



Anonymous Nyhetsbrev 274

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 Anonymous. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2003 och 2006.

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 under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. 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 nyhetsbreven även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: Professor em **Bengt Hagberg**, Göteborg, överläkare **Gunnar Braathen**, Göteborg, professor **Göran Annerén**, Uppsala, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, specialpedagog **Barbro Lindberg**, Visby, handläggare **Britt Åkerström**, Göteborg, sjukgymnast, med dr **Eva Beckung**, Göteborg, sjukhustandläkare **Nils Annerud**, Kungälv, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, habiliteringsöverläkare **Barbro Westerberg**, Göteborg, koordinator **Torill Øverby Kvan**, Norge

Innehållsförteckning

Anonymousbarnen- deras oklara hjärnsjukdomar	3
June har en odiagnosticerad hjärnsjukdom	5
Epilepsi vid Anonymous	6
June utvecklas normalt motoriskt	8
Missbildningar och mental retardation	8
June utreds på nytt	12
Att hitta rätt diagnos	12
June får nya mediciner	13
June börjar skolan	14
Sjukgymnastiska aspekter	14
Habiliteringsaspekter och omvårdnad	16
"Leve nå"	19
Människans värde och behov	19
June idag	22
Funktioner i och kring munnen	23
Information från Ågrenskas barnteam	24
Samhällets stöd	25
Information från försäkringskassan	28
Information från föreningen Anonymous	29
Här kan man få mer information	30
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	30

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 00
 Telefax 031-91 19 79
 E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Följande nyhetsbrev innehåller sammanfattningar av föreläsningar från Anonymousveckorna på Ågrenska 2003 och 2006.

Anonymousbarnen- deras oklara hjärnsjukdomar

(Från familjevistelsen 2003, uppdaterad 2006)

Professor em Bengt Hagberg, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade 2003 om en speciellt komplicerad grupp barn med svår hjärnsjukdom, en grupp, som trots omfattande utredningar och undersökningar, inte fått någon diagnos. Dessa barn och deras familjer samlas sedan 1994/-95 i föreningen Anonymous.

-Trots att vi vet mer och mer om den här gruppen barn och deras sjukdomar, så är det ännu långt ifrån tillräckligt för att alltid kunna ställa diagnos på de tillstånd eller hjärnåkommor barnen har, sa Bengt Hagberg.

Bengt Hagberg har lång erfarenhet av ovanliga medfödda hjärnsjukdomar hos barn.

-Jag har fått möjlighet att träffa, och i flera fall också utförligt utreda åtskilliga barn med hjärnskador, där det saknats förklaring på deras tillstånd. Trots omfattande undersökningar har det varit omöjligt att ställa en mer precis diagnos, eller någon diagnos överhuvudtaget. Att inte få en diagnos, en förklaring, skapar frustration hos föräldrarna som därför är mycket angelägna om att få genomfört ytterligare undersökningar och konsultationer. Det innebär också att det saknas viktiga erfarenheter att lära av, meningsfull behandling och tidigare ingen särskild intresseförening att söka stöd hos, sa Bengt Hagberg.

I mitten på 1990-talet tog Bengt Hagberg initiativ till bildandet av ett familjenätverk som skulle kunna ge föräldrar i nämnd situation hjälp och stöd.

-Från att ha varit ett pionjärprojekt 1994 har Anonymous, som nätverket kallades, utvecklats till en oberoende föräldraorganisation, vars främsta syfte är att ge föräldrarna möjlighet att träffas och lära känna varandra, samt att utbyta erfarenheter.

Även för den medicinska expertisen har bildandet av intresseföreningen inneburit fördelar, särskilt för neuropediatiker inom olika rehabiliteringsteam runt om i landet.

Under många år fanns väldigt liten kunskap om den ämnesområdes-överskridande problematiken mellan psykiatri och neurologi som det ofta är fråga om när det gäller ovanliga hjärnsjukdomar hos barn.

-Exempelvis kan psykiatriker mycket om speciella former av psykisk utvecklingsstörning, men förhållandevis mindre om neurologiska sjukdomar, medan det omvända gäller neurologer. Idag håller den kunskapsluckan på att fyllas igen genom den överbyggande specialiteten barnneuropsykiatri. Grav mental retardation behärskas fortfarande bäst av barnläkare.

Barn med okända ovanliga sjukdomar och deras familjer blir ofta väldigt ensamma. Särskilt märkbar kan denna ensamhet bli på landsbygden, där det oftast är mycket långt mellan familjerna med barn med liknande problematik.

-Kunskapen om små och mindre kända sjukdomar hos barn går framåt med rasande fart. Det arrangeras konferenser och symposier runt om i världen och nya forskningsrön kommer tätt, sa Bengt Hagberg.

Som bakgrund till informationen om barnen i Anonymousgruppen gav Bengt Hagberg 2003 följande information om förekomsten av olika grupper/sjukdomar med relevans och med uppskattade genetiska orsaker:

barnneurologi	prevalens	genetiska orsaker
grav utvecklingsstörning	3/1000	c:a 80 %
CP	2,5/1000	c:a 5 %
progredierande hjärnsjukdom	0,6/1000	mer än 90 %
neuromuskulära sjukdomar	0,5/1000	mer än 90 %
infantil hydrocefalus	0,7/1000	c:a 1-2 %

De svåra hjärnsjukdomar med okänd diagnos som drabbar barn kan delas in i tre huvudgrupper:

- ☒ **fortskridande hjärnsjukdomar**, utgör cirka 1/3 av alla barn som är med i föreningen Anonymous (ung 200 barn totalt)
- ☒ **icke fortskridande hjärnsjukdomar**, utgör cirka 2/3
- ☒ **andra ovanliga tillstånd**, som utgör en mycket liten grupp

Uppskattningsvis föds det 50 barn/år med den allvarligare fortskridande formen av sjukdomen och därmed är den lika vanlig som ryggmärgsbråck i Sverige idag.

Utvecklingsstörning är ett gemensamt symptom för de flesta barnen inom gruppen Anonymous. En del kan ha motoriska funktionshinder som viktigaste problem. Vanligt förekommande symptom är försenad mental och motorisk utveckling, kramper och synproblem.

