



CDG-syndromet

Nyhetsbrev 238

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer med barn med funktionshinder bor och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet CDG-syndromet (CDG=Congenital Disorder of Glycosylation). Familjevistelser med barn med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1993, 1996 och 2004.

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 till framställningen av detta nyhetsbrev:

Överläkare **Bengt Kristiansson**, Göteborg, fil dr **Anna Erlandson**, Göteborg, dr **Susann Andersson**, Göteborg, överläkare/docent **Gösta Blennow**, Lund, docent **Jan-Eric Månsson**, Mölndal, sjukgymnast/med dr **Eva Beckung**, Göteborg, specialpedagog **Marianne Lindberg**, Rockneby, professor **Bengt Hagberg**, Göteborg, logoped **Gunilla Thunberg**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn**, Göteborg, sjuksköterska **Lotta Thomasson**, Göteborg, övertandläkare **Åsa Mårtensson**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, handläggare **Agneta Ljungwall-Bergstrand**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Alingsås, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, **Eva Rubin**, Tollarp.

Innehållsförteckning

Den kliniska sjukdomsbilden, en översikt	3
Amanda föds med CDG	4
Graviditet och nyföddhetsperioden	5
Amanda har en ämnesomsättningsjukdom	5
Spädbarnsproblem	6
Amanda får en diagnos	7
Vad är glykoproteiner och vilken funktion har de	8
Glykosylering och sjukdom. Biokemiska aspekter	9
Småbarnstiden	10
Amanda får kramper	11
Den neurologiska sjukdomsbilden, kramper vid CDG	12
Strokeliknande episoder	13
Genetik	13
Amanda får flera kramper	15
Skolåldern, tonåren	15
Ögon	16
Sjukgymnastik	18
Alternativ kommunikation	20
Möte i leken	22
Amanda idag	23
Funktioner i och kring munnen	24
Syskonrollen	25
Barnens bok	27
Information från Ågrenskas barnteam	27
Samhällets stöd	28
Information från försäkringskassan	32
Föreningsinformation	33
Här kan man få mer information	33
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	34

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

Den kliniska sjukdomsbilden, en översikt

Den medicinska informationen i detta och följande kapitel är hämtad från uppdaterade sammanfattningar av föreläsningar av överläkare Bengt Kristiansson, 1996, samt föreläsningar på familjevistelsen 2004 av överläkare Gösta Blennow, Universitetssjukhuset i Lund.

CDG-syndromets kliniska historia är relativt kort, även om sjukdomen är känd sedan början av 1980-talet. De senaste åren har kunskaperna om syndromet utvecklats mycket snabbt.

-Till en början såg man bl a märkliga förändringar i äggvitefördelningen i blodet, exempelvis när det gällde transferrin, som är en "transportör" av järn. Efterhand klarnade bilden, man insåg att CDG var en förloppsform med många snarlika, ovanliga sjukdomar, cirka 20 stycken. Biokemisterna hittade förklaringar och genetikerna kromosomen och mutationer som orsakade CDG 1a.

CDG, som står för Congenital, Disorder of Glycosylation, är en medfödd, ärftlig ämnesomsättningssjukdom, där de flesta barnen får en mental utvecklingsstörning.

-Men sjukdomen drabbar inte bara nervsystemet utan också ögon, lever, hjärta, fettfördelning, endokrina systemet, koagulationssystemet och njurarna.

Uppskattningsvis föds det ett barn med CDG 1a/ 50-70 000 födda, vilket innebär att det föds i genomsnitt 1-2 barn/år i Sverige. Uppskattningsvis finns det cirka 100 barn, ungdomar och vuxna med syndromet.

Barn med CDG har en större risk än friska barn att avlida i de tidiga förskoleåren (ung. 15 % ökad risk).

-Den ökade risken beror på en hjärtsäcksutgjutning, leversvikt, infektioner och en ökad blödningsrisk.

Vanliga symptom är varierande grader av utvecklingsstörning, försenad grovmotorisk utveckling, försämrad balans, nedsatt rörelsekoordination, muskelsvaghet i benen och synnedsättning.

Uppfödningssvårigheter, med matningsproblem, diarréer och dålig viktökning dominerar under de första åren. Levern är då förändrad och har en nedsatt funktion.

-Variationerna mellan barnens symptom är i allmänhet mycket stora. Inget barn har alla symptomen och alla har olika grader av symptomen.

