, arbetsterapeut **Heidi Johansen**, Norge, specialpedagog **AnnCatrin Röjvik**, Göteborg, övertandläkare **Marianne Bergius**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg, föreningsrepresentant **Gunilla Hyltén-Cavallius**, Stockholm, pedagog **Astrid Emker**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, överläkare **Kate Himmelmann**, sjukgymnast **Anna-Lena Lagerkvist**, Göteborg

Innehållsförteckning

Medicinsk information	3
Isak har akondroplasi	4
Orsaken till akondroplasi	4
Genetik	5
Normal tillväxt och utveckling	5
Isak växer dåligt och har en försenad grovmotorik	7
Övriga symptom vid akondroplasi	7
Ortopedi	8
Barnhabiliteringen kommer med i behandlingen av Isak	10
Habiliteringsaspekter	10
Isaks sjukgymnastik ger resultat	12
Behandling	12
Sjukgymnastik	13
Isak har endast små problem med finmotoriken	14
Isaks skelettproblem undersöks närmare	14
Bostadsanpassning	15
Resultat från en kartläggningsstudie bland kortvuxna i Norge	16
Erfarenheter från TRS-kompetenscenter med tonvikt på barn med akondroplasi	18
Funktioner i och kring munnen	20
Medicinskt kontrollprogram	21
Isak idag	21
Information från Ågrenskas barnteam	22
SmågruppsCentrum informerar	23
Information från försäkringskassan	23
Samhällets övriga stöd	25
Föreningsinformation	27
Här kan man få mer information	28
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	28

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 20
 Telefax 031-91 19 79
 E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Detta nyhetsbrev är en uppdaterad (2008) version av Ågrenskas nyhetsbrev nr 256 från familjevistelsen på Ågrenska 2005 kompletterad med följande nya kapitel från 2008; *Bostadsanpassning, Resultat från en kartlägningsstudie bland kortvuxna i Norge, Erfarenheter från TRS-kompetenscenter med tonvikt på barn med akondroplasi..*

Medicinsk information

Överläkare Lars Hagenäs, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm, informerade 2005 och 2008 om medicinska aspekter på akondroplasi.

Akondroplasi, tidigare kallad dvärgväxt, som ingår i gruppen skelettdysplasier, är den vanligaste formen av kortväxthet.

-Idag känner man till ett par hundra namngivna skelettdysplasier och troligen finns det fler än så. Det finns en klar fördel att ha ett namn på en sjukdom, eftersom det underlättar när man letar efter symptom och dess konsekvenser.

Akondroplasi känns i allmänhet igen redan vid födseln, utom när det gäller en del milda fall där det kan dröja innan man ställer diagnosen.

-Idag ser vi inte någon större skillnad i symptombilden mellan tidig och senare debut. I takt med att dysplasiernas genetiska bakgrund klarläggs underlättas diagnostiseringen med hjälp av enkla blodprov.

Incidensen för akondroplasi (d v s hur många barn som föds med sjukdomen varje år) uppskattas idag till cirka 1/20 000, vilket innebär att det föds ungefär 5 nya barn med akondroplasi varje år i Sverige.

Akondroplasi är en skelettsjukdom som påverkar tillväxten hos både pojkar och flickor. Tillväxtzonerna i benen fungerar inte som de ska och ser annorlunda ut. Barnen föds med korta överarmsben och lårben. Huvudet är oproportionellt stort i förhållande till bålen och benen. Händerna är ofta små och knubbiga. Svankrygg och hjulbenthet är vanligt förekommande.

Genomsnittslängden för vuxna obehandlade män med akondroplasi är 132 cm och för kvinnor 125 cm.

-Det är viktigt att framhålla att alla barn med akondroplasi är normalintelligenta, sa Lars Hagenäs.

Isak har akondroplasi

Isak, 6 år, har akondroplasi. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Gudrun, pappa Sven-Erik och syster Cecilia, 13 år.

När Gudrun väntade Isak var graviditeten helt normal.

-Isak förlöstes akut eftersom han hade väldigt stort huvud och låg i säte. Vi tyckte inte det var något ovanligt med honom, men en av barnläkarna tyckte att han hade korta ben. Det kunde vi ju hålla med om, men det såg vi inte som så konstigt, för det hade både Isaks morfar och farfar, säger Gudrun.

Isaks ben röntgades och man fann att hans lårben var krumma.

-Efter röntgen kom barnläkaren och pratade med oss. Han berättade vad röntgenbilderna visade och påpekade att Isaks fingrar var jämn-långa med ett karaktäristiskt avstånd mellan lång- och ringfingrarna. Till sist berättade han att Isak aldrig kommer att bli normallång utan mycket kortvuxen som man. Därmed var det slut på informationen och både Gudrun och jag mätte väldigt dåligt, säger Sven-Erik.

Orsaken till akondroplasi

Akondroplasi orsakas av en mutation, en förändring i arvsanlagen i kromosom 4. Vanligast är att förändringen är en s k nymutation, en plötsligt uppkommen förändring, men den kan också ärvas från föräldrar till barn.

-1994 upptäckte man att den muterade genen som orsakar akondroplasi fanns i kromosom 4. Genen, som kallas FGFR 3, innebär att tillväxten hämmas i benen, som blir korta, men stimuleras i hjärnan som växer och medför oproportionellt stort huvud. Alla med akondroplasi har exakt samma mutation på samma ställe i den här genen, sa Lars Hagenäs.

FGFR3 är en gen som styr utvecklingen och funktionen av en tillväxtfaktorreceptor som finns på cellmembranens ytor.

-Förändringen i genen innebär att den del av receptorn som går genom membranet är aktiverad, står öppen. Signalen till tillväxtcellen blir

”skynda på mognaden”, vilket också sker. Därmed tar tillväxten slut alldeles för tidigt. Olika tillväxtzoner drabbas olika mycket, exempelvis blir benen 11 standarddeviationer (SD) kortare än normalt och ryggraden endast 2 SD kortare.