Familjegruppen i Anonymous såg ut på följande sätt 2001:

- ≈ 128 familjer
- ≈ 150 barn med fortskridande eller stationära hjärnskador
- ≈ 21 familjer med mer än ett barn med hjärnskador, vanligen fortskridande med recessiv ärftlighet (se mer om ärftlighet i kapitlet **Missbildningar**)

Att få en diagnos har stor betydelse när det exempelvis gäller möjligheten att få rätt information och behandling och när man vill veta hur stor upprepningsrisken är.

-Att få en diagnos har också ett stort egenvärde, även om det nästan alltid ändå innebär att sjukdomen inte kan botas. Ett långt och mödosamt sökande kan avslutas och man får svar på en rad frågor, sa Bengt Hagberg.

Bengt Hagberg informerade dessutom om olika diagnoser, t ex Retts syndrom, mitokondriella sjukdomar och Catch 22 q11 deletionssyndrom med delvis likartade symptombilder. Mer utförlig information om dessa syndrom finns att läsa i Ågrenskas nyhetsbrev nr 263, 233 resp 200 på Ågrenskas hemsida www.agrenska.se.

June har en odiagnosticerad hjärnsjukdom

June, 12 år, har en odiagnostiserad hjärnsjukdom. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse 2006 tillsammans med mamma Susanne och pluspappa Andreas.

Susannes graviditet med June var normal, likaså förlossningen, -June visade sig vara välskapt och fin när hon föddes. Hon gick upp i vikt som hon skulle och hade fina reflexer. Ska man leta något ovanligt så här i efterhand så hade hon kanske lite låg kroppstemperatur den första tiden, säger Susanne.

Junes första kramp kom när hon var fyra veckor.

-Hon skakade på ett speciellt sätt och det var ingen tvekan om att någonting måste vara fel. Men på BVC höll man inte med om det. Några

daggar senare fick hon ett nytt, större anfall, som varade några minuter. På vårdcentralen tog man oss på allvar och vi fick komma direkt och träffa en läkare. Det ansågs att June möjligen hade barnpilepsi och att det i så fall skulle växa bort. Vi fick också en remiss till en barnläkare, säger Susanne.

Epilepsi vid Anonymous

Överläkare Gunnar Braathen, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om epilepsi i allmänhet och vid anonymous i synnerhet.

-Barn med anonymous har ingen speciell form av epilepsi, men ofta en svår allmän form. Epilepsi är en s k ryggsäcksdiagnos bland flera andra (exempelvis autism, synnedsättning, smärta, sömnstörningar) som barn med anonymous har med sig.

Epilepsi beror på överaktivitet i hjärnans nervceller som kommer anfallsvis och plötsligt. Man skiljer på **partiella anfall**, **generaliserande anfall** och **svårklassificerade anfall**.

-Patienten får olika symptom beroende var i hjärnan överaktiviteten av nervceller i hjärnan sker.

Ett epileptiskt anfall kan starta i en avgränsad del av hjärnbarken och antingen stanna där (**partiellt anfall**) eller sprida sig vidare till hela hjärnan (**sekundär generalisering**). Anfall kan också från starten engagera hela hjärnan (**primär generalisering**). Vilka symptom ett anfall ger och vilka delar av kroppen som berörs, beror på var anfallet startar och om/hur det sprids vidare.

-Ett anfall kan innebära att personen skrattar på ett särskilt sätt eller beter sig annorlunda beroende på typen av anfall.

En nervcell tar emot signaler från många andra nervceller, men skickar bara ut signaler via en nervtråd.

-Hela systemet, som är väldigt invecklat, befinner sig normalt i ett slags jämviktsläge som beror på olika faktorer, bl a att signalsubstanter antingen "gasar" eller "bromsar". Systemet kan retas på två sätt, antingen så att de elektriska spänningarna ökar eller så att de minskar. Det är summan av spänningarna som räknas och som ska bilda jämviktsläget, sa Gunnar Braathen.

Beroende på när epilepsin debuterar blir svårighetsgraden varierande:

- ⌘ 0-2 år – sämre prognos
- ⌘ 2-10 år- bra prognos
- ⌘ 10-18 år – medelbra prognos

Behandling av epilepsi sker främst med **antiepileptiska mediciner**, där det finns ett stort antal olika preparat att välja mellan. Vanligaste medicinerna är karbamazepin och valproat.

-I princip strävar vi efter att använda så lite mediciner som möjligt och helst bara ett preparat åt gången. Om man tänker hålla sig till endast ett preparat rekommenderar jag Absenor®. Den medicinen ska man emellertid vara försiktig med om barnet har en ämnesomsättnings-sjukdom.

Är epilepsin komplicerad behövs ofta flera preparat i kombination och lång behandlingstid.

-Därmed ökar risken för biverkningar. Övergående biverkningar är trötthet, magbesvär, utslag, yrsel och dubbelseende. Kognitiva/motoriska biverkningar är minnessvårigheter, koncentrationssvårigheter, nedsatt reaktionstid och koordinationssvårigheter. Allvarligare biverkningar är påverkan på lever och benmärg, uttalad trötthet, humörförändringar och viktökning.

För en del personer (där ett begränsat område av hjärnan är involverat) kan **epilepsikirurgisk behandling** vara en möjlighet när inte mediciner hjälper. 67 % av de som opereras blir anfallsfria. Ofta förbättras språk, minne, uppmärksamhet och visuo-spatiala förmågan efter kirurgi.

I sista hand kan också **vagusnervstimulering** eller **ketogen kost** (80 % fett, kolhydrater utesluts nästan helt), som prövas under kontrollerade former, hjälpa en del.

Prognosen för personer med epilepsi är att:

- ⌘ 60-70 % blir anfallsfria
- ⌘ 20-25 % får fortsatta anfall

Gunnar Braathen rekommenderade följande vårdkedja:

- ⌘ behandling inom primärvården

- ☒ om ej anfallsfri inom 3-6 mån behandling inom länssjukvården (barnneurolog plus epilepsiteam)
- ☒ om ej anfallsfri inom två år behandling inom regionsjukvården (epilepsi-kirurgiteam)

June utvecklas normalt motoriskt

I väntan på att få träffa en barnläkare fick June flera stora anfall. Tre månader gammal, lagom till jul, blev hon inlagd på barnsjukhus för utredning.

