



Kongenital binjurebarkshyperplasi CAH

Nyhetsbrev 375

Ågrenska arrangerar **veckovistelser för familjer** som har barn och ungdomar med medfödda, sällsynta sjukdomar och syndrom. Verksamheten, som vänder sig till hela familjen, ger föräldrar, barn och syskon en unik möjlighet att träffa andra i samma situation och utbyta kunskap och erfarenhet. Viktigt är också att familjerna får tid att umgås och ha roligt tillsammans.

Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, vistelsen varar från måndag t.o.m. fredag. Här får föräldrarna genom föreläsningar och diskussioner ta del av aktuell medicinsk forskning, psykosociala aspekter och få information om olika samhällsinsatser. Barnen och deras syskon har ett eget specialanpassat program med medicinsk information och olika aktiviteter. Syftet är att underlätta barnens och familjernas vardagsliv. Vistelserna blir ett komplement till habilitering och sjukvård.

Under de **två utbildningsdagarna** mitt i veckan har personal som arbetar med barn med funktionsnedsättningar, samt utomstående föräldrar till barn med sällsynta diagnoser, möjlighet att delta i föreläsningar.

Föreläsningarna från vistelsen bearbetas och sammanställs till ett nyhetsbrev som kan liknas vid ett temanummer för den aktuella diagnosen. För att ge ytterligare dimension på diagnosen så intervjuas en av familjerna. Nyhetsbrevet görs av Ågrenskas redaktör och föreläsarna har givetvis haft möjlighet att läsa igenom och komma med kommentarer på sammanfattningarna.

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med länk- och litteraturtips men även en lista med adress och telefonnummer till föreläsarna.

Vid denna vistelse är diagnosen CAH. Ågrenska har haft vistelser inom denna diagnos -92, -95, -01, 05 och nu 2010

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Anna Nordenström, specialistläkare, Karolinska universitetssjukhuset Huddinge; *Bakgrund och klinik, Genetik och Neonatal screening*,
Agneta Nordenskjöld, docent, Astrid Lindgrens barnsjukhus; *Normal könsutveckling (från 2005)*
Gundela Holmdahl, överläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg; *Kirurgi vid CAH*
Angelica Lindén Hirschberg, professor, Kvinnokliniken, Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm; *Att vara vuxen med CAH*
Helena Fagerberg Moss, psykolog, Barn- och Ungdomsmedicinska mottagningen Kungshöjd, Göteborg; *Psykologiska aspekter på CAH*
Johanna Norderyd, övertandläkare, Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd i Jönköping och **Lena Gustafsson** tandsköterska och koordinator, Mun-H-Center i Göteborg; *Munhälsa och munmotorik*
Jenny Ranfors, jurist, Ågrenska; *Samhällets övriga stöd*
Astrid Emker, pedagog, Barnteamet Ågrenska; *Syskonrollen*
Anna Glenvik, undersköterska, Barnteamet Ågrenska, *Ågrenskas erfarenheter av barn med CAH*
Britt Åkerström, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

Övriga

Helena Fagerberg Moss, psykolog, Barn- och Ungdomsmedicinska mottagningen Kungshöjd, Göteborg. Hon höll på torsdagen strukturerade samtal med föräldrarna. Dessa samtal återges inte i detta nyhetsbrev.

Lisbeth Högvik, informationskonsulent, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet, informerade om deras verksamhet

Sammanfattningen är sammanställd av **Susanne Lj Westergren**, redaktör Ågrenska.

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 42
 Telefax 031-750 91 77
 E-mail susanne.westergren@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.se
 Redaktör Susanne Lj Westergren

Innehållsförteckning

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:	2
Inledning	4
Bakgrund och klinik (uppdatering från 2005)	4
Genetik (uppdatering från 2005)	11
Neonatal screening (uppdatering från 2005)	12
Normal könsutveckling (från 2005)	12
Kirurgi (uppdatering från 2005)	13
Att vara vuxen kvinna med CAH (från 2005)	16
Psykologiska aspekter på CAH	19
Syskonrollen	21
Ågrenskas erfarenheter av barn med CAH	27
Munhälsa och munmotorik	29
Information från försäkringskassan	31
Samhällets övriga stöd	34
Länktips	38
Boktips som underlag för diskussion med barnen	40
Kontaktuppgifter på föreläsarna	41

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 42
Telefax	031-750 91 77
E-mail	susanne.westergren@agrenska.se
Hemsida	www.agrenska.se
Redaktör	Susanne Lj Westergren

Inledning

Detta nyhetsbrev är en uppdatering av nr 246 från 2005, ursprungligen sammanställt av Jan Engström, numera redaktör för vuxenvistelsernas nyhetsbrev. Några sammanfattningar i detta nyhetsbrev (nr 375) är helt nya, andra har uppdaterats och vissa är borttagna. De nya och uppdaterade är sammanställda av Susanne Lj Westergren, redaktör för familjevistelsernas nyhetsbrev.

CAH är en förkortning på Congenital Adrenal Hyperplasi, på svenska kallas diagnosen Kongenital binjurebarkshyperplasi.

Bakgrund och klinik (uppdatering från 2005)

Anna Nordenström är barnendokrinolog vid Karolinska Universitetssjukhuset/Huddinge sjukhus i Stockholm. Hon berättar 2010 om bakgrunden till CAH samt konsekvenser och behandling. Vid familjevistelsen 2005 deltog även Otto Westphal, docent vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg, under denna rubrik.

CAH är förkortning på Congenital Adrenal Hyperplasi och betyder medfödd förstoring av binjurebarken. Orsaken till CAH är en mutation/förändring på kromosom 6 och närmare bestämt på arvsanlaget/genen CYP21A2, som ger en defekt funktion av enzymet 21-hydroxylas. Man har idag (2010) också kunnat definiera ett spektrum av förändringar för CYP21A2-genen (de olika förändringarnas beteckning tas inte upp i detta Nyhetsbrev). Idag uppskattar man att mellan 1/15 000 – 1/40 000 har CAH av någon form, i Sverige ca 1/10 000.

Påverkar livsviktiga hormoner

Förändringarna på kromosomen kan förekomma på lite olika ställen och ger, i detta fall, upphov till olika rubbningar i binjurebarkens produktion av de livsviktiga hormonerna kortisol och aldosteron. Dessa hormoner är bland annat viktiga när det gäller saltbalansen i kroppen, samt blodtryck och ämnesomsättning.

Mutationen/förändringen innebär alltså att enzymet 21-hydroxylas inte produceras i tillräcklig mängd, detta enzym behövs i omvandlingsprocessen av kolesterol till kortisol och aldosteron. Binjurarna får därför signaler från hypofysen att producera mer av dessa två viktiga hormoner. Men eftersom det finns ett stopp i omvandlingen av kolesterol blir resultatet istället förstörade binjurar, därför att de får arbeta för mycket. Och när enzymet saknas eller är otillräckligt bildas ett ofullständigt förstadium till hormonerna (17 α -hydroxyprogesteron), som i stället utvecklas till det manliga

könshormonet testosteron. Testosteronet påverkar de yttre könsorganens utveckling hos både flickor och pojkar.

Minst 95 % av alla med CAH har en brist på enzymet 21-hydroxylas. Enstaka patienter med CAH har inte brist på 21-hydroxylas, utan på något annat enzym som behövs för produktionen av kortisol. Ju mindre enzymfunktion av 21-hydroxylas barnet har, ju sjukare blir det. CAH finns således i olika svårighetsgrader, alltifrån mycket lindrig form till svår form med livshotande saltförlust.

Tre huvudgrupper

CAH kan delas in i tre huvudgrupper, alla med CYP 21A2-hydroxylasbrist. Inom dessa tre grupper finns olika former av mutationer/förändringar, som ger olika symtom. Se bilden nedan;

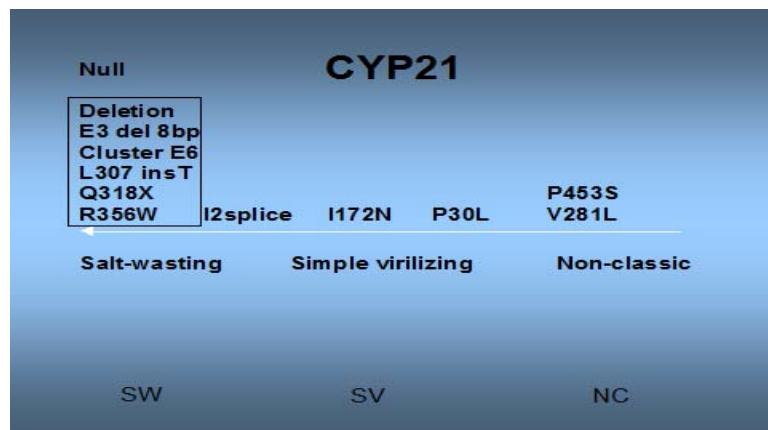


Bild: Förteckning över CYP21 och underliggande mutationer

- **Svår form av CAH, SW (salt-wasting eller saltförlorande).** Redan när barnet är någon vecka gammalt kan det bli allvarligt sjukt på grund av kortisol- och aldosteronbrist.

Hos *flickor* med svår form av CAH innebär överskottet av det manliga könshormonet en utveckling av de yttre könsorganen i tydlig manlig riktning redan i fosterstadiet. Diagnosen ställs i sådana fall direkt efter födelsen om inte flickan är så viriliserad att hon felbedöms som pojke.

Pojkar med svår form av CAH kan missas eftersom variationen när det gäller de yttre genitaliernas storlek normalt kan variera. För de här pojkarna är nyföddhetscreeningen oerhört viktig. (se mer om screening på sid xx)

- **Mildare form SV (simple virilizing)**

Hos *flickor* med SV CAH ger överskottet av manligt könshormon en utveckling av de yttre könsorganen i manlig riktning i varierande grad.

Hos *pojkar* behöver inte enzymbristen och tillskottet av extra manligt könshormon betyda så mycket, i alla fall före eller närmast efter födelsen. De har redan så mycket manligt könshormon från sina testiklar att ett ytterligare tillskott inte spelar någon roll.

– Endast en liten del av patienter med SV-CAH riskerar att utveckla saltbrist till följd av aldosteronbrist.

- **Icke klassisk form**, som betecknas **NC (Non-classic)**, är den lindrigaste formen av CAH. En del patienter med NC-CAH får diagnos först i vuxen ålder.

Hos nyfödda *pojkar* och hos *flickor* med mycket lindrig form av CAH kan det vara svårt att upptäcka något onormalt. Pojkar och flickor med lindrig form av CAH upptäcks ofta först sedan man fått svar på det blodprov som tas på alla nyfödda barn (s.k. PKU-provet, där screening för CAH ingår) eller för att de får tecken på en alltför tidig pubertet eller börjar växa för fort.

60-70 % av **alla patienter** med CAH har den svårare formen, så kallad klassisk CAH, men patienter i alla tre grupperna behandlas på samma sätt inledningsvis. Klassifikationen görs utifrån vilka mutationer i arvsanlagen som barnet och föräldrarna har. Idag finns det 25-30 olika mutationer beskrivna som medför CAH. De 9-10 vanligaste står för 90 % av patienterna.