Översiktligt kan CDG delas in i olika stadier:

- ⌘ 0-3 år: dramatisk utveckling med symptom från flera organ
- ⌘ 3-12 år: balans- och koordinationssymptom utvecklingstörning/-försening, en något lugnare period
- ⌘ 13-18 år: muskelsvaghet i benen, försenad puberteten (pojkar), eller utebliven puberteten (flickor)
- ⌘ vuxenstadiet: stabilt funktionshinder, bibehållen syn och hörsel tidigt åldrande kan förekomma

Amanda föds med CDG

Amanda, 3,5 år, har CDG. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse 1996 tillsammans med sin pappa Anders och sin mamma Anna.

Annas graviditet med Amanda var normal, likaså förlossningen. Amanda hade normalvikt och var normallång.

-Någonting var ändå ovanligt med Amanda, tyckte jag. Hon hade fettkuddar ovanför stjärten, vilket jag aldrig sett tidigare på något barn. Jag fick också kämpa för att få ögonkontakt med henne. Vid läkarundersökningen på BB såg jag att läkaren misstänkte att något inte var som det skulle. Men det resulterade inte i några fler undersökningar och vi fick åka hem, säger Anna.

Efter tre veckor hemma, utan några större problem, fick Anna och Anders veta att PKU-provet visat att Amanda hade nedsatt produktion av sköldkörtelhormon.

-Vi fick inte veta vad det berodde på, men Amanda skulle medicineras med Levaxin, (en medicin som används vid bristande sköldkörtelfunktion, red anm). Om hon inte fick medicinen fanns det risk att hon

skulle bli utvecklingsstörd, fick vi veta. Det var tuffa besked att få på telefon och vi förstod inte alls vad som var fel, säger Anders.

Graviditet och nyföddhetsperioden

När det gäller graviditeten vid CDG så har man inte funnit något onormalt och barnen föds i fullgången tid. Apgar, ett system för utvärdering av fysisk status hos nyfödda, är normalt.

Men trots att barnen är normalstora ser de ofta lite dysmatura ut, de ser magra ut, huden är skrynklig och fettfördelningen annorlunda, med bl a fettklumpar på vardera höften. Skinnet är hårt och fast och ”apelsinskalsliknande”. Utseendemässigt har barnet likheter och ofta är det möjligt att känna igen sjukdomen på deras utseende.

Bröstvårtorna är inverterade, dvs inåtvända, muskeltonusen (-spänningen) är nedsatt och de kan vid födseln ha allt ifrån svåra symptom från flera organ till inga symptom alls.

Amanda har en ämnesomsättningssjukdom

Ganska snart började Amanda få problem med att behålla maten. Hon kräktes mycket och fick häftiga, frätande diarréer.

-Nu började ett oändligt arbete med att få i Amanda mat. Så fort vi lyckats få i henne hyfsat mycket mat, kräktes hon upp nästan allt och så var det bara att börja om på nytt, berättar Anna.

Vid tre månaders ålder började det bli tydligt att Amanda hade en grovmotorisk försening.

-Hon hade väldigt låg muskelspänning och nästan ingen styrka alls i nacken. Någonting var också annorlunda med ögonkontakten med henne. Vi såg till att Amanda undersöktes av en barnläkare som genast fann att Amandas lever var förstorad, säger Anders.

Det gjordes en leverbiopsi, en mycket liten bit av levern togs ut och undersöktes.

-Man kunde inte upptäcka några förändringar. Den var helt normal och vi blev jätteglesa och lättade. Men den glädjen varade bara tills dess att vi kom ner till bilen på parkeringsplatsen. Då kände vi att det

inte kunde stå rätt till ändå. Vi kontaktade Amandas läkare och berättade om Amandas alla symptom. Hon hade dålig viktökning, mycket kräkningar, diarréer, en urinvägsinfektion, leverförstoring och dålig produktion av sköldkörtelhormon, säger Anders.

Nya undersökningar visade att Amanda möjligen hade en ämnesomsättningssjukdom.

-Vi fick ett samtal från vår läkare, där hon berättade att de troligen hade hittat vad som var fel hos Amanda. Hon bad oss komma upp till sjukhuset för att där ge mer information. Nu insåg vi väl till sist hur allvarligt det kunde vara. Det hade vi anat, men skjutit ifrån oss, säger Anna.