-Det gjordes en massa olika utredningar och undersökningar över julhelgen, men man hittade ingenting ovanligt. June fick inga kramper på sjukhuset, bara när hon bytte miljö. Så är det än idag. Junes barnläkare har bara sett 3-4 kramper under de 12 år han haft June som patient. Möjligen hade hon frånvaroattacker som vi inte uppmärksammade då, säger Susanne.

När June var åtta veckor gjordes ett syntest på BVC vilket visade att June "inte ville se".

-Vi upptäckte tidigt att hon "inte ville se", att hon vred bort huvudet istället för att ta ögonkontakt.

Fram till cirka 5-6 månaders ålder utvecklades June motoriskt som andra barn.. Hon kunde exempelvis lyfta huvudet när hon var fyra månader.

-Sedan började hon tappa färdigheter. När reflexerna, exempelvis gripreflexen försvann och skulle ersättas av mer medveten styrning av motoriken från hjärnan så klarade den inte att ta över. Vi fick då en remiss till en barnläkare och neurolog i den nya staden som vi flyttat till, säger Susanne.

Missbildningar och mental retardation

(från familjevistelserna 2003 och 2006)

Professor Göran Annerén, Akademiska barnsjukhuset, Uppsala, informerade om missbildningar, missbildningsorsaker och mental retardation.

-1995 initierade Socialstyrelsen ett syndromcentrum på Akademiska barnsjukhuset i Uppsala. Numera arrangerar vi temaveckor på sjukhu-

set för familjer med barn med ovanliga missbildningar och syndrom, sa Göran Annerén.

Idag känner den medicinska vetenskapen till cirka 5-7000 ärftliga sjukdomar och syndrom, d v s med genetiska orsaker, och ytterligare några tusen finns beskrivna.

-1968 kartlades den första genen och idag är hela det mänskliga genomet, cirka 23 000 gener, kartlagt. Nu återstår att ta reda på genernas funktion och det är ett gigantiskt arbete som kan ta minst 50 år.

I Sverige föds varje år cirka 3000 barn (3 % av alla nyfödda) med missbildningar eller syndrom och av dessa är 1 % av en mer allvarlig form.

-Med syndrom menar vi missbildningar och skador i flera organ som har en gemensam orsak. Förutom Downs syndrom är de flesta syndrom ovanliga. Vanliga medicinska problem förknippade med olika syndrom är utvecklingsstörning, kortvuxenhet, motoriska problem, ett speciellt utseende, missbildningar i flera organ, vanligast är medfött hjärtfel. Med ett syndrom menas ett tillstånd med symptom från flera organ, men med en gemensam orsak, sa Göran Annerén.

-Sedan 1964 registreras alla barn med missbildningar i Missbildningsregistret. Numera registreras även alla graviditeter som avbryts p g a fosterskador. Hjärnskadorna kan utvecklas under hela graviditeten. Skador på hjärnan före v 12 klassificeras som missbildningar. Fler pojkar än flickor får en utvecklingsstörning, beroende på att pojkar bara har en X-kromosom och därmed är mer sårbara.

Följande missbildningsfrekvens gäller i Sverige idag:

☒ tidiga spontana missfall	70-90 %
varav med kromosomavvikelse	60 %
☒ sena missfall	9 %
☒ dödfödda barn	6 %
☒ nyfödda barn	3 %

Mental retardation kan definieras på olika sätt, men vanligast är att man mäter det i form av IQ, intelligenskvot. Olika omdiskuterade metoder förekommer att genom olika IQ-test fastställa en individs intelligens efter en skala. Skalan är satt så att 100 utgör medelvärdet i en population.

-Jag gillar inte att använda den metoden utan föredrar en psykomotorisk bedömning av ett barns utveckling med inriktning på *grovmoto-*

risk utveckling, finmotorisk utveckling, social/emotionell utveckling, språklig/kommunikativ utveckling och abstrakt tänkande.

Orsaken till **utvecklingsstörning** kan vara genetisk (kromosomskada, mutation i enskilt anlag, kombination av anlag och miljöeffekter), bero på yttre faktorer i miljön, eller vara okänd. Kombinationer av genetiska orsaker och miljöfaktorer förekommer också. I stora drag uppskattar man de olika orsakerna som följer:

	Svår utvecklingsstörning (IQ<50)	Mild utvecklingsstörning (IQ<70-50)
Yttre faktorer	5-10 %	20-25 %
Kromosomskador	50 %	10 %
Enskilda anlag	25 %	15 %
Gener och miljö	5 %	20-25 %
Okända orsaker	10 %	25-35 %

Exempel på **yttre faktorer** är gifter, alkohol, läkemedel, virus under fosterstadiet, förlossningsskador samt skador efter födseln (olyckor mm).

-Fetalt alkoholsyndrom (FAS) eller fetal alkoholeffekt (FAE) är sannolikt mycket vanligt. Alkoholism förekommer hos 3 % av alla kvinnor i fertil ålder. Av dessa vet vi att 1 % fortsätter att dricka alkohol under graviditeter och 70 % av barn till mödrar som missbrukat alkohol, får skador. Det finns inga undersökningar som visar antal barn med alkoholskador som föds årligen, men det är troligen ett stort antal barn.

Vilka skador ett foster får av yttre faktorer beror på när skadan sker under graviditeten. Under de första 12 dagarna efter befruktningen sker inga skador. Därefter följer en period med hög känslighet för påverkan av yttre faktorer.

Kromosomskador fördelar sig jämnt mellan de s k kroppskromosomerna (kromosomerna 1-22) och könskromosomerna (X,Y). 60-70 % beror på för många eller för få kromosomer och 30-40 % på strukturella kromosomavvikelse, d v s en del av en kromosom saknas eller finns i extra uppsättning. Med förbättrad undersökningsteknik kan man upptäcka fler och fler avvikelser, exempelvis mikrodeletioner som är exempel på en oerhört liten strukturell kromosomavvikelse.