Det finns en överensstämmelse mellan sjukdomens svårighetsgrad och den mutation som orsakat sjukdomen. (se mer om ärftlighet i kapitlet Genetik)

Screening för CAH via ”PKU-provet”

I samband med det så kallade ”PKU-provet” testas barnen för en rad olika syndrom/sjukdomar, där ibland CAH. Eftersom provsvaren kan bli både falskt positiva och falsk negativa är det viktigt att vara medveten om detta och handla där efter.

– Ju snabbare man tar provet efter de första 48 levnadstimmarna desto bättre hinner vi fånga upp de barn som befinner sig i verklig saltkris. Så vi försöker ta provet så snart efter 48 timmar som vi kan.

Falska positiva svar hittas bland annat på prematurer/förtidigt födda och barn som utsatts för en jobbig förlossning/stress samt annan sjukdom.

Falskt negativa svar, kan man se hos de barn som har mildare former av CAH och inte saltbrist/SW-varianten. Så man måste fortfarande vara observant på BVC på snabb tillväxt, tidig akne och svettdoft etc.

– När vi ringer till klinikerna och ger besked om provsvar så vet vi ju inte om det är falskt eller inte, men vi ber läkarna hålla extra koll på hur barnet mår. Går det dåligt upp i vikt och börjar kräkas kan det vara tecken på att barnet trots allt har CAH.

Att gradera viriliseringen

Man använder en skala/bildserie för könsutveckling (underliv och fortplantningsorganen) som heter **Prader score**, med vars hjälp man graderar viriliseringen. Skalan går i sju bildsteg med både inre och yttre könsutveckling, från normalt utseende för kvinna till normalutseende för man. Man använder graderingen vid beslut om hur man skall göra med kirurgin etc. Det som skiljer de olika stegen åt är var vagina mynnar i urinröret.

Behandling

SW, den svårare formen av CAH, behandlas med glukokortikoid substitution (Hydrocortone®, Prednisolon®) och mineralkortikoid substitution, (Florinef®, Addex® -Natriumklorid/smaktäckt salt) och är livsnödvändiga. Hormonerna ges i tablettform och behandlingen fortsätter livet ut. Många genomgår också någon form av kirurgi i underlivet och fortplantningsorganen. Detta för att förbättra funktion och även för kosmetiskt och mer normaliserat utseende.

Vi ni läsa mer om behandling, genetik mm var god gå in på länkarna nedan:

Red. anm. Läs mer om CAH genom att klicka på länkarna nedan;

- [Socialstyrelsens sidor om ovanliga diagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kongenitalbinjurebarkshyperplasi)
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kongenitalbinjurebarkshyperplasi>
- [Svenska Barnläkarföreningens vårdprogram](#)
Mer ingående i för CAH på Barnläkarföreningens webbplats, sektion för endokrinologi och diabetes:
”Färdiga vårdprogram är utkast för diskussion och synpunkter. Den intresserade läsaren får gärna läsa och skriva ut texten. Behandling och medicinskt omhändertagande måste dock alltid anpassas individuellt för varje patient och sjukdomstillfälle. Råd och rekommendationer i dessa vårdprogram kan därför inte anses som allmängiltiga i alla situationer utan måste alltid kompletteras med ansvarig läkares bedömning av den enskilda patientens situation.

Observera att texten inte är avsedd för lekmän. Om du som patient läser ett vårdprogram rekommenderas du kontakta din behandlande läkare för diskussion av innehållet”.
http://www.blf.net/endodiab/endodiab/Vp_Adrenogenital.html
- Lättfattligt i skriften **”CAH – VAD ÄR DET?”**, översatt och anpassat för Sverige av professor emeritus Martin Ritzén och barnläkare Anna Nordenström, Karolinska

Universitetssjukhuset. Version 4, 2003
http://www.blf.net/endodiab/ags/ags-vad_ar_det.pdf

Nedan finns frågor och tips som kom upp under föreläsningen:

Hur kan man se när barnet är på väg in i puberteten?

Hormonerna FSH och LH påverkar äggstockar alternativt testiklar. När LH är högre än FSH på morgonen är barnet på väg in i puberteten. Hos flickor är det svårare att se enbart på yttre tecken, eventuell kan man se på brösttillväxt. Hos pojkar ser man det via testiklarna som man jämför med ett för ändamålet specialutvecklat radband, vid mer än 4 ml testikelstorlek brukar man säga att barnet kommit in i pubertet.

Kan CAH-uppföljning göras i både blod och urin?

– Uppföljning av de olika hormonerna kan göras både i urinen och via blodprover. Vilken metod man väljer beror ofta på vilken fas i livet barnet är. Med små barn är det ofta lättare att ta prover via urinen och hos äldre barn är det lättare med blodprov.

Tonåringar vill inte gärna samla urin, inte hemma i alla fall, påpekar många av föräldrarna. En förälder tipsar om att barnet kan ligga inne och samla urin på sjukhuset. Då slipper de ta hand om urinen själva och ha en ”skämmig” urindunk i badrummet. På sjukhuset blir det mer neutralt.

Salt

Smaktäckt salt tycker föräldrarna fungerade bättre. Det finns att specialbeställa och kostar ca 300 kronor om dagen.

17-OHP dygnsprofil

Föräldrarna berättar att några gör 17-OHP dygnsprofiler hemma, andra åker in och tar proverna. ”Man kan göra olika kurvor för olika situationer i barnets vardag, till exempel en kurva vid träningstillfälle på typ fotbollen, eller efter skoldagen mm och se hur de ligger till och på så sätt få ökad kunskap om hur olika situationer påverkar barnet”. Proverna kostar inte så mycket så det går att ta vid många olika situationer då man tycker barnet reagerar med trötthet.

– Morgonvärdet är viktigt och även tidpunkten för provtagning på morgonen har betydelse för provsvaret (provsvär mellan 20-100 är normala). Jämför gärna värden mellan vardag, helg och stressade situationer och se hur detta påverka provsvaret. Värdet man får via filterpapper blir också alltid högre än ett vanligt venöst blodprov, det är bra att veta om det, menar hon.

Att ta sina mediciner

– När man har slutat att växa är det oftare så att man går över till att ta Prednisolon två gånger dagligen och ibland bara en gång, vid

lindrigare varianter av sjukdomen. Och det kan vara ”ok” och att ”missa” någon gång, fast det är ju inte bra att missa om man bara tar medicinen en gång om dagen.

Ny medicin på gång

– Ny medicin på gång där man har ett yttre hölje som löser upp sig snabbt och avger en första dos läkemedel och ett inre som löser upp sig långsammare och avger ny dos. På så sätt kanske det kan räcka med att ta medicinen en gång om dagen. Denna form av medicin utvecklas av en vuxenendokrinolog i Göteborg och man gör just nu kliniska läkemedelstudier med patienter.

Feber och dosering

– Om man får 40-graders feber så behöver man ha en hög dos under hela feberdygnet. Tag i dessa fall hela dygnsdosen och dubbla den och fördela den sedan över fler tillfällen över dygnet. Eftersom febern finns där hela dygnet.

Kräkningar och kortisolbrist

Kortisolbrist i sig gör att man kräks och mår illa, det är ibland svårt att skilja detta från en vanlig maginfluensa. Om man tror att det är kortisolbrist skall man kanske ändå åka in för att kontrollera och eventuellt få Solu-Cortef® (hydrokortison) intravenöst. Kortisolbrist kan dessutom komma efter en magsjuka.

Ont i benen, typ som ”växtvärk”, kan också vara tecken på kortisolbrist.

Hur mycket bör alla runt omkring veta?

Det är givetvis viktigt att de närmaste runt om barnet (skola/lärare/skolkvården, bästa kompis och vänner som ofta kommer i kontakt med barnet) är medveten om risksituationer som kan leda till livshotade tillstånd. Sedan behöver man inte gå in i detalj på vad sjukdomen i sig innebär.

– Det kan vara bra med ett informationskort från sjukhuset, med information om sjukdomen och att det är livsviktigt med kortison vid olycka och fysisk stress, samt telefonnummer till sjukhuset där barnet behandlas och även barnets personnummer och kontaktuppgifter till anhöriga.

Hur snabbt blir man väldigt dålig?

– Man faller inte ihop väldigt snabbt, om man till exempel gick till skolan och mår bra så blir man inte plötsligt dålig utan förvarning. Det är vid feber, sjukdom, olycka mm som man kan bli snabbt dålig och behöva extramedicin och sjukhusvård.

Bentäthet

– Bentäthetsmätningen ser jag till att ”barnet” får göra innan jag lämnar över till vuxensjukvården. Benmognadsmätning kan jag låta

göra lite oftare om jag tycker att det är motiverat. Dessa barn mognar ju lite tidigare, men är allt i balans gör jag kanske ett benmognadstest vart tredje år eller ännu mer sällan. Olika studier visar på olika resultat vad det gäller bentäthet. Vissa visar på något försämrade bentäthet hos individer med CAH och andra visar på bättre bentäthet. Men det kan kanske vara bra att äta D-vitamin för dessa barn även högre upp i åren än de sedvanliga rekommendationerna.

Läs mer om D-vitamin från Livsmedelsverket:

<http://www.slv.se/sv/Fragor--svar/Fragor-och-svar/Mat-och-naring/Fragor-och-svar-om-D-vitamin/>

Vikten spelar roll

Det är bättre att hålla sig till en normal vikt för sin ålder för att ge bättre balans i medicineringen. Man får givetvis se till långtillväxt i förhållande till viktökning under uppväxtåren, menar hon.

Framtiden och forskning

– Genterapi, i den form som finns tillgänglig idag, är ännu inte ett alternativ, inte heller att transplantera organ från grisar. Att ta bort binjurarna verkar inte heller vara ett alternativ. Studier har gjorts, men denna form av behandling är inte helt enkel och har en del negativa sidor som inte alltid uppväger de positiva effekter man får. Resultat i nya studier som gjorts med vuxna patienter börjar publiceras nu. Förutom den rent medicinska forskningen så ser vi även studier kring livskvalitet.

Exempel på några resultat från en studie

En utav de största uppföljningsstudier som gjorts kommer från Sverige. I den deltog 62 kvinnor mellan 18-62 (med en median 30år) och åldersmatchande kontroller. Ur denna studie har det publicerats ett flertal artiklar, här lite resultat;

Yrkesval, bland kvinnor som har typen Saltförlorande SW och så kallade nullmutationer så har mer än 50 % typiskt mansdominerade yrken. Man kan säga att överlag valde kvinnor med CAH mer mansdominerade jobb än kontrollgruppen. De 3 med Non Classic NC - V281L som deltog i studien hade enbart mansdominerade jobb. Ett stort motor- och sportintresse, även tunga sporter verkar också vara vanligare i CAH-grupperna jämfört med kontrollgruppen.