Genetik

Det var först på 1950-talet som man insåg att människans arvs massa bestod av 23 kromosompar, varav ett var könskromosomer, XX för kvinnor och XY för män.

-Kromosomerna består av gener, vår arvsanlag. I generna kan mutationer, förändringar av olika slag och omfattning, uppstå. Vi bär alla på 1000-tals mutationer, vilket exempelvis kan innebära att vissa av oss blir extra känsliga för att få bröstcancer och andra att få åldersdiabetes. Ibland orsakar mutationerna stora avvikelser, ibland inga alls, sa Lars Hagenäs.

Akondroplasi är dominant ärftlig. Detta innebär att om någon av föräldrarna har sjukdomen är risken att få ett sjukt barn 50 % vid varje graviditet. Har båda föräldrarna akondroplasi är risken 75 %, men sjukdomsanlag från båda föräldrarna är oftast inte förenligt med liv.

Normal tillväxt och utveckling

Tillväxt är summan av många små noggrant reglerade processer och den ser olika ut i fosterstadiet, när barnet är nyfött, i uppväxten och i puberteten. Dessutom växer olika delar av kroppen olika fort.

-Tillväxtmönstret ser olika ut. För att beskriva tillväxt måste man beskriva delarna och processerna för sig, sa Lars Hagenäs.

Den snabbaste tillväxten sker under **fosterlivet**, då det befruktade ägget växer från ett mikroskopiskt mått till ett 50 cm långt barn. Brister i näringstillförseln under fosterstadiet ger mindre barn.

-För att fostertillväxten ska fungera behövs, förutom tillräckligt med näring, insulin och något vi kallar IGF-1, en insulinlik tillväxtfaktor, som bildas i levern och som stimulerar celledelningen. Tillväxten under den första halvan av graviditeten är explosionsartad och skulle, om den inte hämmades, "spränga alla ramar".

Tillväxten efter födelsen, i **spädbarnsstadiet** (0-9 mån) påverkas av insulin, av IGF-1 och dessutom av sköldkörtelhormon.

-Tillväxten i spädbarnsstadiet är också mycket snabb de två första åren. Sedan sker en mindre, men relativt stadig tillväxt under hela **barndomen**. Tillväxthormon från hypofysen ser till att tillväxten blir tillräcklig. I **tonåren** kommer pubertetsspurten då könshormonen testosteron (pojkar) och östradiol (flickor) tillsammans med tillväxthormon, ger en fördubblad tillväxt.

Tillväxthormon utsöndras normalt i sex kraftiga pulser under dagen. Har man brist på detta blir pulserna mindre och IGF-1-nivån lägre. Förutom de nämnda faktorerna som påverkar tillväxten finns ytterligare en mängd faktorer som måste fungera för att tillväxten ska bli normal.

Människans kroppsdelar tillväxer olika mycket och därför finns det olika tillväxtprogram för de olika delarna av kroppen.

-Hjärnan har t ex ett väldigt speciellt tillväxtprogram där det mesta vuxit färdigt redan i 2- års åldern. Före puberteten sker en uppseendeväckande stor tillväxt av armar och ben och under puberteten sker en tillväxtspurt i ryggraden. En vuxen med korta ben har troligen haft en tidig pubertet, är benen långa har den varit sen. Numera är det möjligt att skjuta upp puberteten, då tillväxtzonerna stängs för gott, men vår erfarenhet säger oss att man än så länge tyvärr inte vinner så mycket på en sådan åtgärd. I framtiden kan man tänka sig nya metoder som förhindrar skelettmognaden och ger möjlighet till extra tillväxt.

Lars Hagenäs informerade om tillväxtkurvor, deras uppbyggnad och hur man tolkar dem.

-Dagens tillväxtkurvor baserar sig på en långtidsuppföljning av några hundratal barn i Solna på 1950-talet. De kurvorna kan med fördel användas än idag, med den skillnaden att barn idag är 1-2 cm längre än då.

Människans längd följer en normalfördelningskurva. Det innebär att 99,8% av alla människor i Sverige ligger mellan +3 och -3 standard-deviationer/kurvor.

-Det är således en stor händelse om t ex ett barn "vandrar" från genomsnittskurvan till -3, sa Lars Hagenäs.

Isak växer dåligt och har en försenad grovmotorik

Efter åtta dagar på BB fick Isak komma hem.

-Han åt och sov och tycktes må väldigt bra i början. När vi kom hem berättade vi inte för någon om det vi fått veta om Isak. Någon diagnos var ju inte fastställd och vi hoppades att de hade haft fel på BB och att Isak var helt normal, säger Gudrun.

Vid tre månaders ålder klarade Isak inte ens att lyfta huvudet från kudden och han växte dåligt. Gudrun och Sven-Erik började inse att något ändå var fel.

-Dessutom ringde de från regionsjukhuset och ville göra fler undersökningar. På sjukhuset talade man om att Isak hade akondroplasi och vi fick en del information. Vi fick också veta att det fanns en intresseförening för familjer med barn som har samma diagnos och därför tog vi kontakt med föreningen. Det blev en vändpunkt. Efter det kände vi oss inte så osäkra och ensamma längre. När vi kom hem från regionsjukhuset kunde vi berätta för våra föräldrar om Isaks sjukdom, säger Sven-Erik.

Övriga symptom vid akondroplasi

☐ **Grovmotoriken** är oftast försenad.

25% av barnen går när de är 15 månader.

50% av barnen går när de är 19 månader.

-Den försenade grovmotoriken kan bero på det stora och tunga huvudet, sa Lars Hagenäs.

☐ **Stort huvud, stor hjärna** medför instabilitet

☐ **Ryggmärgskanalen kan vara trång och ge neurologiska symptom.** (se särskilt kapitel om ortopedi)

☐ **Öroninflammationer** är vanliga. Detta kan försämra hörseln och därmed hämma språkutvecklingen.

☐ **Kyfos** (kuttrygg) övergår oftast till **svankrygg och tippat bäcken** när barnet börjar gå. (se särskilt kapitel om ortopedi)

-Men ibland kvarstår den kuttrygg som är vanligt förekommande de första två åren.