-20 % av alla graviditeter slutar med spontant missfall. Vanligaste orsaken är en extra kromosom för mycket. En extra kromosom för mycket av nr 13, 18 och 21 är förenligt med liv, eftersom dessa kro-

mosomer innehåller få anlag. En kromosom för mycket av övriga leder till spontant missfall och är inte förenligt med liv.

Downs syndrom orsakas i 90 % av fallen av en extra kromosom 21 (trisomi 21). Risken för trisomi 21 ökar med stigande ålder hos kvinnan.

-Intressant är att medelöverlevnaden för barn med Down syndrom ökat från 5 år 1920, 13 år 1955 till 60 år 2000, sa Göran Annerén.

Mutationer i enskilda anlag, antingen nedärvda eller nymutationer, kan vara orsak till utvecklingsstörning.

Det finns tre typer av nedärvning av enskilda anlag:

- ☒ autosomalt (kroppskromosomerna) dominant, en sjuk förälder med ett sjukt och ett friskt anlag riskerar till 50 % vid varje graviditet att det kommande barnet blir sjukt.

- ☒ autosomalt recessiv, där det krävs ett sjukt anlag från vardera av de friska föräldrarna för att barnet ska bli sjukt. (25 % risk vid varje graviditet)

- ☒ könsbunden recessiv nedärvning, enbart pojkar med en X-kromosom blir sjuka och risken är 50 % för söner till kvinnor som är anlagsbärare

-Vanligen finner man, när ett barn drabbats av en autosomalt recessiv sjukdom, släktskap mellan föräldrarna. Ju mer släkt man är med varandra ju större är risken att få ett barn med autosomalt recessiv sjukdom, sa Göran Annerén.

I en **utredning** av barn med misstänkt syndrom/ mental retardation/autism ingår:

- ☒ *noggrann sjukdomshistorik* (anamnes), bl a eventuellt släktskap mellan föräldrar, graviditet och förlossning, mediciner, infektioner

- ☒ *undersökning vid mental retardation och missbildningar*, bl a kroppskonstitution, tillväxtmönster, övervikt, leder, händer, fötter, ögon, öron, hjärta, lungor

- ☒ *specifika utredningar vid mental retardation/autism och missbildningar*, bl a syn, hörsel, hjärteko, kromosomer, skellettålder, ämnesomsättning

June utreds på nytt

Vid cirka sex månaders ålder undersöktes och utreddes June på nytt, men man hittade ingenting som kunde förklara hennes symptom.

-Vi tyckte hon såg så söt ut och vi och andra runt omkring henne trodde därför att det inte kunde vara så stora fel. Men på grund av symptomen skrevs hon in i habiliteringen och fick insatser av både sjukgymnast, arbetsterapeut och logoped, från den senare dock i mycket begränsad omfattning, säger Susanne.

Nu fick June sin första krampmedicin (Iktorevil®) som hade bra effekt på hennes kramper och hon åt väldigt bra.

-Det var ett riktigt rävgift hon fick men det fungerade, dock inte utan biverkningar. Det som vållade mest problem var att hon blev förslappad i svalget och började ofta svälja fel och fick vid flera tillfällen lunginflammation av den orsaken. Sjukvården ville sätta en knapp i magen genom vilken June skulle få sin mat, men det ville inte jag då, säger Susanne.

På grund av Junes stora epileptiska anfall fick hon Stesolid® när hon var drygt 1,5 år.

-På det specialdaghem, som hon började på vid samma tid, fick personalen lära sig att ge henne Stesolid® så snart som anfällen varade längre än tre minuter. Så småningom var vi tvungna att förlänga den tiden till fem minuter eftersom hon fick för mycket medicin, berättar Susanne.

Att hitta rätt diagnos

Att hitta rätt diagnos vid olika syndrom kräver oftast kliniskt, röntgenologiskt, genetiskt, patologiskt och laborativt samarbete.

-När vi letar efter sjukdomsorsak utgår vi först och främst från barnläkaren, som ansvarar för barnet, vilken avgör om barnet är sjukt eller ej. Därefter vidtar **utredning** med noggrann anamnes (sjukdomshistorik), noggrant status samt specifika undersökningar, bl a genetiska undersökningar. Vi kan idag i Uppsala analysera 200 olika genetiska sjukdomar. I världen finns möjlighet till DNA-baserad analys av cirka 1000 sjukdomar, sa Göran Annerén.

Anamnes

I anamnesen försöker man få svar på bl a följande:

- ☒ finns det ett släktskap mellan föräldrarna?
- ☒ varifrån kommer föräldrarna?
- ☒ finns det utvecklingsstörning i släkten
- ☒ hur var graviditeten och förlossningen?
- ☒ eventuella mediciner under graviditeten?
- ☒ använde modern alkohol under graviditeten?
- ☒ är barnets sjukdom stationär eller progredierande?
- ☒ hur ser barnets tillväxtkurva ut?

Undersökningar vid utvecklingsstörning och missbildningar:

- ☒ föräldrars och syskons utseende, kroppsbyggnad, längd, mm
- ☒ barnets leder (överrörlighet?, kontrakturer?)
- ☒ barnets händer, fötter, ögon, yttre genitalia, hud, hår, naglar
- ☒ hjärta, lungor

Utredningar vid utvecklingsstörning/autism och missbildningar

- ☒ ögon/syn, hörsel, hjärteko, kromosomer, EEG, MRT, thyroideastatus, organiska syror i urinen
- ☒ skelettålder vid tillväxthämning
- ☒ neuroutredning, ultraljud av hjärnan hos nyfödda
- ☒ ämneomsättning
- ☒ kromosomundersökning

När Göran Annerén arbetar med att fastställa diagnosen hos ett barn med en ovanlig symptombild, använder han ett dataprogram (POS-SUM) där han matar in symptom och får förslag på diagnoser samt bilder på hur barnet kan se ut.

-Vid exempelvis stationära och progredierande hjärnskador görs en psykomotorisk bedömning när det gäller grovmotorisk, finmotorisk, social-emotionell, språklig/kommunikativ utveckling samt abstrakt tänkande, sa Göran Annerén.