Sexualitet, för kvinnor med CAH var fler kvinnor homo- eller bisexuella och fler hade ingen partner alls, jämfört med kontrollgruppen. Många av de äldre kvinnorna hade också varit utsatta för klitorisamputation så det är svårt att jämföra deras sexualitet med dagens unga kvinnor som fått en helt annan behandling

– På frågan ”Hur uppfattar du att sjukdomen har påverkat ditt liv?”, så fanns det ingen koppling mellan allvarlighetsgrad av syndromet och

personen upplevda livskvalitet. Mycket verkar istället påverkas av vilka copingstrategier individen har valt.

– Det gäller att stötta tjejnerna i att få vara som de är och inte försöka forma om dem efter andra normer, detta gäller även sexualiteten.

Föräldrarna tar upp frågan om när man skall berätta för barnen vad de har för syndrom och hur detta kan komma att påverka deras liv?

– Man får vara lyhörd för när de börjar fråga, och ta det där ifrån. Ge så mycket information som de frågar efter, varken mer eller mindre än så.

Genetik (uppdatering från 2005)

Anna Nordenström informerade mer om genetik (ärflighet) vid CAH.

– I alla kroppens cellkärnor finns den s.k. DNA-molekylen som är en dubbelspiral. Alla anlag finns i dubbel uppsättning i form av cirka 30 000 gener fördelade på 23 par kromosomer. Alla gener har sina fasta platser på kromosomerna.

När en cell ska dela sig öppnas dubbelspiralen upp till två enkelspiraler, en till vardera cellen, och därefter byggs vardera enkelspiralen upp till en ny dubbelspiral igen. I denna kopieringsprocess kan det uppstå fel i anlagen, mutationer, antingen som bortfall, tillkomst eller utbyte av byggstenar i genen.

– Vid CAH finns ett fel i det ena anlaget på kromosom 6 hos båda föräldrarna, det andra anlaget hos vardera föräldern är friskt. För att ett barn ska få CAH krävs det att barnet ärver det förändrade anlaget från vardera föräldern, s.k. recessiv nedärvning.

Slumpen avgör vilket av den enskilda förälderns friska eller förändrade anlag som ska hamna i enskilda spermier eller äggceller. Vilka spermier och ägg som sedan möts och ger upphov till fostret, avgörs av slumpen.

– Därmed är det också slumpen som avgör om barnet ska få en ärftlig sjukdom eller syndrom, exempelvis CAH, alternativt bli anlagsbärare eller bli helt frisk.

Risken för friska föräldrar med förändrade anlag att få ett barn med CAH är 25 % vid varje graviditet, risken att få ett anlagsbärande barn 50 % och möjligheten att få ett barn som varken har CAH eller är anlagsbärare är därmed 25 % vid varje graviditet.

– Är mutationen känd kan diagnosen bekräftas med hjälp av ett enkelt blodprov för DNA-analys. Det är då också möjligt att göra fosterdiagnostik, säger Anna Nordenström.

Neonatal screening (uppdatering från 2005)

CAH ingår i den screening (s.k. "PKU-provet") som görs sedan 1986 på alla nyfödda barn så snart som möjligt efter 48 timmar efter födseln.

– 50 % av barnen med CAH diagnostiseras med hjälp av detta blodprov (75 % av pojkarna, 25 % av flickorna), vilket visar att det finns en stor nytta med screeningen. De flesta övriga nyfödda barnen med CAH har en svårare form och diagnostiseras innan provsvaren är klara. En mindre grupp, med mycket lindrig form, upptäcks inte heller med hjälp av blodprovet, utan först senare när de får symptom av överproduktion av manliga hormon, säger Anna Nordenström.

I blodprovet från screeningen mäts halten 17alfa-hydroxyprogesteron.

– Ju högre 17alfa-hydroxyprogesteron desto svårare form av CAH har barnet och vice versa. Det här innebär att vi med detta prov till en del kan förutsäga vilka svårigheter det enskilda barnet får. Falskt positiva provsvar förekommer och det beror då på andra orsaker, exempelvis att barnet är för tidigt fött eller har någon annan sjukdom.

Neonatal screening för CAH kan genom tidig diagnos:

- Förebygga saltkris i neonatalperioden
- Förkorta perioden med osäkert kön
- Förbättra tillväxt och utveckling för barn med SV form av CAH

Normal könsutveckling (från 2005)

Docent Agneta Nordenskjöld, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm informerade om prenatal könsdifferentiering.

– Man kan se på frågan om kön på olika nivåer. Vi har ett kromosomalkön, d v s XX för kvinnor och XY för män. Utifrån kromosomerna bestäms vilket kön som könskörteln får när den utvecklas vidare, d v s äggstock respektive testikel. Slutligen avgör könskörtelns hormonproduktion hur den fortsatta könsutvecklingen blir, både avseende utseende, pubertet och fertilitet. För att en individ ska vara möjlig krävs minst en X-kromosom och för testiklar högst en X-kromosom.

Fram tills fostret är sex veckor gammalt (d v s åtta veckor efter sista menstruationen) ser pojk- och flickfoster likadana ut med två omogna och bipotentiella (utvecklingsmöjlighet åt två håll) könskörtlar och två dubbla gångsystem.

– Under de följande veckorna utvecklas fostret antingen till flicka med ovarier (äggstockar) eller till pojke med testiklar. Från ena gångsystemet utvecklas livmoder, äggledare och övre delen av slidan hos flickor och från det andra gångsystemet utvecklas sädesledare, bitestikel och sädesblåsa på pojkar, sa Agneta Nordenskjöld.

Utvecklingen av könskörtel till testikel sker p.g.a. inflytande från Y-kromosomen, varpå testikeln kan producera hormoner som ger en fortsatt utveckling. Dessutom produceras hormoner som hämmar de inre kvinnliga gångsystemen att utvecklas.

– Om det saknas en Y-kromosom (eller dess aktiva gen) sker den ”basala” utvecklingen, vilket innebär kvinnlig riktning. Om ett foster som ska bli flicka får för mycket testosteron (det spelar då ingen roll om detta hormon kommer från binjurarna, såsom vid CAH, eller från testiklarna) går utvecklingen av de yttre könsorganen i mer manlig riktning och flickan viriliseras.

– Vid måttlig påverkan blir klitoris förstörad och flickan kan få en viss förslutning av vagina. Vid större påverkan ökar storleken på klitoris och nedre delen av vagina utvecklas inte. Den övre delen av vagina mynnar mer eller mindre högt upp på urinröret. De inre könsorganen, äggstockar, äggledare och livmoder påverkas inte alls.

Störd könsutveckling kan bero på:

- Kromosomfel
- Fel i könskörteln
- Störd fenotyp, d v s en pojke får en nedsatt maskulinisering och en flicka blir viriliserad

De inre könsorganen hos en flicka med CAH är fullständigt normala.

Kirurgi (uppdatering från 2005)

Informationen i detta kapitel kommer från föreläsningar under familjevistelserna 2002, 2005 och 2010 av Gundela Holmdahl, överläkare på Barnkirurgen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg. Hon berättade om kirurgisk behandling av flickor med CAH.

– När vi diskuterar kirurgi är det inledningsvis tre frågor som behöver besvaras; vem ska opereras, när ska vi operera och vad ska vi operera.

Kirurgi vid ovanliga tillstånd hos små barn är svårt och kräver en erfaren kirurg, dels ur en teknisk aspekt men också för att kunna bedöma vilken patient som har fördel av att opereras tidigt. Flickorna med CAH ser olika ut, det finns en glidande skala av virilisering, och utseendet förändras under uppväxten. Dessutom kan vi inte heller fråga flickorna själva om de vill bli opererade. Att utföra korrigerande operationer av könsorganen är inte förenat med liv eller död, men att se ut som en pojke i underlivet kan utgöra en tung psykologisk belastning för en flicka med CAH under uppväxten. Allt detta gör att det inte finns några generella eller enkla svar på frågorna.

Gundela Holmdahl gjorde en snabb översikt av hur de manliga och kvinnliga könsorganen anläggs.

– Den för båda könen, i det tidiga fosterlivet, gemensamma gonaden/könskörteln, utvecklas i kvinnlig riktning om Y-kromosomen saknas. Testiklarna bildar testosteron och anti-Müller-hormon. Det senare hormonet hämmar utvecklingen av de kvinnliga inre organen. Testosteron behövs för att könsorganen ska utvecklas i manlig riktning. Vid CAH utsätts barnen för manligt könshormon i ökad mängd från binjuren. För pojkar innebär det inte något problem för utvecklingen av manliga genitalia och de behöver därmed inte kirurgi.

– En flicka som viriliserats genitalt, det vill säga utvecklat de yttre könsorganen i mer manlig riktning, kan till det yttre se ut som pojke om flickan har mycket låga enzymnivåer, men skillnaden är att testiklar saknas i pungen. Mer vanligt är det att flickorna har en mer eller mindre uttalad förstoring av klitoris och att det finns en gemensam öppning för urinrör och slida. Blygdläpparna kan ha en veckighet som påminner om en pung.

– Uppfattningen när viriliserade flickor ska opereras varierar något mellan olika länder, men i Sverige har vi enats om en gemensam handlingsplan. Vi undviker kirurgi i möjligaste mån i åldern 2-12 år. Det finns heller ingen anledning att undersöka flickorna genitalt mellan småbarnsår och pubertet om flickorna inte har problem från underlivet. Upprepade undersökningar kan upplevas som övergrepp.

– Vid uttalad klitorisförstoring rekommenderar vi tidig operation vid ca 4-6 månaders ålder, och då utför vi både klitorisförminskning och vaginalplastik samtidigt. Om lindrig eller måttlig virilisering väntar vi gärna tills pubertet. Man ska komma ihåg att vid puberteten, med höga östrogennivåer, förändras underlivet dramatiskt och kan betyda att flickan inte behöver opereras eller att enklare tekniker kan användas. Det är under förutsättning att flickan har en välinställd medicinering som inte ger ett extra påslag av manligt könshormon.

– Det finns fördelar och nackdelar med att göra kirurgin så tidigt. Fördelarna är både psykologiska och tekniska. Att flickan fortfarande är påverkad av mammans östrogen är en fördel då det ger starkare och

mer tånjbara vävnader. Nackdelarna är att flickan inte får vara med och bestämma om operation eller inte och att det kan vara svårt att bedöma hur klitoris kommer utvecklas. Tidig operation kan ge en trängsel med ärrutveckling i vaginalöppningen. Inte sällan måste vi göra kompletterande operationer i puberteten, säger Gundela Holmdahl.

De övergripande målen för kirurgin är god kosmetik, välbevarad känsel, separata mynningar för urinrör och slida och goda förutsättningar för sexuell aktivitet.

Den kirurgiska behandlingen innebär att man för ner och öppnar upp den gemensamma gången, ofta innebär det att urinrörsmynningen hamnar nära slidmynningen. Klitoris förminskas genom att svällkropparna tas bort nästan helt men ollonet och känselnerverna bevaras. Det är viktigt att spara nerver för att bevara känsel. Tidigare gjordes klitorisamputationer.