☐ **Förslitning i knälederna** är vanligt. (se särskilt kapitel om ortopedi)

☐ **Utveckling av hjulbenthet** är vanligt under barndomen och kan behöva korrigeras kirurgiskt (se särskilt kapitel om ortopedi)

□ **Extremt stor rörlighet**, framför allt i fingrar, handleder och knän. Detta beror på slappa ledkapslar och ledband.

□ **Andningsfunktionsproblem**

Barnens bröstorgän är oftast liten och luftvägarna trånga, vilket kan innebära obstruktivitet med *störd andningsfunktion, ökad risk att barnen samlar på sig koldioxid, svårigheter vid narkos och en motorisk påverkan.*

-Barnen med akondroplasi liknar varandra väldigt mycket i kropps-konstitution och tillväxt och det finns det ännu ingen förklaring på, sa Lars Hagenäs.

Ortopedi

Överläkare Lars Rehnberg, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm, informerade 2005 och 2008 om ortopedi.

-Ordet chondro kommer från grekiskans chondros som betyder brosk. Aplasi betyder utvecklingsrubbnings av vävnad/organ. Vid akondroplasi sker omvandlingen av broskceller till benceller för långsamt. I framtiden kan det bli så att man tillför ett bestämt ämne som underlättar den här omvandlingen.

-I den här informationen kommer jag att beröra problem som har med foramen magnum, mellanöron, arm/armbågsleder, hand, ländrygg, knäleder, underben och fötter att göra, sa Lars Rehnberg.

Foramen magnum

I och med magnetkamerans intåg i sjukvården blev det möjligt att undersöka och förstå vad som är trångt i foramen magnum (ett område längst upp i ryggraden), trångt.

-En utbuktning av ben i halsryggen växer och trycker på så att det blir trångt och ryggmärgsvätskan får svårt att passera. För mycket ryggmärgsvätska innebär ökat tryck, bl a i ryggmärgen och andningsproblem. Detta vill vi gärna åtgärda, d v s vidga hålet, innan det blir besvär för barnet. Men för att kunna undersöka barnet med MR och bl a ta reda på om barnet är friskt nog för att klara kirurgi, krävs att barnet ligger stilla utan att det sövs, för det vill vi inte göra innan vi undersökt det. Detta blir ett slags moment 22. Lösningen är att en narkosläkare som har vanan att söva dessa barn, får sköta intuberingen, vilken måste utföras med största försiktighet

De neurologiska symptom barnen får om det är trångt i foramen magnum är stickningar/domningar i benen.

-Jag tycker behandlingen av detta symptom bör inledas med att alla barnen undersöks med magnetkamera när de är 1-2 år gamla. Därefter följer man barnen och tittar på hur utvecklingen i foramen magnum blir. Det finns olika neurokirurgiska metoder att använda för att ta bort utbuktningen, t ex att slipa bort den. Problemet är att benutbuktningen snart kommer tillbaka igen om man inte medicinerar mot återbildningen, vilket är möjligt. Jag tycker att allt talar för att ta bort utbuktningen så snabbt som möjligt, sa Lars Rehnberg.

Ländryggen och brösttryggen

Problemen i ländryggen, som beror på smal ryggmärgskanal och ger en påverkan på nervtrådar, är ofta mer uttalade hos lite äldre barn.

-Barnen svankar mer och mer för att komma i rakt upprättstående läge. Den risk barnen löper är att förändringarna i ländryggen kan påverka halsryggen. Eftersom hela ländryggen då är trång kan man behöva öppna upp hela ländryggen och flytta bak benen. Men oftast har barnen inte så stora problem att detta är nödvändigt. Det kan räcka med att barnen ”tränar” att sträcka ut höftleden till rakt läge. Tidigare fick barnen ha korsett för att räta upp svanken, men jag vet inte hur bra den behandlingsmetoden var. Den kan barnen i vart fall inte använda när de leker.

Hjärnan, brösttryggen (som kan vara liten) och ländryggen bör undersökas samtidigt.

-Så mycket som möjligt, d v s allt, bör göras vid en enda sövning, sa Lars Rehnberg.

Armbågarna är ofta felutvecklade på så sätt att barnen inte kan sträcka ut armarna så att de blir raka (10-15 ° sträckreduktion) och att de är kortare än normalt.

-Korta armar innebär att man kan få problem med att sköta hygien efter toalettbesök eller med att klä på sig kläder, sätta på mössa mm. Benen i armarna är inte lämpliga att förlänga och därför är det särskilt viktigt att underhålla den räckvidd barnen har så att den inte försämras.

Benen hos barn med akondroplasi är instabila i knälederna och ”hjulbenta” därför att skenbenen är mer tillväxthämmade än vadbenen.

-Benens kurvering är ofta olika uttalad på vänster och höger sida. Översträckbara knäleder och ledband kan orsaka en snedbelastning och förslitningsskador. Tycker barnen att det känns bra med inlägg i skorna så trycker jag att de ska få det. Jag tycker inte att man ska

använda skenor för att rätta upp benen i rakare lägen. Om det blir aktuellt att rätta upp benen kirurgiskt kan detta ske i olika åldrar. Gör man det när barnet exempelvis tre år får man ganska säkert göra om det när barnet är sex år. Jag tycker att det skulle finnas en nationell vårdplan för hur de här problemen skulle hanteras

Lars Rehnberg informerade därefter kortfattat vad man gör när man rätar upp benen kirurgiskt. Han informerade också kort om benförlängning.

Barnhabiliteringen kommer med i behandlingen av Isak

Efter diagnosen fick familjen kontakt med barn-habiliteringen som bl a såg till att Isak fick en specialstol med justeringsmöjligheter och många kuddar.

-Stolen betydde mycket för Isaks utveckling och den hade vi sedan med oss vart vi än åkte. En sjukgymnast började också komma hem till oss varannan vecka och av henne fick vi lära oss ett träningsprogram. Isak gjorde framsteg och det kändes väldigt bra för oss som föräldrar att kunna göra något åt situationen, säger Gudrun.