June får nya mediciner

I Junes medicineringen satte man ut Iktorevil® och fyllde istället på successivt med Sabrillex® till maxdos.

-Nu kom June in i en period då inga mediciner eller kombinationer av mediciner fungerade bra. Ofta när vi bytte medicin blev hon bättre någon månad, sedan sämre igen. Åren fram till skolstart fortsatte tesen med olika mediciner, men ingenting hjälpte. Ibland mårde hon bättre,

ibland sämre utan att vi förstod orsakerna. Epilepsikirurgi har vi funderat på vid något tillfälle, men tyvärr är June inte den typ av patient som har någon hjälp av den typen av kirurgi. Ketogen kost har jag föreslagit men inte fått med mig Junes läkare på, säger Susanne.

June börjar skolan

Junes utvecklingsstörning har inneburit att hon stannat upp på ungefär en fyramånaders utvecklingsnivå. När det blev aktuellt med skola för Junes del, så var valet lätt, hon fick börja i träningskoleklass. -Det visade sig vara en otroligt bra skolform som passade June perfekt och som helt bygger på hennes egen aktivitet. Dessutom fick Junes assistent från förskolan följa med när June började skolan, säger Susanne.

Sjukgymnastiska aspekter

(från familjevistelsen 2003, uppdaterad 2006)

Sjukgymnast, med dr Eva Beckung, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om sjukgymnastiska aspekter. -Jag träffar i mitt arbete många barn med olika problem, en del har diagnos, andra inte. För inte så väldigt många år sedan hade vi en ”receptbok” vilken träning och hjälp ett barn med exempelvis CP bör få. Så är det inte idag. Nu är träning och hjälpinsatser anpassade individuellt till vart och ett av de barn vi möter, sa Eva Beckung.

Den sjukgymnastiska **arbetsmodell** man arbetar efter är däremot densamma oavsett diagnos.

-Vi börjar med att definiera de problem barnet har, ofta söker föräldrarna på grund av att motoriken är försenad. Vi frågar oss om barnet behöver sjukgymnastik och för att kunna svara på den frågan måste man veta väldigt väl vad som kan förväntas i barns motoriska utveckling.

I barnets hjärna utvecklas ett nätverk av nervceller, nervtrådar och kopplingar som fungerar bättre och bättre ju mer erfarenhet barnet skaffar sig.

-Hur det utvecklas och hur barn lär sig nya saker är också delvis genetiskt betingat. I sin helhet är processen väldigt komplex. Därför är det märkligt hur likartat barn lär sig olika saker och att det sker i ungefär samma åldrar, sa Eva Beckung.

Motorisk kontroll förutsätter ett samspel mellan olika system och omgivningen.

-Om man exempelvis väljer en sådan aktivitet som att simma så kräver den ett fungerande nervsystem, muskler och leder för rörelse, känsell och återkoppling, att man förstår uppgiften, att man är motiverad och har bra andning och cirkulation. Dessutom spelar samhällsliga och sociala faktorer roll, exempelvis familjens vanor, om det finns tillgång till bassäng, lagar och normer, sa Eva Beckung.

I den **sjukgymnastiska arbetsprocessen** ingår att

- ⌘ definiera ett problem genom att göra en sjukhistoria, undersöka och testa barnet
- ⌘ analysera barnets tillgångar och hinder
- ⌘ planera och genomföra behandling
- ⌘ att följa upp och utvärdera insatser

Till hjälp för att göra en bra motorisk bedömning har sjukgymnasten olika tester som visar hur långt barnet kommit i sin utveckling och vilka aktiviteter som innebär problem.

-Sjukgymnastikens uppgift är att förebygga funktionshinder, föreutse risker och skador, exempelvis svaghet, stelhet, smärta, träna ny funktion och förlorad funktion, kompensera förlorad funktion och stärka kroppsmedvetenheten.

Exempel på vanliga sjukgymnastiska problem som kan förbättras med träning/stretching/skenor är kontrakturer (inskränkt eller upphävd rörlighet i leder), för hög muskelspänning eller för låg muskelaktivitet.

Vilka **avsikter och mål** man har med sjukgymnastisk träning bestämmer föräldrar och barn tillsammans med sjukgymnasten.

-Det finns sedan olika **behandlingstekniker/-metoder** som kan integreras i lek. Jag kan inte påstå att någon metod är bättre än de andra, det är andra faktorer som är av större betydelse, exempelvis hur roligt det är för barnet, hur väl man kan motivera träningen, barnets ålder, feed-back, strategier, osv.

Träningen kan bedrivas individuellt, i grupp, hemma och med speciella hjälpmedel.

-Vilken träning som passar det enskilda barnet bäst varierar. Det är också av stor betydelse att man ställer den motoriska träning i relation till andra problem som måste prioriteras. Jag tycker att **den förebyggande träningen** är väldigt viktig att prioritera och att man sätter upp både **kortsiktiga och långsiktiga mål** för träningen som man sedan utvärderar kontinuerligt, sa Eva Beckung.

Habiliteringsaspekter och omvårdnad

(från familjevistelserna 2003 och 2006)

Habiliteringsöverläkare Barbro Westerberg, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SU/Östra, Göteborg, informerade om habiliteringsaspekter och omvårdnadsbehov hos barn med anonymous.

-Jag har arbetat många år med barn med svåra hjärnskador. Av alla barn med svår utvecklingsstörning saknar cirka 17 % diagnos. I 26 år har vi haft en speciell avdelning på Renströmska sjukhuset i Göteborg, för medicinsk omvårdnad av era barn. Det innebär bl a att vi kunnat samla mer kunskap och förbättra habiliteringen, sa Barbro Westerberg.

Alla barn med anonymous har en diagnos utifrån sina symptom, men saknar en orsaksdiagnos som de kan få med tiden.

-I anonymousgruppen är det stor skillnad mellan barn med lindriga symptom och de med svåra funktionshinder. Vägen till orsaksdiagnostik kan därför se olika ut. Generellt sett kan man säga att ju mer omfattande avvikelser ett barn har, ju större är möjligheterna att hitta en orsaksdiagnos. En teori som hängt kvar länge, men som nu ingen hävdar, var att vaccinationer skulle kunna orsaka hjärnskador.