– Men man kan få orgasm även om man opererat bort klitoris med dess nerver. Mycket av orgasmens natur finns i vår hjärna och vi har dessutom känslighet i huden för platsen för klitoris och i andra delar av underlivet.

– Med hjälp av den hud som blir över efter förminskningen tillverkar man inre blygdläppar. Om slidan mynnar högt upp på urinröret kan det bli svårare att utföra hela operationen tidigt. Då måste kanske slidan förlängas, vilket kan göras på olika sätt. I sådana fall kan det vara motiverat att vänta med den delen av kirurgin till puberteten, säger Gundela Holmdahl.

De allra flesta flickor som är opererade med vaginalplastik rekommenderas kejsarsnitt när de själva ska föda barn.

Enstaka flickor med CAH väljer att leva som pojkar, vilket ger ytterligare en dimension till tidig kirurgi eller inte. Idag diskuteras det internationellt att rekommendera flickor med svår mutation, och därmed mycket höga nivåer av manligt könshormon under fosterlivet, att växa upp som pojkar redan från början. Nackdelar finns; pojken kommer att bli kort, kommer att behöva testosteronsubstitution från och med pubertet och är infertil. Äggstockarna behöver också opereras bort innan pubertet för att slippa börja menstruera.

Sammanfattningsvis anser Gundela Holmdahl att kirurgisk behandling bör göras tidigt om flickan är uttalat viriliserad, men att den operativa behandlingen måste individualiseras. Måttlig och lindrig virilisering bör inte kirurgiskt korrigeras förrän i puberteten när och om flickorna själva vill och är motiverade för det. Alla operationerna måste utföras av erfaren kirurg.

En förälder berättar (2010) om att barnen behöver hjälp med att inse att de inte alltid behöver berätta för alla hur det står till med deras underliv, utan att de har rätt till sin integritet. Och att det kan vara bra att hjälpa dem hitta alternativa berättelser (som inte handlar just om underlivet) som de kan berätta när det blir dags för operation.

Att vara vuxen kvinna med CAH (från 2005)

Angelica Lindén Hirschberg är professor i obstetrik och gynekologi med särskild inriktning mot reproduktiv medicin vid institutionen för kvinnors och barns hälsa vid Kvinnokliniken, Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm. Hon informerade både 2005 och nu 2010 om aspekter kring att vara vuxen kvinna med CAH.

– På kvinnokliniken kontrollerar vi ca 50 vuxna kvinnor med CAH. Många patienter remitteras till oss från barnendokrinologen, Karolinska, men en del kommer också som utomlänspatienter framförallt från mellersta och norra delen av landet. De aspekter jag tänkte informera om när det gäller övergången från flicka till vuxen kvinna är följande:

- Menstruation
- Normalt underliv och resultat av kirurgi
- Sexualitet
- Fertilitet och preventivmedel
- Livskvalitet
- Handläggning från flicka till kvinna

Menstruationen

De flesta flickor med CAH får sin första menstruation när andra flickor får den, d v s i genomsnitt strax före de fyller 13 år (varierar mellan 8 -15 år).

– Det är sällan nödvändigt med operation för att menstruationen ska komma. Efter första menstruationen kan det normalt ta tid innan den blir regelbunden, ibland upp till två år. Både över- och underbehandling kan också störa menstruationen. Regelbunden menstruation talar dock för adekvat medicinering, d v s hormonell balans, säger Angelica Lindén Hirschberg.

Om flickorna med CAH har oregelbunden menstruation ska det alltid utredas, eftersom menstruationsrubbnig innebär hormonell obalans och kan bero på att medicineringen inte är optimal. De här flickorna har också en ökad risk att få PCOS (polycystiskt ovariesyndrom)

- Typiskt för syndromet är något förstörade äggstockar och ett ökat antal små äggblåsor i utkanten på äggstockarna och detta kan upptäckas med hjälp av ultraljud. Polycystiska äggstockar har samband med störd ägglossning som ger menstruationsrubbing och nedsatt fertilitet. Glesa menstruationer ska alltid behandlas eftersom livmoderslemhinnan kan tillväxa och detta kan leda till cancer.
- Behandlingen av störd ägglossning vid graviditetsönskan innebär hormonstimulering under läkarkontroll.

Resultat av kirurgi

Kirurgens och patientens syn på resultatet av kirurgen kan skilja sig åt.

- För kirurgen syftar operationen i första hand till att patienten ska kunna ha menstruation och samlag utan hinder, medan kvinnan dessutom vill se normal ut i sitt underliv, ha normal känsel. Många tycker olika när det gäller hur det ska se ut för att vara normalt. Nya attityder i samhället innebär ofta att man har en snävare syn på vad som kan kallas normalt underliv. Beroende på viriliseringens utsträckning får man trots allt olika operationsresultat.
- Det finns få långtidsuppföljningar med ett fåtal patienter så det är svårt att uttala sig generellt om operationsresultat. Metoder som användes tidigare med borttagande av klitoris, upprepade vidgningar och korrigeringar under barndomen, har man idag frångått. Vi vet att sådan behandling kan få psykologiska konsekvenser.

En samlad expertis från hela världen enades i Boston 2002 om följande när det gällde underlivskirurgi för flickor/kvinnor med CAH:

- Bästa resultatet får man om man opererar flickorna tidigt, före 6 månaders ålder
- Allt görs på en gång, vilket kan innebära rekonstruktion av klitoris, vagina och blygdläppar och att nerver och kärl till klitoris sparas
- Ingen mer operation fram till puberteten
- Ytterligare kirurgi efter puberteten om nödvändigt och om flickan/kvinnan önskar detta

Sexualitet

– Även om beteende och intressen går något åt det maskulina hållet för en del, är de flesta heterosexuella och har en klart kvinnlig könsidentitet. Däremot har studier visat att flickorna/kvinnorna har en senare sexdebut, låg sexuell aktivitet i vuxen ålder och att färre lever i parrelationer. En orsak kan vara att många patienter är överbehandlade, vilket leder till låg testosteronnivå och kvinnor behöver testosteron för att känna sexuell lust, säger Angelica Lindén Hirschberg.

Fertilitet

Fertiliteten och födelsetalen för kvinnor med CAH är nedsatt, särskilt när det gäller kvinnor som har den svårare formen och är saltförlorare. I en litteratursammanställning av 73 kvinnor med CAH (49 mild form och 20 svår form) hade dessa totalt fått 73 barn, 11 missfall och 11 aborter. I ett material från Karolinska Universitetssjukhuset med 50 kvinnor hade 17 kvinnor fött barn. Av dessa 17 hade 6 haft en vaginal förlossning, övriga kejsarsnitt och 4 hade fertilitetsbehandlats.

– Alla som önskat få barn hos oss har hittills lyckats få barn. Den nedsatta fertiliteten beror på ett spektrum av orsaker alltifrån fysiska, hormoniella och psykologiska/emotionella. Men det finns graviditeter rapporterade även vid svårare fall av CAH

Preventivmedel

- Kondom kan alltid rekommenderas som skydd mot överförbara könssjukdomar
- Kombinerade p-piller är säkert preventivmedel som ofta kan rekommenderas till kvinnor med CAH. Nackdelar: användningen kan dölja oregelbunden menstruation. Ej lämpligt vid uttalad fetma och högt blodtryck
- Spiral, p-stav mm kan också vara alternativ

Livskvalitet

För att bedöma kvinnornas **livskvalitet** krävs flera studier med inriktning på operationsresultat och fertilitet.

– Det vi kan säga är att vuxna kvinnor med CAH tycks anpassa sig väl till sin kroniska sjukdom, men att det också finns problem med partnerskap och sex som är relaterade till sjukdomen.

Från flicka till kvinna

– På Karolinska Universitetssjukhuset handlägger vi patienter på detta sätt:

- Före förväntad menstruationsdebut görs en undersökning i narkos av gynekolog och barnkirurg så att inga hinder för menstruation finns. Det är då också möjligt att bedöma anatomin när det exempelvis gäller urinmyning och slidöppning
- Efter första menstruationen rekommenderas att flickan i sällskap med sin mamma får träffa en gynekolog
- Därefter uppmuntras flickan att komma själv, vid behov av gynekolog
- Vid lämplig tidpunkt bedöma förutsättningarna för samlag. I vissa fall kan det bli nödvändigt att vidga slidan för att samlag ska bli möjligt.

– En sådan vidgning kan göras med gummistav. Denna behandling kan flickan/kvinnan göra själv. Hela handläggningen när det gäller

övergången från flicka till vuxen kvinna bör skötas av ett team där det ingår gynekolog, endokrinolog, urolog samt psykolog med särskilt intresse och särskilda kunskaper i de aktuella fallen, säger Angelica Lindén Hirschberg.

Psykologiska aspekter på CAH

Helena Fagerberg Moss är psykolog på Barn- och ungdomsmottagningen i Kungshöjd i Göteborg. Hon har en hel dag men strukturerade samtal tillsammans med föräldrarna under familjevistelsen, men denna sammanfattning är från en kortare föreläsning där även kringpersonal deltar.

– Barn-, föräldra- och syskonperspektiv ja det är helhetsperspektivet som borde gälla när vi är inom vården. Familjen är ett system, alla delar är viktiga och påverkar starkt varandra. I familjen är vi beroende av varandra.

Föräldrareaktioner vid barns sjukdom, syndrom och annorlunda skap varierar naturligtvis mellan individer, men de flesta känner en oro, nedstämdhet, begränsad ork, dåligt samvete och sorg. Men hon menar att vårdapparaten är så fokuserad på allt som skall göras rent praktiskt att de lätt glömmer hur patienten och familjen mår mentalt.

Barnet utsätts för många sjukhuskontakter, med utredningar, behandlingar mm. Sjukhusvärlden blir ett allt för naturligt inslag i livet. Att ha en diagnos är ju något som ofta innebär att livet påverkas lite olika genom livet. Vissa perioder är det fokus på behandlingar, mediciner och operationer, andra perioder är lugnare, men är man fortfarande ”sjuk” då? Och vad är det att gå på kontroller, är det ”vara sjuk”?

– Hur skall barnet se på sig själv, var har det sin identitet? Ett barn jag samtalat med sammanfattade på ett ganska bra sätt - Jag är friskt sjuk.

Mediciner är ju en symbol på att något är ”gale” eller i varje fall inte helt som det skall. Att barnet vägrar ta tabletter kan vara ett tecken på att barnet signalerar att det inte vill vara sjukt. Och det är viktigt att uppmärksamma en sådan signal och hjälpa barnet att förstå vad det går igenom och hur livet kan komma att se ut.

Sätt att reagera på

Med insikten om sin egen sjukdom kan barnet naturligtvis reagera olika och det kan variera genom livet. En del barn kommer in i perioder av så kallad regression det vill säga att de går tillbaka i utvecklingen, blir mer beroende av föräldrarna . Sådana perioder kan komma efter en längre eller jobbigare sjukhusvistelse.