Habiliteringsaspekter

Överläkare Kate Himmelman, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus och SU/Regionhabilitering, Göteborg, informerade 2005 om habiliteringsinsatser.

-När man diskuterar habiliteringsinsatser vid akondroplasi är det viktigt att ta ställning till om barnet verkligen behöver en habiliteringskontakt och till vad insatsen ska leda, samt om barnet verkligen behöver kontakt med habiliteringsläkare.

Habiliteringsarbetet bedrivs i multiprofessionella team där det oftast ingår läkare, specialpedagog, sjuksköterska, psykolog, kurator, logoped, sjukgymnast och arbetsterapeut. Habiliteringsarbetet underlättas om man följer en medicinsk checklista som innehåller kontroll och uppföljning av:

- ☐ **tillväxten**, längd, huvudomfång, vikt
- ☐ **hydrocefalus** (vattenskalle) som kan utvecklas
- ☐ **ätandet** (mun-, svalgmotorik, tandutveckling)
- ☐ **övervikt**
- ☐ **öron, näsa hals** (öroninflammation, försenat tal, svullna tonsiller)
- ☐ **hörseln**
- ☐ **andningsfunktionen** (täta uppvaknanden under sömnen, snarkning,

sömnapnéer, morgontrötthet, nästäppa, övre luftvägsinflammation)
 -Andningsstörningar kan ha flera orsaker, bl a trånghet i munhåla/svalg och ned i ryggmärgskanalen, samt muskelpåverkan på förlängda märgen och de nerver som sitter där.

☐ **neurologiska symptom** (andning, sväljning, svaghet, tidig ”hänthet”, ökade reflexer, låg muskelspänning, smärta, känselstörningar, påverkan på tarm och blåsa)

☐ **trång foramen** (förbindelse mellan ryggmärgen och halsryggmärgen)

☐ **trång ryggmärgskanal** (på alla nivåer, ryggvärk, reflexpåverkan, inkontinens, spasticitet)

-Neurofysiologisk undersökning och magnetkameraröntgen är de medel vi använder för att ta reda på om ryggmärgskanalen är trång.

Följande är **viktigt att hålla i minnet** när det gäller personer med akondroplasi:

☐ vid narkos ska man undvika kraftig bakåtböjning av huvudet

☐ undvika kontaktsporter, extrem gymnastik, alltför livlig lek

☐ små barn ska ha stöd för ryggen när de sitter

☐ övervikt är en klar nackdel i alla avseenden

-Allmänt sett är det viktigt att man gör hörselkontroller, att logoped gör talbedömning, att man följer neurologstatus, att man motverkar böjfelställningar och att man gör en neuropsykologisk bedömning inför skolstarten, sa Kate Himmelmann.

Skolsituationen kan påverkas av

☐ störd nattsömn

☐ nedsatt hörsel

☐ talsvårigheter

☐ täta infektioner

☐ dåligt anpassat sittstöd/pall

☐ förflytningsproblem

-Omgivningens bemötande spelar också stor roll för hur barnen klarar t ex skolsituationen. Det är viktigt att barnet blir behandlat som kort, men inte litet. Kläder och skor måste anpassas till barnets ålder. De bör få hjälp att hitta positiva förebilder att identifiera sig med. De kan också behöva ha hjälp med vad de ska säga när kamrater och andra i omgivningen ställer frågor, sa Kate Himmelmann.

Isaks sjukgymnastik ger resultat

Isaks sjukgymnastiska träningsprogram gav positivt resultat.

-Med balansträning på stor boll och lekfull gymnastik kunde vi hjälpa till att träna upp Isaks muskulatur. Vi hjälpte honom att rulla runt och att komma upp i sittande ställning. När vi satte honom på golvet, mellan våra särade ben, kunde vi med stöd av benen hjälpa honom att hålla balansen, säger Gudrun.

Vid två års ålder kunde Isak både sitta själv och åla sig fram på golvet.

-Problemet var hans kutrygg som vuxit och som hindrade honom från att sitta i en vanlig stol, säger Sven-Erik.

Efterhand fick familjen mer hjälp från habiliteringen.

-Efter ett tag hade vi regelbundna besök av både kurator, sjukgymnast och arbetsterapeut och vi kände oss otroligt väl bemötta, säger Gudrun.

Isak fick så småningom en rullator i miniformat och med hjälp av den kunde han resa sig upp och röra sig runt i huset på egen hand.

Behandling

Den behandling som kan bli aktuell vid akondroplasi är sjukgymnastik (särskilt kapitel), ortopedisk kirurgi (särskildt kapitel) behandling av orofaciala problem (särskilt kapitel)

Tillväxthormonbehandling har visat mycket liten effekt på barn med akondroplasi.

-Jag rekommenderar därför inte den behandlingen, sa Lars Hagenäs.

Kirurgisk benförlängning är en möjlig metod att öka längden hos personer med akondroplasi.

-Erfarenheterna av metoden ökar även i Sverige, men här saknar jag uppgifter. En studie i Italien med 67 patienter med akondroplasi visar att man lyckats förlänga skenbenet med i genomsnitt 14,1 cm och lårbenet med 9,8 cm, d v s en förlängning på totalt nästan 24 cm. I en spansk studie var motsvarande siffra 30 cm. Det förekommer att man benförlänger armarna, men det tycker jag är en farlig metod som kan innebära att man förlorar finmotorik i handen, sa Lars Hagenäs.

Sjukgymnastik

Sjukgymnast Anna-Lena Lagerkvist, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade 2005 om sjukgymnastisk träning genom lek för barn med funktionshinder.

-Det är mycket lätt att hamna i en ond cirkel när man har ett funktionshinder. Funktionshindret leder till att man rör sig mindre, vilket innebär nedsatt fysisk kapacitet, vilket leder till att man rör sig ännu mindre osv. Är barnet mycket i stillhet kan aptiten försämrats och barnet äter för lite. Ett för lågt energiintag innebär att barnet orkar mindre och äter ännu mindre. För att lättare kunna bryta detta mönster måste träningen vara lustbetonad och lekfull. All träning måste också individualiseras och anpassas till varje barns behov och utvecklingsnivå.