Meningen är att BVC-läkaren, som ofta är barnneurolog eller barnpsykiater, ska upptäcka en hjärnskada.

-Men har barnet tidiga symptom, kan det vara en barnläkare på ett barnsjukhus som ställer symptomdiagnosen eller skickar barnet vidare till en barnneurolog.

Vilka barn som kan bli aktuella för habiliteringsinsatser, och vilka insatser det kan bli fråga om, avgörs av barnets läkare, vilken i det här fallet ofta är en neurolog.

-Barn med rörelsehinder, utvecklingsstörning, beteendestörning och/eller autism får i allt större utsträckning habiliteringsinsatser. Ett stort problem idag är att dessa insatser oftast tar abrupt slut när barnet

blir 18 år och inte längre tillhör barn- och ungdomshabiliteringen. Vuxenhabilitering existerar knappast inte alls, med undantag för gruppen med rörelsehinder och utan kognitiv störning (rehab) och den med svår epilepsi (vuxenneurolog).

Habiliteringen kan erbjuda medicinska, sociala, psykologiska, pedagogiska och tekniska insatser.

-Insatserna ska sättas in så snabbt som möjligt. Är det fråga om ett rörelsehinder kan det ske snabbt, men är det fråga om exempelvis en beteendestörning, där det krävs en bedömning, kan det ta längre tid innan man får hjälp. Efter det att en remiss skickats in till habiliteringen har man rätt att få svar inom två veckor. Inom en månad bör man veta när man får tid för hjälp.

På en del habiliteringar frågar man föräldrarna vilken hjälp barnet behöver och det kan föräldrarna ofta inte svara på.

-Jag tycker att det är fel sätt att möta problemen. Jag tycker att habiliteringsteamet ska ta reda på vad barnet behöver och därefter erbjuda föräldrarna detta. Och det bör vara tillåtet för föräldrarna att vara lite "besvärliga", så att barnet får den hjälp det behöver och i tillräcklig omfattning.

Den medicinska omvårdnad ett barn får anpassas till de funktionshinder/svårigheter varje barn har. En del barn har en kombination av flera funktionsnedsättningar exempelvis:

- ☒ nutritionsproblem, såsom svårigheter att suga, svälja och äta
- ☒ smärtproblem
- ☒ CP-skada
- ☒ neuromuskulärt syndrom
- ☒ kognitiv funktionsnedsättning
- ☒ nedsatt syn
- ☒ hörselproblem
- ☒ epilepsi
- ☒ nedsatt kommunikationsförmåga
- ☒ svår skolios
- ☒ beteendestörningar

-Idag arbetar vi mycket med att förstå och anpassa habiliteringsinsatserna till varje barns specifika problem. Olika bedömningar och undersökningar ligger till grund för kommande insatser. Ett barn med exempelvis sen motorisk utveckling och kognitiv utvecklingsstörning behöver regelbundet läkarundersökas och bedömas ur sjukgymnastisk, psykologisk och kognitiv synvinkel, sa Barbro Westerberg.

För att planera och organisera den medicinska omvårdnaden för ett barn med flerhandikapp krävs att man delar upp svårigheterna, exempelvis utifrån problem med näringstillförseln, problem med förstoppning, smärta, spänningar, andning och dregling.

-Det finns mycket vi kan göra idag för att höja barnens livskvalitet, särskilt om man jämför med hur det såg ut för bara 10 år sedan, sa Barbro Westerberg.

Barbro Westerberg informerade om ett vårdprogram för barn med flerfunktionshinder som hon (varit med och) arbetat ut. Här följer exempel på några punkter i programmet:

Näringsituationen

Problem: undernäring, dålig tillväxt

Vad göra: dietist dokumenterar barnets kostsituation och föreslår förbättringar, sjukgymnast kan hjälpa till att finna bra sittställning när barnet äter, ev PEG d v s operera in en slang till magsäcken.

Smärta

Problem: barnet har ont

Vad göra: *medicinering* med exempelvis paracetamol, benzodiazepin, diklofenak och eventuellt med morfin

akupunktur

extra kalk vid skelettskörhet

Spänningar

Problem: ofta mycket svåra spänningar

Vad göra: *medicinering* med exempelvis benzodiazepin, baklofen

ändra kroppsläget ofta

Andning

Problem: kan försämrans av sekretstagnation, neurologisk slapphet i gommen, av hinder (tonsiller) och av skolios

Vad göra: *förbättra huvudhållningen*

ta bort tonsillerna

trakeotomi, d v s operativt öppnande av luftstrupen

Pep-mask

”Leve nå”

Koordinator Torill Överby Kvan, Frambu, Norge, berättade om erfarenheter från Norge när det gäller barn med anonymus.

-Frågan är om man ska fokusera på att hitta rätt diagnos eller stimulera föräldrar och skolpersonal till att göra dagen så utvecklande och bra som möjligt för det enskilda barnet? Vi på Frambu tror att det viktigaste är hur barnen mår och om de får utlopp för sin kreativitet och lust.

Därefter visade Torill Överby Kvan videofilmen ”När vägen är målet”, en vacker och inspirerande film om hur skoldagarna såg ut för fem barn med progredierande neurologiska funktionshinder.

-Konceptet som personalen arbetar efter bygger på att barnens egen aktivitet styr vad de ska syssla med på skolan. Varje barn har en pärm där det finns beskrivet varje barns program och hur de olika aktiviteterna ska utföras. På så sätt kan ny personal snabbt sätta sig in i uppgiften.

Filmen låg till grund för en omfattande och utvecklande diskussion mellan föräldrarna om den svenska skolan och habiliteringen jämfört med Norge. Avslutningsvis visade Torill Överby Kvan en film om Frambu och dess olika verksamheter.

Människans värde och behov

Specialpedagog Barbro Lindberg, Visby, talade om människans värde och behov.