Det är inte heller ovanligt att barnet kommer in i perioder av nedstämdhet/depression. Hur svår och långvarig den perioden blir är beroende på var man befinner sig i utveckling och mognad. Även nedstämdhet och hopplöshetskänslor förekommer givetvis. Vid runt tio år så börjar barnet förstå att så här kommer livet att vara även i fortsättningen.

Andra barn pratar om sig själv och sin diagnos på ett rationellt och lillgammalt sätt, utan att blanda in sina egna känslor. Därmed undviker det till viss del den ångest eller det obehag som diagnosen och den egna kroppen annars skulle väcka.

– Det är en yta för att till slut successivt orka ta till sig allvaret och dimensioner av sin diagnos.

Aggression kan ofta vara ett tecken på att man inte orkar ta in eller ta tag i den situation som man lever i. När barn är nedstämda förekommer ibland att perioder eller stunder av allvar och ledsnad efterföljs av utbrott och ilska.

Sublimering, är ytterligare en försvarsmekanism. Här tillgodoser man en impuls med en annan impuls. Både barn och vuxna kan i oron och ångesten ta tillvara kraften i dessa starka känslor genom att t.ex. omvandla sorgen eller ångesten till att lite mer konstruktivt skriva dagböcker, brev och lappar eller genom att helt enkelt göra något helt annat som att städa när ångesten sätter in.

Psykologiskt stöd

Psykologiskt stöd bör ges till föräldrar och syskon i samband med det diagnosbärande barnets födelse. Därefter till barnet och föräldrarna inför olika behandlingar och operationer. Och det rekommenderas också uppföljning under förskolan samt i samband med skolstarter och pubertet. Under dessa perioder kan både barnen och de vuxna kan behöva extra stöd, menar Helena Fagerberg Moss.

Psykosexuell utveckling

I den psykosexuella utvecklingen bearbetar barnet frågor och tankar kring;

- Könsidentitetsupplevelsorna av sig själv som man eller kvinna
- Könsroller (könstypiskt beteende) egenskaper och beteende som uppfattas som typiska för pojkar och flickor, män och kvinnor
- Sexuell läggning.
- Beteende, fantasier och attraktion i hetero- eller homosexuell riktning
- Vem vill ha mig, vem är jag, man eller kvinna etc

– Föräldrar och barn/unga behöver stöd längs hela uppväxten. Jag brukar själv erbjuda tre ”prova-på-besök” hos mig som psykolog. Då

hinner de förstå vad de kan ”använda” mig till, sedan får de själva välja om de vill fortsätta komma eller inte. Kanske mognar ett behov av att prata med någon fram och då vet det vart de skall vända sig, den första kontakten är ju redan tagen.

Hon berättar sedan om barnets olika utvecklingsstadier, detta redovisas inte här.

Vad undrar man/barnet över egentligen?

– Det kan vara viktigt att veta vad barnet egentligen vill veta och på vilken nivå. Det är inte alltid självklart vad de ”är ute efter”. Försök uppfatta på vilken nivå barnet frågar eller om det kanske bara är frågandet i sig de testar, just då. Det är bra att ställa motfrågor så att vi inte svarar på mer än det egentligen undrar över eller är moget för

– Det är viktigt att alltid hålla en öppenhet och att visa att det är tillåtet att ställa alla typer av frågor, samt att även barnet eller den unga vuxna kan få känna delaktighet i val av operationer, behandlingar och medicinering mm. Även syskon måste få känna att de är delaktiga.

Syskonrollen

Astrid Emker, pedagog i Ågrenskas barnteam berättar om Ågrenskas erfarenheter av syskonens livsförhållanden, roll och frågor.

– Syskonrelationen är en relation som inte är någon annan lik, den är oftast den längsta relationen i livet och varar tills döden skiljer syskonen åt. Syskon kan ha den djupaste gemenskap men också rivalitet, avundsjuka och konflikter. Vad som dominerar kan vara väldigt olika och även ändra sig över tid. Det speciella med en syskonrelation är att det oftast finns stort utrymme för alla dessa känslor och att känslorna är öppet accepterade i samhället.

Att få ett syskon med funktionsnedsättning

– Frågan är vad som sker när man får ett syskon som har en funktionsnedsättning och de behov, som det medför. Vad är okej då? Vad gör man som syskon, vad känner man och vem kan man fråga och prata med? Hur hanterar man sin vardag och sitt syskonskap?

Man vet att barn och ungdomars copingstrategier/sätt att bemästra/hantera olika situationer, skiljer sig från vuxnas. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning, på grund av ålder och social situation.

När man får ett syskon med funktionsnedsättning ska man förhålla sig till flera delar i sin vardag

- Syskonet med funktionsnedsättning, dess behov, de krav som det ställer

- Föräldrarnas behov och krav
- Egna behoven och kraven, livsmålen och önskingarna

När man talar om att vara syskon till ett barn med funktionsnedsättning, tänker man ofta på det som är speciellt jobbigt. Men forskning kring syskonskap visar också på många positiva aspekter, så som ökad mognad, empati, engagemang, ansvarskänsla och betoning av positiva aspekter inom familjen.

Att ha ett syskon med funktionsnedsättning

– Vi vet också att information och kunskap kring diagnosen är viktig och gärna upprepad information vartefter barnet växer och mognar. Att någon vågar lyssna och prata om hur det ”friska” barnet har det, är också viktigt för att barnet ska kunna hantera sin situation.

Här följer fyra studier som framhåller detta:

1. Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin systers/brors sjukdom/funktionsnedsättning och vilka effekter sjukdomen/funktionsnedsättningen ger (Lobato & Kao 2002, Glasberg 2000). Kunskapen är lägre än vad man kan förvänta sig från barnets utvecklingsnivå. Tänkbara förklaringar till detta är att sjukdom/funktionsnedsättning är abstrakt och svår att förstå och att känsloladdad information är svår att ta till sig. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barnet förstått.
2. Forskning (Brodzinsky et al, 1986) visar att processen att skapa kunskap och veta, innehåller två komponenter: att få information och att förstå. Information i sig är ingen garanti för förståelse. Vi måste alltså sluta att sammanblanda information och kunskap. Information tar inte särskilt mycket tid, men att förstå och skapa kunskap tar tid. Barn måste därför, på sin egen utvecklingsnivå, ges många möjligheter att prata om och bearbeta det de får veta för att kunna förstå och göra kunskapen till sin.
- 3 och 4. Kunskap hjälper, kunskap ger trygghet och bättre självkänsla.(Roeyers & Mycke 1995 och Lobato & Kao 2002).

Ann Marie Alwin, lärare och sjuksköterska, har arbetat på Ågrenska i många år, bl. a med syskonen. Hon har också intervjuat många syskon och de syskon som berättat om sina liv och erfarenheter har nästan alla haft samma behov och önskingar. Dessa kan sammanfattas i följande punkter:

- Att få bli sedd och bekräftad samt känna att man är lika viktig som sitt ”krävande” syskon med funktionsnedsättning

- Att få mera kunskap för att förstå sitt syskon bättre, vilket i sin tur ger möjlighet att välja olika sätt att lösa problem på
- Att få möta andra som har det på liknande sätt

Ågrenska har under alla år särskilt uppmärksammat syskonen och utarbetat en metod att arbeta med syskonen på.

Syskonens program på Ågrenska

Det övergripande syftet med syskonens program och våra samtal med dem är att syskonen ska erbjudas kunskap, erfarenhetsutbyte och reflektionsmöjligheter för att på bästa sätt kunna bemästra sin situation.

Nyckelrubriker

1. **Kunskap:** Förmedla så mycket diagnoskunskap, utifrån deltagarnas frågor, att de t.ex. kan svara på omgivningens frågor ”Vad har din bror/syster?”. De måste också få veta att inget de själva gjort kan ha orsakat funktionsnedsättningen hos syskonet.
2. **Känslor:** Erbjud ett öppet och tillåtande klimat, där deltagarna får möjlighet att dela känslor och erfarenheter, uppleva att de inte är ensamma och att andra ofta känner likadant. T.ex. samtala om ”förbjudna känslor” som sorg, ilska och avundsjuka. Prata om drömmar och framtiden och var deras syskon hör hemma i allt detta.
3. **Bemästra:** Ge deltagarna vägledning i att hitta strategier för att hantera vardagen på bästa sätt. Syskonen delar med sig av råd och tips till varandra och personalen berättar om erfarenheter och strategier från tidigare syskongrupper.

Så här ser veckan ut, dag för dag:

– Vi som arbetar med syskonsamtalen på Ågrenska har olika professioner så som sjuksköterskor och pedagoger. Vi har en jämn könsfördelning i barnteamet. Någon av Ågrenskas sjuksköterskor håller i diagnosinformationen, medan övriga är mer inriktade på känslor och bemästrande. Under diagnosinformationen sitter den övriga personalen och lyssnar med barnens/ungdomarnas öron, bryter in om det behövs, frågar/förstärker så att barnen/ungdomarna förstår den information som ges.

– Vi följer nedanstående arbetssätt, men tar också vara på tankar och frågor, närhelst de dyker upp.

Måndag /Kunskap

– Samtal om varför familjen är på Ågrenska. Syskonen berättar om sig själva och sin familj. Vi ber också syskonen fundera över de frågor de har om sitt syskons funktionsnedsättning. Vi vill inte väcka frågor och tankar som barnen/ungdomarna inte själva tar upp.

Tisdag /Kunskap

– Barn/ungdomar och personal formulerar tillsammans frågorna, som i förväg lämnas till sjuksköterskan. Sjuksköterskan informerar om diagnosen utifrån frågorna.

Vi hjälper också barnen att formulera svar på frågor som omgivningen kan ställa.

Exempel på frågor:

- Smittar det?
- Kan det vara mitt fel, jag körde på honom med en leksaksbil när han var liten?
- Kan jag få det?
- Kan mina barn få det?

– Barnens frågor visar att kunskap är så viktig! Vi vill verkligen poängtera det!

Onsdag och torsdag: Kunskap, känslor och bemästra/strategier

– Reflektion och fortsatta samtal utifrån diagnosinformationen.

Övergång till samtal om tankar, känslor och bemästrande/strategier kring att ha ett syskon med funktionsnedsättningar. Vi rätar också ut frågetecken kring skuld och ansvar.

Fredag/frågetecken kan rätas ut

– Inga inplanerade syskonsamtal, uppföljning vid behov.

Samtalsämnen som kan komma upp:

- **Hur det kan vara hemma:** De yngre säger t.ex.: ”Han tar mina saker, Han förstör mina saker, Han drar mig jämt i håret, Han ska alltid vara med, Det är jobbigt när jag tar hem kompisar, Jag måste alltid vara snäll, Det är alltid jag som får städa”

– Små barn uppfattar andras behov av hjälp och tolkar personligt och konkret och har mycket ”varför-frågor”.

- **Tid och uppmärksamhet:** Att föräldrarna bryr sig mer om syskonet med funktionsnedsättningen. Exempel på uttalanden: ”Han får mycket tid av våra föräldrar, Jag får alltid vänta, Min bror styr alltid, Vi kan aldrig bestämma nåt i förväg, det händer alltid nåt som ändrar planerna för dagen, vi måste åka till sjukhuset, Jag kan inte ta hem kompisar eller gå någonstans pga. av infektionsrisken, Han får massa saker, t.ex. dator och permobil”.