Målsättningen med träningen kan vara att öka eller bibehålla ledrörlighet, muskelstyrka, balans, koordination, kondition, uthållighet, samt att förbättra träningstekniken.

-Det lilla barnet kan man hjälpa att lyfta huvudet i magläge, töja på stram muskulatur och stimulera till djupandning genom att exempelvis gunga barnet på en stor boll.

Bra träning för det lite äldre barnet är hinderbanor, bollekar, simning mm.

-Träningspassen bör inledas med uppvärmning och därefter genomföras i intervaller. Det är viktigt att anpassa längden på träningstillfällena så att barnet inte förlorar intresset eller inte orkar genomföra dem.

Barn leker ofta i intervaller, d v s leken växlar i intensitet med jämna mellanrum. På så sätt orkar barn hålla på med aktiviteter längre stunder.

Anna-Lena Lagerqvist menade att det är mycket viktigt att lära barnet att inte jämföra sina resultat med kamraternas. Den uppmuntran de får ska också vara adekvat.

-När barnet börjat skolan bör man kontakta gymnastikläraren och informera om barnets funktionshinder. Tillsammans med läraren kan föräldrarna utforma en lämplig träningsmodell för sitt barn.

Isak har endast små problem med finmotoriken

Vid två års ålder hade Isaks finmotorik utvecklats i stort sett normalt.

-Hans händer var ju väldigt grova och fingrarna var jämntjocka, särade och lika långa. Han hade problem med t ex lego, men eftersom han var tålmodig kompenserade han problemen med ihärdighet, säger Gudrun.

Rullatorn Isak fått passade bara för inomhusbruk och därför fick han en ny att använda utomhus.

-Ganska snart lärde han sig gå utan stöd. Vi hade då en speciell träningsbana med tråklossar och plankor som han övade sig att balansera på. Den banan var både rolig och utvecklande för Isaks grovmotorik. Dagmamman, som han började hos när han var 2,5 år, hade en liknande träningsbana, säger Sven-Erik.

Kyfosen försvann i och med att Isak började gå.

När Isak var drygt två år gammal blev hans onormala svettningar mer påtagliga.

-Han har älskat vatten sedan han var mycket liten. När han började bada i vårbäckarna förstod vi att någonting inte stämde. Han kunde vara lättklädd och vara ute i 20 graders kyla och ändå bli blöt av svett. Dessutom var han väldigt sällan förkyld, men när han väl blev förkyld så blev det väldigt jobbigt. Smärtstillande tabletter och näsdroppar hjälpte till en del, men oftast täppte det till ordentligt och han fick öroninflammationer, säger Gudrun.

Isaks skelettproblem undersöks närmare

1997 undersöktes Isaks skelettproblem närmare.

-Ett av hans ben är vinklat inåt och det andra utåt. Efter undersökningar försökte man gjuta skenor i ett hårt plastmaterial som stöd för hans ben, men de fungerade inte alls. Vi föreslog ett mjukare material och det fungerade något så när, säger Sven -Erik.

En kort tid efter utprovningen av skenorna gjordes en ortopedisk undersökning på ett större sjukhus.

-Isak undersöktes, mättes, vägdes och röntgades av specialister. Vi diskuterade benförlängning som en möjlig behandling, men den skulle vi i så fall vänta med tills Isak var i tonåren, sa Gudrun.

Bostadsanpassning

Annika Jenefeldt och Christina Bregell, Göteborgs Fastighetskontor, Göteborg, informerade om bostadsanpassningsbidrag och bostadsanpassning.

Bostadsanpassningsbidraget är ett kommunalt bidrag för anpassningar av bostaden som behövs för att personer med funktionsnedsättningar ska kunna använda sin bostad på ett ändamålsenligt sätt.

-Bidraget till anpassningar, som endast gäller permanentbostaden, innebär att dessa personer kan bo kvar och få ett normalt och självständigt liv, sa Annika Jenefeldt.

De åtgärder bidraget söks för ska styrkas med intyg från sakkunnig samt vara funktionellt och tekniskt genomförbara.

-Åtgärderna ska ta hänsyn till övriga i medlemmar i familjen och inte bli ett hinder för dessa. Bidrag beviljas för anpassningar som rör grundläggande behov i bostaden såsom förflyttningar, att sova, äta sköta hygien, laga mat, mm, men också för vissa yttre arbeten som kan underlätta förflyttningar och öka tillgängligheten till uteplatser och lekplatser.

Bidragsansökan skickas till kommunen tillsammans med intyg från sakkunnig läkare eller arbetsterapeut.

-Jag kan bevilja bidrag men inte besluta om avslag, det gör det politiska utskottet här i Göteborg efter handläggarens tjänsteutlåtande. Sökande har alltid rätt att överklaga ett beslut, vilket ska vara inskickat till kommunen inom tre veckor efter beslut, sa Annika Jenefeldt.

Vid byte av bostad skall bostaden vara lämplig utifrån personens funktionsnedsättning för att bidrag till anpassningar ska vara möjligt.

-Är det fråga om kostnadskrävande anpassningar måste det finnas särskilda skäl för det. Besiktning av tänkt bostad kan göras tillsammans med handläggare på kommunen för bedömning före eventuellt köp.

Mer om BAB-lagen (lagen om bostadsanpassningsbidrag) finns att läsa på bl a kommunens hemsida eller Boverkets hemsida www.boverket.se

Christina Bregell informerade mer utförligt om bostaden, hur ändamålsenlig den är utifrån barnets funktionshinder, hur utemiljön ser ut, var skolor kommunikationer och affärer finns osv.

-Hur mycket behöver ändras i bostaden och vad kan man göra själv? Finns det kompensande hjälpmedel, t ex höj- och sänkbara skåp och handfat, mm. Finns det tillräckliga ytor för de hjälpmedel barnet använder inomhus? Är bostaden lämplig på längre sikt, eller bör man byta den mot någon annan innan man gör dyra anpassningar?