-När jag började arbeta i särskolan på Gotland för 35 år sedan, var särskolan en relativt ny undervisningsform, den kom 1968. Innan dess ansågs barn med flerfunktionshinder mer eller mindre obildbara, men med rätt till särskild undervisning, ofta då på institution.

Den särskilda undervisningsgrupp, som Barbro Lindberg fick ansvar för, innehöll sex elever med olika funktionshinder. Nästan alla saknade tal.

-Hjälpmidlen var få och anpassningarna obefintliga. Det fanns bänkar, men de hade vi nästan ingen nytta av. Oftast låg jag och en assistent på golvet med eleverna. De övriga lärarna på skolan undrade nog vad vi höll på med.

Barbro Lindberg berättade mer ingående om hur hon successivt uppbyggde en kommunikation med en av pojkarna i gruppen, en pojke som alltid satt på golvet och aggressivt försvarade ett "revir".

-Till att börja med skickade jag in saker i hans revir, bl a en ballong som han gillade. Så småningom fick jag komma upp på hans madrass. Den här pojken bodde på institution och hade inte haft någon möjlighet att bygga upp tillit till andra människor. Jag sjöng ganska mycket men de sånger jag sjöng till att börja med gillade han inte. När jag däremot började sjunga äldre sånger i moll fick jag uppleva att han tyckte om det och hur han slappnade av i min famn. Äntligen kändes det som om jag nått in till honom och fått kontakt, sa Barbro Lindberg.

Numera är Barbro Lindberg pedagogisk verksamhetsutvecklare för särskolan på Gotland.

-Jag arbetar fortfarande med barn med flerfunktionshinder. Träningskolan idag ser väldigt annorlunda ut jämfört med när jag började arbeta där. Barnen bor oftast hemma, de har personliga assistenter, en egen läroplan, mer anpassade läromedel och mycket hjälpmedel. Men fortfarande är personalen som arbetar med barnen viktigast.

Bland flera viktiga erfarenheter Barbro Lindberg berättade om är att man måste inse att det ständigt pågår ett lärande åt båda hållen, mellan barn och personal.

-Det är också viktigt att förstå att barn med flerfunktionshinder har större svårigheter än summan av varje enskilt funktionshinder.

Konsekvenser av funktionshindren när det gäller kommunikationen är bl a:

A/ **minskad rörelseradie**, som om den är mycket inskränkt, påverkar *jagperspektivet*, det personen upplever som verkligheten både i tid och rum. Vad andra människor upplever kan då vara svårt för barnet att uppfatta.

-Mina elever kunde varken läsa eller lyssna sig till kunskap. De var tvungna att göra saker själva och då uppleva kunskap genom sina sinnen. En minskad rörelseradie innebär också ofta *mindre marginaler*. De är *mera känsliga för störningar*, lätt distraherade och klarar endast en sak i sänder.

B/ **minskad beteenderepertoar**, vilket kräver intuition när det gäller att utläsa barnens beteende

C/ **fördröjda svarsreaktioner**, vilket bl a innebär att man i kommunikationen med barnen måste ge dem gott om tid att svara.

D/ **varierande och opålitliga hjärnfunktioner**, vilket kan medföra att barnen kan fungera väldigt bra den ena dagen för att nästa dag fungera mycket sämre.

-När det gäller B, C och D får barnen ofta för lite, eller fel feedback från omgivningen, vilket kan leda till en osäker identitet hos barnet.

Barnen med flerfunktionshinder kan alltid ta in och förstå mer än de själva kan ge ut. De lär sig genom upprepning och igenkänning.

-Det är viktigt att ge dem förförståelse och möjlighet att göra egna val exempelvis när det gäller olika aktiviteter. De här barnen går inte att schemalägga, det är här och nu som gäller och inläring sker överallt, både i omvårdnadssituationer och i mer ”pedagogiska” aktiviteter. För att det ska bli så bra som möjligt för barnet krävs samarbete mellan skola, hem, habilitering och korttidsverksamhet.

-Barnen behöver förstås få sina basala behov, t ex mat, mat, dryck, smärtfrihet och boende tillgodosedda.

-Kärlek räknar jag också som ett basalt behov. I begreppet kärlek lägger jag in emotionell frihet och tillit, att vara älskad och respekterad, att inte vara rädd, social kontakt och kroppslig närhet. Alla människor behöver hudkontakt med någon annan, även om män och kvinnor, barn och vuxna uttrycker behovet på olika sätt. Den här nära kontakten kräver att man får vara utanför sina hjälpmedel. Taktil stimulering, när man rör vid en annan människa, innebär att det skickas en signal till hjärnan som uppfattar beröringen olika beroende på hur den utförs. Barnet lär sig saker både om sig själv, om situationen och om dem som rör vid barnet. Bäst är det om man hela tiden berättar och visar för barnet i detalj vad man tänker göra, t ex när man byter blöja, sa Barbro Lindberg.

Barn med flerfunktionshinder behöver en stor fysisk aktivitet varje dag och den bör utföras med rytm och struktur, med omväxlande rörelse och vila.

-Det handlar mycket om att skapa begriplighet, en slags förståelse för den verklighet barnet lever i. Aktiviteterna bör också vara sådana att de ger omväxling, stimulans, delaktighet och njutning.

June idag

Idag är June 12 år och har en tolvårigs erfarenheter, men befinner sig på en kommunikationsnivå som motsvarar ett funktionsfriskt barn på 6-8 veckor.

-Precis som med så små barn tittar vi efter signaler i Junes ansikte, när hon ler, skrattar, gråter mm. Hon förstår naturligtvis enormt mycket mer än hon kan ge uttryck för själv och behöver väldigt gott om tid för ge någon slags respons när man pratar med henne, säger Susanne.

Junes kramper är, mellan varven, ett stort hinder i kommunikationen.

-När hon får sina anfall går det nästan inte att få någon kontakt alls med henne. Sedan två månader tillbaka får hon maten via knapp i magen och det fungerar väldigt bra. Det uppgavs tidigare vara en förutsättning för att prova ketogen kost, så det kan vara något vi gärna vill pröva. Vagusnervstimulering låter också intressant och just nu diskuterar vi behandlingen med habiliteringen, säger Susanne.