– Vi frågar om barnen känner igen sig och om det finns det någon som har tips på lösningar på de situationer som barnen berättar om?

Frågor, efter 9-årsåldern

Efter 9-årsåldern börjar man få en mer realistisk syn på tillvaron och omvärlden, man inser att villkoren är olika, att föräldrarna inte kan ställa allt till rätta, börjar se och förstå konsekvenser. Gradvis får man ett mer abstrakt tänkande, kan dra egna slutsatser, pröva sina tankar mot verkligheten, ser situationen ur olika aspekter, både föräldrarnas, sina egna och syskonets. Och de börjar uppmärksamma omgivningens reaktioner och även känna oro för att andra ska ge sig på ett provocerande syskon.

Frågor från omgivningen, negativa reaktioner från omgivningen

Ibland kan klasskamrater eller annan omgivning reagera, hur hanterar man det? Kan man be någon om hjälp att förklara eller bemöta reaktioner om man inte själv vill, kan eller vågar?

Frågor från äldre syskon, har ytterligare funderingar såsom; Hur ska mina föräldrar orka? Vem ska ta hand om syskonet sen? När flyttar han hemifrån? Kommer han att få någon flickvän? Ärftlighet, vilka risker löper mina kommande barn? Kan jag ha det själv, fast det inte märks? – Och man känner sorg inför ovan punkter.

Existentiella frågor

Skuld för att man själv inte fick funktionsnedsättningen. Dåligt samvete när man hävdar egna behov, dåligt samvete för negativa tankar

Sorg, att inte ha fått ett syskon som alla andra, som kanske inte går att umgås med eller utbyta erfarenheter med och ha roligt med. Sorg i att växa om sitt syskon, sorg över syskonets situation. Känna sorg för hela familjens situation. Varför skulle vår familj få det så här?

Exempel på hur syskonen kan formulera detta: ”Mina föräldrar har absolut inget liv idag. Familjen slutar existera, Jag tycker inte vi kan vara en hel familj. Jag skulle vilja bo någon annanstans”.

Utgå från att barnet inte berättar

– Utgå från att barnen inte berättar hemma om sina känslor och upplevelser. Det finns olika skäl till detta: man vill inte bekymra, tror inte det leder till något, rädd för att ha fel eller känna fel, vill inte dra igång något stort. Det kan därför vara bra att ha någon utomstående att tala med.

Det finns stora fördelar med att våga samtala:

- Man får också möjlighet att bekräfta barnets känslor och att bekräfta svåra känslor är viktigt. Alla människor har rätt till sina egna känslor, man skall inte försöka ”trösta bort eller bortförklara” känslor, det betyder att man underkänner känslan och säger att den är fel.
- Varje gång man uttalar något svårt så mister det lite av sin farlighet och blir begripligare.

- När man pratar kan man också samtidigt ge information och rätta ut frågetecken och missuppfattningar t.ex. om skuld.
- Tystnad och hemligheter är i allmänhet tunga och svåra att bära.

– För oss som lyssnar gäller det att sätta gränser, så att barnen inte yppar för mycket. Det behöver finnas gränser för hur och vad man berättar, inte för mycket på en gång så att man efteråt känner att man utlämnat sig för mycket.

Signaler som kan betyda att syskonen behöver någon att tala med, kan vara ett ändrat beteende såsom ett utåtagerande, tillbakadragenhet och tystlåtenhet, svårigheter med koncentrationen, rastlöshet, oro och nedstämdhet. Men även sömnproblem, psykosomatiska symptom som t.ex. ofta huvudvärk eller ont i magen, kan vara tecken på att barnen mår dåligt.

Vad syskonen själva och forskningen beskriver som positivt, med att ha ett "annorlunda" syskon

- De lär sig mycket, blir klokare och mognare än andra, kan tycka att jämnåriga är barnsliga och intresserar sig för oviktiga saker, man blir medveten om "viktiga" värden.
- Får perspektiv på tillvaron, hakar inte upp sig på bagateller, lär sig välja sina strider.
- Leder till självständighet, får fixa och klara mer själv.
- Lär sig också tålamod och att ta hänsyn
- Får förståelse och tolerans för att människor är olika, förstår att det finns orsaker
- Större empati
- Får vara med på saker som andra kompisar inte får, t.ex. att få komma till Ågrenska
- "Jag känner mig speciell för jag har ett annorlunda syskon"

Mer tips som framkommit genom bl. a. Ann-Marie Alwins intervjuer:

Syskons tips till föräldrar:

- Berätta om sjukdomen och vad den innebär och upprepa detta så ofta det behövs.
- Prata om nuet och framtiden.
- Föräldrarnas ansvar vid utbrott mm.
- Få egen tid med föräldrarna är viktigt, gå på bio, fika, shoppa bara det är egen tid.

Syskons tips till lärare:

- Lärare är viktiga, kan se och bekräfta
- Fråga hur de mår ibland
- Fråga inte om syskonens diagnoser, det kan vara jobbigt att prata om det och barnet kan komma i lojalitetskonflikter. Låt

istället någon vuxen informera i klassen, t.ex. skolsköterska, kurator.

- Lärare ska hjälpa så att man inte blir retad pga. sitt syskon
- Kom ihåg att koncentrationssvårigheter ibland kan bero på att det varit jobbigt, stressigt, konfliktfyllt på morgonen
- Syskonet kanske har föräldrar som inte hinner hjälpa dem med läxorna hemma, det kan vara bra att få göra läxorna i skolan istället.

Ågrenskas erfarenheter av/från syskongrupper

- Syskonen har stort utbyte av att möta andra syskon, känna att de inte är ensamma, dela erfarenheter, inte behöva förklara, dela med sig av lösningar, ev. knyta kontakter för framtiden
- Hos oss står de i lika stort fokus som sina syskon med funktionsnedsättning, får lika mycket uppmärksamhet, får sina egna tankar uppmärksammade och bekräftade
- Får ha roligt i sin egen grupp, litar på att syskonet med funktionsnedsättningen har det bra, kan koppla av, tillåtet att ha roligt tillsammans
- Viktigt för syskonen få träffa andra syskon med samma funktionsnedsättning i olika åldrar
- Kunna få höra exempel på hur framtiden kan gestalta sig, t ex av äldre syskon, av äldre med funktionsnedsättningen
- Vi ser att kunskap är viktig och att kunskap underlättar hantering av vardag.

– Frågorna förändras över tid och det krävs ofta djupare kunskap när man blir äldre. Därför är goda kunskapskällor viktiga, även samtal om kunskaperna är viktiga, så att man inte missuppfattar saker man hört eller kanske läst på Internet. Att barnen skaffar egna kunskapskällor är bra så att de inte alltid behöva få kunskapen via föräldrarna.

Ågrenskas erfarenheter av barn med CAH

Anna Glenvik, Ågrenska berättar om hur barnen och syskonen har det under familjevistelsen och Ågrenskas erfarenheter av barn med CAH. Här återges endast delar av informationen.

Några veckor innan varje vistelse går teamet igenom den medicinska information som finns, ser tillbaka på Ågrenskas tidigare erfarenhet av diagnosen och kontaktar därefter varje familj och förskola/skola för att samla kunskap om de behov som finns för varje individ.

Sedan lägger teamet upp ett program som utgår från specifik kunskap om diagnosen, från informationen från föräldrar och hemskola, samt anpassad specialpedagogik för de enskilda barn som kommer till vistelsen.

Varje familj får en huvudansvarig personal från barnteamet och föräldrar och barnteamspersonal har sedan en kontinuerlig kontakt och dialog under veckan.

– **CAH** innebär kombinationer av symtom och dessa kan förekomma i varierande svårighetsgrad vilket får konsekvenser på många områden. Precis som vid andra sällsynta diagnoser bygger pedagogiken på individens förutsättningar, generell specialpedagogik och specifik kunskap om diagnosen. Här jobbar vi med olika mål och metoder:

Mål:

Ge information och insikt i diagnosen, både för barnet med diagnos och för syskonen.

Metoder:

Ibland sker detta gemensamt och ibland delas barnen upp i respektive grupp. Personalen är tillsammans med barnen/ungdomarna i dagens alla aktiviteter inklusive pauser/raster. Gruppstorlek och personalsammansättning planeras utifrån barnens och ungdomarnas behov.

- Erbjuder samtal med specialläkare och personal från Ågrenska
- Ge möjlighet att samtala och reflektera kring sin diagnos tillsammans med andra i samma situation Under samtalen ges det möjlighet att prata om sin funktionsnedsättning, utbyta erfarenheter och få ytterligare information och kunskap. Samtalen utgår från barnen/ungdomarnas frågor och funderingar och personalen känner av och lyssnar in behovet av samtal på barnens/ ungdomarnas initiativ. Vi använder oss av spelet "Samspelet" för att sätta ord på tankar och för att reflektera kring situationer och handling. Även metoden "Handen" där barnen och ungdomarna får beskriva drömmar, positiva egenskaper, och saker andra tycker man är bra på, vad man hoppas ska hända inom två år samt situationer där man varit modig. Under ett av samtalstillfällena får ungdomarna träffa en läkare för medicinsk information och frågestund.
- Aktiviteter som ger möjlighet till spontana samtal och erfarenhetsutbyten t ex. kamratbanan utomhus i skogen, kanotpaddling och skulptering i lera

Genom dessa aktiviteter får alla barn/ungdomar, oavsett ålder och förutsättningar, träffas. De möter andra med samma diagnos och deras syskon. De kan, på ett naturligt sätt, känna gemenskap och utbyta erfarenheter i veckans aktiviteter.

Skolarbete

Man ser också till att barnen inte kommer efter i sitt skolarbete på hemorten, så tid avsätts för att hinna arbeta med eget skolarbete hemifrån eller uppgifter från Ågrenska.

Individanpassad skolsituation på hemorten

Förutsättningar för att kunna ge en så bra individanpassad skolsituation som möjligt är att man;

- Har en bra medicinsk kunskap om den specifika diagnosen
- Gör en kartläggning av barnets förmågor och begränsningar, för att ställa rimliga krav.
- Gör en kartläggning av förskolan/skolans miljö
- Anpassar verksamheten
- Samverkar med övriga inblandade aktörer*

*Med samverkan menas den samverkan som måste utvecklas och finnas mellan skola, föräldrar, sjukvård/habilitering, barnhälsovård/elevhälsa, kommunens resursteam och SPSM/skolpedagogiska skolmyndigheten (en resurs för skolpersonalen) www.spsm.se. Det är genom denna samverkan som man inhämtar olika kompetensers kunskap, kunskap som befruktar varandra och som sedan leder till att målen kan sättas och på sikt uppnås, menar Anna Glenvik.