Exempel på anpassningar är bl a tröskelborttagning, tröskelramper, dörrbreddning, extra dörrhandtag på lägre nivå, höj-och sänkbara köksenheter och badrumsporslin, anpassad WC-stol, sänkta strömbrytare, ledstänger och stödhandtag.

-Utomhus kan anpassningarna gälla ramper istället för trappor, anpassade trappsteg, ledstänger och räcken. Hissar och höj- och sänkbara rullstolsplattformar kan också behövas, sa Christina Bregell..

Resultat från en kartläggningstudie bland kortvuxna i Norge

Specialarbetsterapeut Heidi Johansen, TRS kompetenscenter, Sunnaas sykehus, Norge, informerade om resultatet av en kartläggningstudie bland kortvuxna i Norge.

-Jag har mött många både barn och vuxna med akondroplasi och då haft stor nytta av att använda bildmaterial i kommunikationen med de kortvuxna, men också i kontakten med bl a vårdpersonal och annan personal som barnet eller den vuxne kommer i kontakt med.

Till TRS kompetenscenter för sällsynta diagnoser kan man komma utan att ha remiss och kan sedan följas resten av livet med kurser, individuella konsultationer, hembesök eller möten för hjälpmedel.

-Uppgiften är att samla in och sprida kunskap om sällsynta diagnoser och detta sker i tvärfackligt team med brukarmedverkan. Kortvuxenhet är en av sju diagnoser som kompetenscentret ansvarar för och arbetar med.

Kunskaperna om kortvuxenhet är begränsade och det är svårt att finna adekvat information i databaserna.

-Den information man finner är ofta gammal, från -60, -70 och 1980-talen och rör ofta andra kulturer och innehåller mycket myter om vad

det innebär att vara kortvuxen. En sådan myt som lever kvar är att kroppslängden påverkar individen psykosocialt. Modern forskning visar att så inte är fallet, sa Heidi Johansen.

En amerikansk studie från 2003 visar att kortvuxna barn inte har nedsatt intelligens, men att motoriken är försenad och gång- och ledfunktionen är nedsatt.

- Två amerikanska studier om vuxna med kortvuxenhet visar att de har en betydligt lägre fysisk hälsa jämfört med befolkningen i övrigt, men ingen skillnad när det gäller den mentala hälsan.

En norsk kartlägningsstudie av kortvuxna personer gjordes 2004. Ett frågeformulär skickades ut till alla barn och vuxna äldre än två år, som var registrerade vid centret. I formuläret ingick bl a frågor om personens bakgrund; utbildning, skola, förskola, yrke, hälsoläge, behandling och eventuella vårdbidrag.

-Barnformuläret skickades ut till 41 familjer med barn som var 2-15 år. Av de 28 som svarade hade 12 barn akondroplasi. Vuxenformuläret skickades till 72 personer (16 år och äldre). Av de 44 som svarade hade 19 akondroplasi.

Resultatet av studien blev när det gäller **barn** var bl a:

- ☐ att föräldrarna ansåg att barnen hade nedsatt hälsostatus, särskilt när det gällde fysisk funktion och självtillit
- ☐ att föräldrarnas situation var mycket påverkad av barnets funktionsnedsättning, exempelvis när det gällde den tid de ägnade åt barnet, och vilka aktiviteter familjen företog, men också på ett emotionellt plan

Resultatet av studien när det gäller **vuxna** visade bl a:

- ☐ att hälsostatusen var betydligt nedsatt på alla områden som mättes och särskilt nedsatt på de fysiska områdena
- ☐ att spridningen inom gruppen var stor, där det bland annat fanns kortvuxna personer som hade en likvärdig eller bättre hälsostatus än kontrollgruppen utan funktionsnedsättning
- ☐ att ålderförändringar kommer tidigare (30-40 år) än hos personer i kontrollgruppen
- ☐ att ju kortare personen var desto sämre var den fysiska funktionen

Erfarenheter från TRS-kompetenscenter med tonvikt på barn med akondroplasi

Specialarbetsterapeut Heidi Johansen, TRS kompetenscenter, Sunnaas sykehus, Norge, informerade också om erfarenheter från TRS-kompetenscenter med tonvikt på barn med akondroplasi.

Följande är erfarenheter från TRS-centret:

- ☐ längden avgör hur man blir behandlad, ju kortare man är desto oftare blir man behandlad som ett litet barn
- ☐ barnen har svårigheter att nå fram, nå upp och nå ned över hela kroppen
- ☐ barnen har svårigheter att hålla samma tempo som jämnåriga
- ☐ det är svårt att hitta lämpliga kläder och skor
- ☐ det är opraktiskt och slitsamt att vara kort
- ☐ många klarar sig trots allt bra och blir goda problemlösare

-Barnen kan spela roller som svarar upp mot de myter om kortvuxna och dvärgar som trots allt lever kvar.

Kännetecknen vid akondroplasi är:

- ☐ oproportionell kortvuxenhet
- ☐ typiskt utseende
- ☐ primärt påverkat skellet
- ☐ sekundärt påverkade andra organsystem såsom nervsystemet, öron, näsa hals
- ☐ armarna är korta och händerna breda och korta
- ☐ fingerlederna är överrörliga
- ☐ armbågsleden kan inte rätas ut

-Det är vanligt att barnen har problem med grepp med en hand och måste därför ofta använda båda händerna. Det är svårt att hitta bra arbetsställningar och de har svårt att ta emot sig när de faller och ofta svårt att ta sig upp själva.

Korta ben, kort fot och stor skalle innebär svårigheter med balansen, att springa eller gå i trappor.

-Gåhjälpmedel behövs ofta och likaså korta arbetspass med möjlighet till vila däremellan. Det är viktigt att tänka ergonomiskt så att bli lederna skonas. Stark muskulatur ger bättre ledfunktion.