Som nämnt tidigare har man provat alla möjliga epeilepsimediciner. Idag får hon en kombination av Keppra®, Orfiril® och Diamox® och Diazepam® (stesolid).

-Vid oro får hon Atarax® plus Alvedon® och vid magsmärtor Gaviscon®. Det är alltid en avvägning vi måste göra vad det beror på när hon inte mår bra och ge henne medicin utifrån den avvägningen, säger Susanne.

Idag har June flera assistenter med dubbelbemanning delar av dygnet. Hon bor hemma i egen lägenhet (familjens hus är stort) dit avlastningspersonal kommer istället för att man måste flytta June.

Man har telefonkontakt med habiliteringen var fjortonde dag och träffar habiliteringsläkaren två gånger/år.

-Junes blåsa måste ibland tömmas med hjälp av kateter eftersom blåstömningen inte fungerar som den ska. Hon har viss leverpåverkan och träffar då och då en barnläkare som forskar med inriktning på leverpåverkan. I praktiken är det således tre läkare hon träffar, en habiliteringsläkare för epilepsin, en barnläkare för blåsproblemen och en barnläkare för leverpåverkan. Vi försöker få en sjuksköterska som kan hjälpa till att samordna kontakten med alla läkarna. Det skulle underlätta en del.

Sjukgymnastikinsatser har varit aktuellt för June under många år, nu har hon ett träningsprogram som stärker bålen och det tycker hon om. -Jag tycker också att det kan vara dags att kanske röntga Junes rygg eftersom hon antagligen har fått en början till skolios, säger Susanne.

Funktioner i och kring munnen

Sjukhustandläkare Nils Annerud och logoped Lotta Sjögren från Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen vid Anonymous.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- 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 Anonymous.

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.

De orofaciala problem som är vanligt förekommande hos barn i Anonymousgruppen är:

- ☒ talsvårigheter
- ☒ ät- och dricksvårigheter
- ☒ sväljsvårigheter
- ☒ dregling
- ☒ tandgnissling
- ☒ bettfel
- ☒ ökad risk för tandköttsinflammation och karies

-Den behandling barnen i gruppen kan behöva innefattar bl a munmotorisk träning, ökad förebyggande tandhålsvård, samt specialisttandvård. Tyvärr är det så att barn med de största tandvårdsbehoven ofta får minst behandling och många blir inte ens bedömda av en specialist.

Munmotorisk träning kan ske med hjälp av ansikts- och munmassage, munlekar och mungymnastik.

-Dessutom finns det olika hjälpmedel för att träna tung-, läpp- och käkfunktion, exempelvis gomplatta, munsärm och redskap för tuggträning.

Det är en klar fördel om den förebyggande tandhålsvården är så bra att barnet slipper få hål i tänderna.

-Alla barn har rätt till en individuellt anpassad förebyggande tandvård som bygger på råd och åtgärder kring fluor, kost och munhygien. Barn med särskilda behov har också rätt att få konsultation och eventuell behandling av barntandvårdsspecialist som finns i de flesta landsting. Ortodontist (tandregleringsspecialist) bör konsulteras vid 7-års ålder för fastställande av tand- eller bettavvikelse och för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.

Barn med medfödda hjärtfel kan behöva antibiotikaproylax i samband med blodiga ingrepp i munhålan t. ex vid tandutdragning.

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 schema-

lägger 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.

Samhällets 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 Om-sorgslagen 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 informationsskrift 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.

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 (99 252 kr/år, 2006), tre fjärdedels (74 436), halvt (49 620) och en fjärdedels (24 816). 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 sju 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, sa Britt Åkerström.

Information från föreningen Anonymous

Föreningsrepresentant Tomas Sjödin, Göteborg, informerade 2003 om föreningen Anonymous.

Föreningen Anonymous bildades en helg på våren 1995 av ett 60-tal föräldrar som samlats på Ågrenska.

-Det vi föräldrar framför allt har gemensamt, och som förenar oss, är att vi inte vet vilken hjärnsjukdom våra barn har. Det finns också en väldig spännvidd inom föreningen när det gäller hur svår sjukdom barnen har. En del barn har lindrigare skador, andra mer allvarliga och livshotande skador, sa Tomas Sjödin.

Föreningen arbetar mycket med inriktningen att vara en hjälp och ett stöd till föräldrar med barn med hjärnskador och särskilt då till föräldrar som just fått ett sådant barn.

-Genom ömsesidigt stöd, samverkan och utbyte av erfarenheter tror vi att möjligheten för ett bättre liv ökar.

Adressen till föreningen är:
Föreningen Anonymous, C/o Marita Ivarsson
Arakullevägen 12
430 22 Väröbacka
tel: 0340-66 22 13

Föreningen Anonymous har en egen hemsida: www.anonymous.se

Här kan man få mer information

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

artiklar ur Läkartidningen
internetadress: www.lakartidningen.se
(här krävs prenumerationsnamn och nummer som
biblioteken kan hjälpa till med)

OMIM- Online Mendelian Inheritance in Man
internetadress:
www3.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM/searchomim.html

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

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor em Bengt Hagberg
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
413 65 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Gunnar Braathen
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
413 65 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Professor Göran Annerén
Akademiska barnsjukhuset
751 85 Uppsala
Tel: 018- 611 00 00

Specialpedagog Astrid Emker
socioonom Anna Lindfors
Ågrenska
Box 20 58
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Specialpedagog Barbro Lindberg
Vall Levide 508
621 93 Visby
Tel: 0498- 26 62 04
e-post: barbro.lindberg@tjelvar.org

Handläggare Britt Åkerström
Försäkringskassan
405 12 Göteborg
Tel: 031- 700 67 31

Sjukgymnast, med dr Eva Beckung
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
413 65 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Sjukhustandläkare Nils Annerud
Kungälv's sjukhus
Box 1002
442 45 Kungälv
Tel: 0303- 984 46

Logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 20 46
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Habiliteringsöverläkare Barbro Westerberg
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
413 65 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Koordinator Torill Øverby Kvan
Frambu
1404 Siggerud, Norge
tlf.: +47 64 85 60 27
e-post: tok@frambu.no
www.frambu.no