Munhälsa och munmotorik

Johanna Norderyd är över tandläkare, specialist i pedodonti (barntandvård) vid Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd i Jönköping och Lena Gustafsson är tandsköterska och koordinator på Mun-H-Center i Göteborg. De berättar om sin verksamhet, sina erfarenheter och kunskap om personer med CAH och eventuella speciella behov när det gäller munnen.

Vad är Mun-H-Center?

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskap kring sällsynta diagnoser samt sprida denna kunskap för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

– Genom samarbetet med Ågrenskas familjevistelser har vi haft förmånen att träffa många barn med sällsynta diagnoser och kunna samla på oss en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrarna får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om barnets

tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar därmed till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd.

– När vi samlat information i vår databas från minst tio personer med en sällsynt diagnos, så sammanställer vi detta och det blir sedan tillgängligt för föräldrar och tandvårdspersonal. Så har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss och även gå in på vår hemsida, www.mun-h-center.se säger Lena Gustafsson.

Orofaciala/odontologiska symtom och behandling

Det är egentligen inte några specifika orofaciala problem för personer med CAH, men det finns rapporter om att det skulle kunna förekomma mineraliseringsstörningar och eventuellt tror man att vissa av barnen kan ha en tidig tandutveckling.

Tand och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att barnet slipper få hål i tänderna. Förutom vanlig tandundersökning som skall utföras varje år, bör tandläkaren även kontrollera käkleder, tuggmuskulatur och även gapningsförmåga som kan vara bra att ha en uppskattning om och mäta genom åren. Även bettutveckling, munhygien och om barnet äter någon medicin, är viktiga aspekter. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies.

-Före barnets första besök hos tandvården är det bra om man själv tar kontakt med den aktuella mottagningen och hör sig för om hur stor kunskap som finns där om barnets diagnos. Det är bra att i förväg tala med den tandläkare barnet ska träffa för att ge information om barnet, om det är något särskilt man ska tänka på när man träffar barnet mm. Tandläkaren kan då stämna av med föräldrarna angående diagnos och medicineringar. I de fall det behövs kan man också föreslå att tandläkaren kontaktar barnets behandlande läkare inför besöket, säger Johanna Norderyd.

När det gäller munhygien är det viktigt med tandborstning morgon och kväll, barnen behöver extra hjälp och uppmuntran ända upp till 12-årsåldern. En del kan vara hjälpta av eltandborste. För många är det bra med plastning (fissurförsegling) av djupa fåror på tuggytorna på nya tänder. Alla bör använda fluortandkräm från det att första tanden kommer fram. Små barn ska bara ha ytterst lite tandkräm på tandborsten, maximalt motsvarande storleken på barnets lillfingernagel. Ibland behövs extra fluor i form av fluortabletter,

fluorsköljning eller fluorlackning, men detta ska beslutas på individuell basis för det enskilda barnet.

Hur tandvård är uppbyggd

- Allmäntandvård – tar emot alla patienter. Barn och ungdom har kostnadsfri tandvård till och med året de fyller 19.
- Specialisttandvård – för detta behövs remiss. För barn är det framför allt två typer av specialisttandvård som kan vara aktuellt:
 - Pedodonti – specialiserad barntandvård.
 - Ortodonti – tandreglering
- Sjukhustandvård – tandvård för vuxna med sjukdom eller funktionsnedsättning som behöver särskilt omhändertagande. Tar hand om vuxna patienter.

Barn- och ungdomspatienter med sällsynta diagnoser är ibland i behov av specialisttandvård som pedodonti och/eller tandreglering. Ofta medverkar pedodontist i utredning, bedömning och terapiplanering av barn och ungdomar med sjukdom eller funktionsnedsättning. Tandbehandlingen kan sedan ske antingen på allmän tandvårdsklinik eller specialistklinik beroende på vilka problem personen har från munnen och vilka individuella behov som finns.

Information från försäkringskassan

Britt Åkerström personlig handläggare på Försäkringskassan i Göteborg informerar om vilket stöd familjer med barn med funktionsnedsättning kan få från Försäkringskassan.

Texten är uppdaterad med hyperlänkar 2010. Genom att klicka på de understrukna rubrikerna så kommer du direkt till mer information på Försäkringskassans webbplats. Det går också bra att gå in på www.forsakringskassan.se.

Inledningsvis lämnas information om organisationen ”Försäkringskassan Sverige”. Försäkringskassan har gjort en stor omorganisation, för att alla skall få samma service och direktiv. Tanken med omstruktureringen har varit att modernisera och möta ny teknik samt kundernas nya krav. Bland annat har Internettjänsterna utökats. Man räknar med att allt fler ärenden enbart eller delvis hanteras via Internet.

Stöd för funktionsnedsättning

När man har barn med funktionsnedsättning kan man ansöka om: Vårdbidrag, Bilstöd och Assistansersättning. Från och med juli det år han/hon blir 19 år kan ungdomar med funktionsnedsättning själva ansöka om handikappsersättning och aktivitetsersättning.

Din ansökan

Ett utredningssamtal tillsammans med en handläggare brukar komplettera den skriftliga ansökan. Till ansökan skall man bifoga ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare. När alla handlingar inkommit tar handläggaren kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal, vilket kan ske på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Fr. o m årsskiftet 2008 fattas besluten av en beslutsfattare/tjänsteman.

Vårdbidrag och merkostnader

Vårdbidrag kan föräldrar söka för barn mellan 0-19 år om funktionsnedsättning eller sjukdom föreligger, som kräver extra vård och tillsyn och/eller merkostnader. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader. Vid annat samhällsstöd, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj påverkas nivån på vårdbidraget

Exempel på merkostnader;

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnadsskyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer (2010)

- ¼ - 2 208 kronor per månad
- ½ - 4 417 kronor per månad
- ¾ - 6 625 kronor per månad
- 1/1-8 833 kronor per månad

Vårdbidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Bidraget omprövas normalt vartannat år och betalas ut till och med juni det år barnet fyller 19 år.

Avslag och omprövning

Får man avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Vid avslag kan ärendet överklagas i Länsrätt, Kammarrätt och Regeringsrätt.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionsnedsättning medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i varje 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

Assistansersättning-LASS är ett ekonomiskt stöd som ger personer med svåra funktionsnedsättningar rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan beviljas av kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten har ansvaret i de fall där de grundläggande behoven överstiger 20 timmar

Personlig assistans till barn

För att assistans till barn skall kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldraansvaret.

Tillfällig föräldrapenning

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

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov som ger rätt till vårdbidrag. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig sjukdom och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

För barn som omfattas av **LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade)** gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan utgå upp till 21/23 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Kontaktdagar kan uppbäras till 16 år.

För unga vuxna gäller:

Aktivitetsersättning

- Fr.o.m. det år man fyller 19-29 år
- Om arbetsförmågan är nedsatt eller man behöver förlängd skolgång på grund av funktionsnedsättning
- Är tidsbegränsad längst 3 år i taget

Handikappersättning

- Från och med juli det år man fyller 19 år
- Behov av hjälp av annan i den dagliga livsföringen såsom personlig omvårdnad, av- och påklädning, matlagning, hushållsarbete

- Merutgifter
- Skattefri ersättning

[Mer information](#)

Det finns många bra länkar på Försäkringskassans egen webb. Här har du en översiktlig länksamling med namn "[Alla förmåner](#)".

Samhällets övriga stöd

Jenny Ranfors är jurist och arbetar som koordinator på familjeverksamheten på Ågrenska. Hon berättar, förklarar och tipsar om samhällets övriga stöd.

Hon utgår ifrån två huvudrubriker:

- Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS) och Socialtjänstlagen (SoL)
- Skola

LSS och SoL

LSS eller SoL?

LSS är en rättighetslag. Den som tillhör de tre personkretsarna som lagen vänder sig till har rätt till vissa insatser, om han/hon behöver dem. Och inom ramen för SoL finns också möjligheter att få hjälp och bistånd, om ramarna för LSS inte stämmer för den enskilda personen.

Det kan vara bra att veta om att kommunens rätt att ta ut avgifter för insatserna är mer restriktiv i LSS än SoL.

LSS personkretsar

De personer som kan få hjälp genom LSS delas in i tre kategorier, personer med;

1. Utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
2. Betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
3. Andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionshinder som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Vad innebär LSS-insatserna?

1. *Rådgivning och annat personligt stöd:* för barnet och familjen, information om rättigheter, samtal, stödgrupper och anhörigkonsult.

2. *Personlig assistent*; Kan fås om man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och behöver hjälp med grundläggande behov som: - personlig hygien, på- och avklädning, kommunikation, annan hjälp som förutsätter ingående kunskap om personen med funktionsnedsättning.
3. *Ledsagarservice*; Hjälp/personligt stöd för att hålla kontakter i samhället, såsom vårdbesök, delta i fritidsaktiviteter och komma ut på promenad . Personen bör inte ha alltför omfattande funktionsnedsättning, och fås inte om man redan har personlig assistans eller bor i ett gruppboende. Bedömningen görs utifrån personens livssituation, ålder och behov.
4. *Kontaktperson*; Personligt stöd utanför familjen, kan vara en s.k. stödfamilj. Det är icke-professionellt stöd mer som medmänniska och kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet.
5. *Avlösarservice i hemmet*; Göra det möjligt för anhöriga att få avkoppling och utträta sysslor utanför hemmet. Kan erbjudas både som regelbunden insats och som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.
6. *Korttidsvistelse utanför det egna hemmet*; Ger anhöriga en möjlighet till avlösning och utrymme för avkoppling. Tillgodoser barnets behov av miljöombyte och rekreation och ger barnet möjlighet till personlig utveckling.
7. *Korttidstillsyn för skolungdom över 12 år*; utanför det egna hemmet i anslutning till skoldagen samt under lov.
8. *Boende i familjehem eller bostad med särskild service eller annan särskilt anpassad bostad*
9. *Dagligverksamhet*, skall erbjuda den enskilde stimulans, utveckling, meningsfullhet och gemenskap. Skall även utveckla den enskildes möjligheter till ett förvärvsarbete

Vart vänder du dig för att få hjälp?

För att få denna hjälp och detta stöd så finns det lite olika instanser att vända sig till. Du kan kontakta kuratorn på den lokala habiliteringen, LSS-handläggare på kommunen, brukarstödsorganisationer och brukarstödscentrum, men även olika organisationer såsom [HSO](#) – Handikappförbundets samarbetsorgan, [FUB](#) - Föreningen för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning, [DHR](#) – De handikappades riksförbund/”en organisation för personer med nedsatt rörelseförmåga”, [RBU](#)- Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar, m.fl.

Skola

– Alla barn har olika förutsättningar. Enligt lag skall stödet i förskolan och skolan utformas med hänsyn till det enskilda barnets behov. Rektorn är skyldig att utreda om barnet behöver särskilt stöd och kan inte heller skylla på bristande resurser när det gäller att tillgodose barnets behov för att kunna fullfölja sin skolgång.

Behoven kan gälla alltifrån; handledning/fortbildning av personal, resursperson, minskning/anpassning av barngrupper, anpassning av lokaler, läromedel till grundutrustning såsom bord och stolar.