Viktigt för alla är

- ☐ varierad arbetsställning
- ☐ gott stöd för både fötter och armar vid sittande

- ☐ stora rörelser är mindre belastande än små
- ☐ lederna är mest sårbara i sina ytterlägen
- ☐ ortoser och skenor kan vara till hjälp
- ☐ goda arbetsrutiner ska läras in tidigt

Resurspersoner är föräldrar, sjukgymnast, arbetsterapeut, sjuksköterska mm

Kortvuxna barn är mest som andra barn

Det är viktigt att kortvuxna barn får samma utmaningar som andra barn och själva hitta pröva och hitta egna lösningar på olika uppgifter. -De ska också vara tillsammans med de andra barnen och barngruppen bör inte bytas ut mot vuxenkontakt. Assister bör hålla sig undan när de inte behövs. Det är också viktigt att barnen tidigt tränar på att be om hjälp och ta emot hjälp och att de blir särskilt duktiga på någonting som intresserar dem.

Anpassningar och hjälpmedel

Anpassningar i omgivningen bör om möjligt göras , t ex i förskolan, skolan och på fritids.

-Det är oerhört viktigt att barnen som behöver anpassningarna och hjälpmedlen också är med när man ska hitta bra lösningar. Frågan är om personen ska anpassa sig till omgivningen eller om omgivningen ska **anpassas** till barnet? Oftast är en kombination av de olika sätten bäst. En viktig princip är att i möjligaste mån se till att barn som är kortvuxna har samma ögonhöjd som de andra barnen i sociala sammanhang.

På daghemmet och i skolan kan föräldrar, personal (även vaktmästaren) och barnet gå runt och sondera vilka förändringar som kan göras för att underlätta för barnet t ex när det gäller att öppna och stänga dörrar, klara av toalettbesök och att nå böcker på hyllorna.

De vanligaste hjälpmedlen för kortvuxna är höj- och sänkbar arbetsstol, som barnet också kan stå i, sparkcykel, elektrisk rullstol/scooter, sport och fritidshjälpmedel, ortopediska skor, mm

Gymnastik och fysisk träning

Gymnastiktimmarna ska vara roliga för alla och alla ska delta efter förmåga. Det innebär att man pratar med den som har behov av anpassningar och reducerar kraven på individen efter dennes förmåga.

När man har simträning kan barnet behöva en särskild teknik och kanske också specialutrustning

Slutsatser

Att ha ett barn med akondroplasi kan bli arbetsamt om inte nödvändiga anpassningar av omgivningen görs. Det är också viktigt att personer i barnets omgivning förstår och inser detta.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Marianne Bergius, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om munhälsa och munfunktion.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (rör mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser, samt nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel (träning och stimulering av oral motorik, äta och dricka, munhygien/munvård, tandbehandling).

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

-Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också under familjeveckan en översiktlig undersökning av barnens munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling vid exempelvis akondroplasi.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling.

Information finns på www.mun-h-center.se. Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Utmärkande för barn med akondroplasi **kan** vara:

- ☐ ett något mindre mellanansikte
- ☐ trånga andningsvägar, som kan öka risken för snarkning, öroninflammationer och sömnapné (andningsuppehåll under sömn).
- ☐ viss bettavvikelse kan förekomma, t ex underbett
 - öppet bett i framtandsområdet - avstånd mellan framtänderna i de båda käkarna som gör det svårt att bita av vid tuggning
 - viss trångställning i båda käkar kan förekomma.

-Vi tycker det är viktigt att barnen tidigt får kontakt med tandvården för förebyggande vård och munhälsoinformation samt bettövervakning. En ortodontist (tandregleringsspecialist) bör konsulteras när de permanenta tänderna börjar växa fram för att fastställa eventuella tand- eller bettavvikelser och vid behov planera för bettkorrigerande behandling. Om det är stora bettavvikelser kan tandreglering i kombination med kirurgi bli aktuell i slutet av tonåren.

Snark - och sömnapnéproblematik bör följas upp av läkare.

Medicinskt kontrollprogram

Följande kan, enligt Lars Hagenäs vara motiverat att ha med i ett medicinskt kontrollprogram:

- * skallomfång
- * tillväxt
- * instabiliteten och trängseln i halsryggraden
- * ledproblematik samt hjulbenthet
- * belastningsproblem
- * kvarstående kyfos
- * trångheten i ryggradskanalen
- * andning, tonsiller, sömnapnéer
- * öronen
- * trånga luftvägar om det blir aktuellt med narkos.

Isak idag

Isak är idag 6 år och han är 1 m lång. Han är fysiskt aktiv och tycker mycket om att åka skidor och skridskor.

Isak går idag i sexårsverksamheten i hembyn.

-Vi har haft informationsmöte med skolpersonalen inför skolstarten om ett halvår. De flesta av hans blivande klasskamrater känner honom sedan tidigare, så vi tror inte det ska bli några problem med mobbning, säger Sven-Erik.

Inför skolstarten har man redan gjort en hel del anpassningar. Bl a har man installerat en hiss och sett till att Isak får en höj- och sänkbar skolbänk.

-Isak är jättepositiv och ser verkligen fram emot att få börja skolan. Viss hjälp med finmotoriken måste han få, det har vi redan diskuterat med arbetsterapeuten. En dator ska ha få och det underlättar en hel del för honom, säger Gudrun.

Gladast är Isak över permobilerna som han fick för ett halvår sedan. Den ska han använda till och från skolan och på utflykter.

-Den trehjuliga cykel, av märket Apollo, som anpassats och fungerar väldigt bra, är också en succé. Men nu har han börjat titta längtansfullt på tvåhjulingar och det är ju än så länge inte riktigt möjligt, säger Gudrun.

Fortfarande måste Isak ha viss hjälp med att klä på sig och med att klara toalettbesök och hygien.

-Eftersom han är envis varierar det vad han klarar av. Ibland behöver han lite hjälp ibland mer, säger Sven-Erik.

Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen. Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa medicinsk och psykosocial expertis, säger specialpedagog Astrid Emker, Ågrenska.

Utifrån den insamlade informationen bestäms det pedagogiska innehållet och barnens olika aktiviteter under familjevistelsen planeras.

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

SmågruppsCentrum informerar

Informationskonsulent Siv Roberts, SmågruppsCentrum, Göteborg, informerade om SmågruppsCentrum och dess verksamhet.

-SmågruppsCentrum ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Nya texter tas fram och redan befintliga uppdateras. I databasen finns information om drygt 200 ovanliga diagnoser. Underlagen till texterna skrivs av landets främsta experter, kompletteras sedan av handikapporganisationer och patientföreningar och bearbetas av SmågruppsCentrum för att informationen ska bli lättillgänglig för allmänheten. Allt material faktagranskas av en expertgrupp. Förutom den utförliga informationstexten i databasen finns också en kort sammanfattande folder för varje diagnos.

SmågruppsCentrum är ett nationellt informationscentrum för alla ovanliga diagnoser, en verksamhet som finns vid Sahlgrenska akademien på Göteborgs universitet.

-Verksamheten kan liknas vid en sambandscentral som samlar in, sammanställer och förmedlar kunskap, svarar på frågor och hjälper till med informationssökning. Alla som söker information, eller har frågor om en ovanlig diagnos, kan ta kontakt med oss och det är kostnadsfritt, sa Siv Roberts.

Information från försäkringskassan

Handläggare Britt Åkerström, Försäkringskassan, Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-Vårdbidrag kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **merkostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (102 500 kr/år, 2008), tre fjärdedels (76 875), halvt (51 250) och en fjärdedels (25 625). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättningen kan utgå maximalt 120 dagar/år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet.

Samhällets övriga stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade på en tidigare familjevistelse om samhällets stöd och inledde med att informera om **lagstiftning för alla** (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Skollagen), och **LSS** (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

-Ju mer stöd och hjälp och behandling ett barn med funktionshinder behöver desto fler blir barnets kontakter med personal som på olika sätt handhar hjälp- och vårdinsatser.

Det blir ofta mycket arbete för föräldrarna att ta reda på vilken hjälp som är möjlig, var man ska söka hjälpen och kanske sedan också överklaga avslag när man inte får som man vill.

-Det krävs ofta kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få hjälp och stöd och det tar mycket tid och kraft. Det bästa man kan göra som föräldrar till ett barn med funktionshinder är att hitta en person som hjälpa till med ansökningar och liknande, exempelvis en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan, sa Anna Lindfors.

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där

A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☐ *Skollagen*
- ☐ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

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

Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

- ☐ *Förvaltningslagen, AFL-lagen* om allmän försäkring. (Se särskilt kapitel)

Därutöver finns **LSS**, Lagen och stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994, som ersätter Omsorgslagen som kom 1986. LSS administreras av kommunen.

Om föräldrar exempelvis anser att deras barn behöver personlig assistent i skolan, och inte får det, bör de först och främst ta reda på vad som står i Skollagen om detta stöd. Men det är inte enkelt gjort. Lagarna är inte skrivna så att man direkt kan se vilka rättigheter man har. De är mer resonerande och övergripande och därmed svåra att tolka.. För att förstå vilka rättigheter de innehåller måste man läsa förarbeten till lagarna och domstolsutslag.

Ett ytterligare problem är att man ändrar ständigt i lagarna och inte sällan får dessa ändringar ”dominoeffekt”, andra lagar förändras utan att detta framgår tydligt. Bäst är det om man lyckas skaffa sig en bra kontaktperson som arbetar med de här frågorna, t ex någon person på Försäkringskassan som man alltid vänder sig till.

LSS är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

LSS är avsedd för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

- ☐ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☐ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☐ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☐ rådgivning och annat personligt stöd
- ☐ personlig assistans

- ☐ ledsagarservice
- ☐ kontaktperson
- ☐ avlösarservice i hemmet
- ☐ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☐ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☐ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☐ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☐ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av LSS-handläggaren i kommunen.

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i kommunerna finns informationsbroschyrer om LSS och annat stöd från samhället. RBU, Rörelsehindrade barn och ungdomar har också givit ut en mycket bra informationskrift om samhällets stöd. Den heter "Rättigheter/möjligheter".

-Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel "Information från försäkringskassan", sa Anna Lindfors.

Föreningsinformation

Ordförande Gunilla Hyltén Cavallius, Föreningen för Kortvuxna, DHR, informerade om föreningen och dess arbete.

Den som vill veta mer om DHR och föreningen för kortvuxna, FKV, kan kontakta:

Gunilla Hyltén-Cavallius

Södra Forsåkersgatan 44
431 63 Mölndal
e-mail: gunilla.hc@telia.com

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar
e-post: sos.order@special.lagerhus.se
internetadress: www.sos.se/smkh

Center för små handikappgrupper, Danmark
internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder
internetadress: www.frambu.no

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en
databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter
internetadress: www.nlm.nih.gov/

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). Internetadress:
www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Lars Hagenäs
Astrid Lindgrens barnsjukhus
171 76 Stockholm
Tel: 08 517 700 00

Annika Jenefeldt
Göteborgs Fastighetskontor
Box 2258
403 14 Göteborg
Tel: 031- 368 10 30

Överläkare Lars Rehnberg
Astrid Lindgrens barnsjukhus
171 76 Stockholm
Tel: 08 517 700 00

Handläggare Christina Bregell
Göteborgs Fastighetskontor
Box 2258
403 14 Göteborg
Tel: 031- 368 10 30

Informationskonsulent Siv Roberts
Smågruppscentrum
405 30 Göteborg
Tel: 031- 773 55 90

Arbetsterapeut Heidi Johansen
TRS kompetensecenter for sjeldne diagnoser
Bjørnemyrelven 11
1450 Nesoddtangen
Norge
Tel: +4766969000

Specialpedagog AnnCatrin Røjvik
pedagog Astrid Emker
socioonom Anna Lindfors
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Övertandläkare Marianne Bergius
logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
Handikappenheten
405 12 Göteborg

Föreningsrepresentant Gunilla Hyltén- Cavallius
Gunilla Hyltén-Cavallius
Södra Forsåkersgatan 44
431 63 Mölndal

Överläkare Kate Himmelman
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Sjukgymnast Anna-Lena Lagerqvist
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00