Särskolan

För elever med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd finns särskolan. Bedömningen av om eleven ska tas emot i särskolan görs av den ansvariga politiska nämnden i kommunen. För att kunna göra en sådan bedömning måste det finnas ett underlag att bedöma. Detta får man genom att barnet genomgår en utredning där man undersöker begåvningsnivå och gör en pedagogisk samt en medicinsk bedömning.

Vad är annorlunda med särskolan?

Särskolan är en egen skolform med egna kursplaner. Den kan indelas i en träningsskola och grundsärskola. Det behöver inte innebära att man går i en särskild skola, det kan lika gärna vara en särskoleklass eller en individintegrering i vanlig klass på en vanlig grundskola. Här får elever gott om tid för sitt lärande.

– **Föräldrar får bestämma** om barnet ska prövas för att kunna gå i särskolan och de kan initiera en utredning för ansökan till särskolan. Man kan när som helst under skolgången ändra sig och ansöka om att barnet skall få gå över till särskolan. Kommunen har en skyldighet att informera om alternativet att gå individintegrerad i sin tidigare klass.

När det gäller **särskolan och framtiden** kan det vara bra att känna till att om barnet har gått i särskolan så innebär det vissa begränsningar när det gäller framtida studier. Men det finns utbildningar efter särskolegymnasiet inom sär vux och folkhögskola. Eleven kan dessutom få pröva i ett eller flera ämnen inom grundskolan och få ett grundbetyg i dessa.

(Red.anm: På **skolverkets webbplats** hittar du mer [information om särskolan](http://www.skolverket.se/sb/d/2413) gå in på; <http://www.skolverket.se/sb/d/2413> . Det finns [två broschyrer](http://www.skolverket.se/sb/d/2415/a/2572;jsessionid=1CBA37589C9E560D3B7C59AA983A61E2), en för personal och en för föräldrar att ladda ner med mer information, gå in på, <http://www.skolverket.se/sb/d/2415/a/2572;jsessionid=1CBA37589C9E560D3B7C59AA983A61E2>)

Vart vänder man sig om man inte är nöjd?

- Förskolechefen/rektorn/föreståndaren (begära elevvårdskonferens)
- Ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen

- Skolverket

Att lyckas med ett möte!

Alla som påbörjat den mödosamma och långa vägen att hjälpa sitt barn i denna djungel av möjligheter och skyldigheter, vet att det inte alltid är så lätt att få ut något konkret av dessa möten. För att bättre lyckas med ett möte har Jenny Ranfors satt upp några hållpunkter som kan underlätta;

- Alla beslutsfattare skall vara med på mötet, annars är det bättre att skjuta på mötet
- Skolsköterskan kan vara en bra resurs
- Ha en genomtänkt dagordning
- Ha koll på hur lång tid mötet kommer vara
- För protokoll (varje beslut om åtgärd bör kopplas till en namngiven utförare).
- Sätt upp ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna innan ni avslutar mötet

Jennys tips om bra webbplatser

www.agrenska.se - Ågrenska

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.hi.se – Hjälpmedelsinstitutet

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.skolverket.se – Skolverket

www.riksdagen.se – Riksdagen

www.regeringen.se - Regeringen

www.hso.se - Handikappsförbundens samarbetsorgan

www.dhr.se – De handikappades riksförbund

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

www.bosse-kunskapscenter.se - Råd och stöd

www.lassekoop.se - Västra Götalandsregionen

www.notisum.se – Lagar på nätet

Länktips

- **Information om diagnosen finns på Socialstyrelsen, uppdaterad 2009:**
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kongenitalbinjurebarkshyperplasi>
- **Ågrenskas Nyhetsbrev om CAH nr 246-2005:**
<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/CAH.pdf>
- **Svenska barnläkarföreningens hemsida:**
 1. **Broschyren CAH - vad är det?** Warne G, 2006. Anpassad och översatt för Sverige av Martin Ritzén och Anna Nordenström. Bra lättfattad broschyr om hur det är att få ett barn med CAH. Den finns att ladda ner som PDF på Svenska barnläkarföreningens hemsida.
http://www.blf.net/endodiab/ags/ags-vad_ar_det.pdf eller så går det att ringa till Novo-Nordisk Scandinavia AB 040-388900 kontakt Christina Lewin
 2. **Vårdprogram för CAH från Svenska barnläkarföreningen**
<http://www.blf.net/endodiab/vardprog.htm> 2004
 Det kommer under året 2010 en ny version av vårdprogrammet som uppdaterats av Anna Nordenström barnendokrinolog, Astrid Lindgrens barnsjukhus/Huddingesjukhus Stockholm.
- **Riksföreningen CAH:**
 Riksföreningen för CAH. Ordförande Per Svensson tel. 033-258393 e-post info@cah.se, internetadress www.cah.se
- **INIS en intresseförening:**
 Intersexuella i Sverige, INIS, en intresseförening för personer med DSD ("Disorder of Sex Development", medfödda tillstånd som innebär att könets kromosomala, gonadala eller anatomiska utveckling är atypisk), e-post kontakta@inis-org.se, internetadress www.inis-org.se
- **CAH Support Group** (engelsk intresseförening):
 internetadress www.cah.org.uk
- **CARES Foundation** (amerikansk intresseförening):
 internetadress www.caresfoundation.org
- **Rarelink**
 En nordisk länksamling för ovanliga diagnoser. Rarelink är en informationskälla för både personer med funktionshinder och professionella. Direktlänk till information och kontakt för CAH klicka på;
<http://www.rarelink.se/diagnosedetail.jsp?diagnoseId=3&synonymId=1611>
 Det finns intresseföreningar i Danmark och Norge också. Länk

till startsidan; www.rarelink.se

Litteratur/artiklar:

- **Sexual Function and Surgical Outcome in Women with Congenital Adrenal Hyperplasia Due to CYP21A2 Deficiency: Clinical Perspective and the Patients' Perception.** Anna Nordenström m.fl. **För abstract se;**
<http://jcem.endojournals.org/cgi/content/abstract/95/8/3633>
- **Gender role behavior, sexuality, and psychosocial adaptation in women with congenital adrenal hyperplasia due to CYP21A2 deficiency.** Anna Nordenström m.fl.
För abstract se:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19567521>
- **Pojke eller flicka - gissa aldrig, diagnostik och behandling av tillstånd med avvikande könsutveckling.** Handlar om olika tillstånd med oklar könstillhörighet, däribland CAH. Artikel i Läkartidningen nr 9 2008 volym 105. **Länk till artikeln:**
<http://www.lakartidningen.se/engine.php?articleId=8880>

Övriga;

- **För lättfattlig och utförlig information om genetik gå in på;**
 1. **GenSvar** är en informationsdatabas som vänder sig till sjukvården och allmänheten, och som syftar till att förmedla information om genetiska sjukdomar.
GenSvar drivs av Kliniskt genetiska avdelningen vid Karolinska Universitetssjukhuset med hjälp av egna och andra svenska experter inom området.
Om svaret på specifika frågor inte går att finna med hjälp av GenSvar finns möjlighet för personal inom hälso- och sjukvården att ställa frågor som besvaras av expertgruppen.
[Här har du en länk till startsidan klicka på; www.gensvar.se](http://www.gensvar.se)
 2. **EuroGentest;** information för patienter och föräldrar:
http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit6/patients_swedish.xhtml
- **”Specialpedagogiska skolmyndigheten SPSM, bildades den 1 juli 2008 för statens samlade stöd i specialpedagogiska frågor. Denna myndighet har övertagit all verksamhet inom Sibus, Specialpedagogiska institutet och Specialskolemyndigheten”. ”Vår uppgift är att ge specialpedagogiskt stöd till skolhuvudmän, främja tillgången på läromedel, driva specialskolor för vissa elevgrupper och fördela statsbidrag till studerande med funktionsnedsättningar**

och till utbildningsanordnare.”

www.spsm.se

- **Föräldrakraft, en superbra tidning!**

”Föräldrakraft vänder sig till föräldrar och andra anhöriga, men även professionella inom offentlig och privat vård, omsorg, skola, myndigheter och organisationer. Vi som arbetar med Föräldrakraft har själva personliga erfarenheter som anhöriga till barn och unga med funktionsnedsättningar. Vi skildrar sorgen och kampen. Men lika viktigt för oss är att beskriva glädjen och möjligheterna. Vi har en mycket nära kontakt med våra läsare, som vi ständigt tar hjälp av vid utformning av nyheter och fördjupningar”.

<http://www.foraldrakraft.se/>

Boktips som underlag för diskussion med barnen

Barnböcker

- Lilleving Mats Vänblad, Handikappinstitutet, 1996
- Pricken Margret Rey, Rabén & Sjögren, 1945
- Flyg Engelbert Lena Arro, Rabén & Sjögren, 1994
- Örjan – den höjdrädda örnen Lars Klinting, Rabén & Sjögren, 1982
- Jonathan på Måsberget Jens Ahlbom, Penndraget, 1986
- Jonathan och kroppen Karin Salmson, Vilda förlag, 2007
- Vem är annorlunda? Ingrid Fioretos, Uppsjö Läromedel, 2001
- Doktorn kunde inte riktigt laga mig Christina Renlund, Gothia förlag, 2007
- Jag har en sjukdom men jag är inte sjuk Christina Renlund, Rädda Barnen, 2006

Föräldraskap

- Prins Annorlunda Sören Olsson, Prisma, 2008
- Annorlunda barnbarn Monica Klasén Mc Grath, Cura, 2008
- Ensam på insidan – syskon berättar Ann-Marie Alwin, Cura, 2008
- Litet syskon Christina Renlund, Gothia, 2009

Kontaktuppgifter på föreläsarna

Specialistläkare Anna Nordenström, Karolinska universitetssjukhuset
Huddinge, Barnens sjukhus, B57, 141 86 STOCKHOLM
Tel: 08 - 58 58 00 00

Överläkare Gundela Holmdahl, Barnkirurgi o urologi, Drottning
Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Professor Angelica Lindén Hirschberg, Kvinnokliniken, Karolinska
universitetssjukhuset, 171 76 STOCKHOLM
Tel: 08 - 51770000

Psykolog Helena Fagerberg Moss, Barn- och ungdomsmedicinska
mottagningen Kungshöjd, Kungsgatan 11, 411 19 GÖTEBORG
Tel: 031 - 333 62 00

Övertandläkare Johanna Norderyd, Odontologiska Institutionen
Kompetenscenter, Box 3010, 551 11 JÖNKÖPING
Tel: 036 - 36 42 66

Tandsköterska, koordinator, Lena Gustafsson, Mun-H-Center
Box 2046, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Personlig handläggare, Britt Åkerström, Försäkringskassan
Funktionshinder, Box 8784, 402 76 GÖTEBORG

Informationskonsulent Lisbeth Högvik, Informationscentrum för
ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 400, 405 30 GÖTEBORG
Tel: 031 -786 55 90

Kursansvarig Marianne Alexanderson, koordinator/jurist Jenny
Ranfors, pedagog Astrid Emker, Ågrenska, Box 2058, 436 02
HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00