Spädbarnsproblem

Några få barn med CDG kan förefalla helt friska de första levnadsveckorna.

-Men inom några månader står det oftast klart att barnen har någon form av sjukdom eller funktionshinder. Alla har en psykomotorisk utvecklingsförsening och detta blir uppenbart under det första levnadsåret. Barnens utseende är ofta avvikande, med skelögdhet, relativt stora ytteröron, hög näsrot och ganska kraftig haka. Några av barnen har litet huvudomfång.

Spädbarn med CDG har ofta ojämn fettbildning, inskränkt rörelseomfång i de större lederna, svaga muskelreflexer och koordinationssvårigheter. Alla har leverpåverkan, vilket kan bli ett bekymmer på sikt. Lillhjärnan är delvis tillbakabildad hos nästan alla barnen.

-Inte alla barn, men många har bristande trivsel, med uppfödningssvårigheter och därmed viktproblem. Barnen har ofta dålig aptit och äter för lite. De förlorar mycket energi på grund av kräkningar och diarréer. Det är helt klart att deras ämnesomsättning är annorlunda. Det kan bero på irritation i tunntarmslemhinnan, att bukspottskörteln inte producerar tillräckligt med matsmältningsenzym och att levern alltid är påverkad.

Den leverpåverkan man kunnat se hos barn med CDG är en förhöjning av ASAT och ALAT, (enzymerna i levern som går ut i blodet när levern blir sjuk), bindvävs- och fettinlagringar, samt inflammationer.

-Väldigt få barn utvecklar leversvikt. Enstaka barn får skrumplever, men nästan alla får så småningom en helt normalt fungerande lever. Allt talar för att sjukdomen CDG sitter i levern, som tillverkar felaktiga glykoproteiner.

Men symptomen påverkas också av andra faktorer. Hjärtsäcksutgjutning får en del av barnen under det första året. Utgjutningen orsakas av för mycket serös pericardvätska.

-Överskottet av denna vätska kan i sällsynta fall bli så stor att hjärtarbetet försvåras. Det kan då bli nödvändigt att operera bort hjärtsäckshinnan.

Orsaken till hjärtsäcksutgjutningen är något oklar, men kan bero på läckage av vätska från blodbanan, att någon barriär rubbas, eller på infektioner.

Andra problem som förekommer i spädbarnsåren är strokeliknande episoder, njurförändringar, blödningsrubbnings och skelettförändringar.

Amanda får en diagnos

På sjukhuset fick Anna och Anders träffa flera läkare.

-Då var Amanda nio månader gammal. Vi fick veta att Amanda skulle få en utvecklingsstörning, att hon aldrig skulle kunna få barn eller bo själv. Läkarna sa precis som det var och höll inte inne med något. De var mycket pedagogiska och omtänksamma och det lindrade chocken och sorgen. Vi tyckte att Amanda redan hade en personlighet och vi älskade henne för den hon var. Diagnosen förändrade ingenting såttillvida, säger Anders.

Anna och Anders åkte hem och satte igång med att bli Amanda spädbarnsmassage.

-Samtidigt som hon fick massagen försökte vi utveckla ögonkontakten med henne. Jag minns också att vi sjöng mycket för henne. Det kändes bättre när vi tog itu med olika aktiviteter tillsammans med Amanda, säger Anna.

Vad är glykoproteiner och vilken funktion har de

Barn med CDG har en biokemisk defekt som resulterar i en störd förmåga i cellernas tillverkning eller nedbrytning av glykoproteiner. Glykoproteiner är en stor grupp ämnen som utgörs av transportproteiner, hormoner, koagulationsfaktorer mm.

-Det finns väldigt mycket glykoproteiner i kroppen och de består av ett protein till vilket två eller flera kolhydratkedjor är kopplade. Kolhydratkedjorna ser ut som flerarmade antenner och det är dessa som är för korta när man har CDG, sa Gösta Blennow.

Alla glykoproteiner är inte förändrade hos barnen. Hur många friska och hur många förändrade antenner i glykoproteinerna ett barn har varierar från det ena glykoproteinet till det andra. Variationen tycks inte spela någon roll för hur sjukt barnet blir. Trots att det är möjligt att se att proteinerna är defekta kan man inte se att de har någon försämrad funktion. Det är troligt att det finns fler förändringar i kroppen som påverkar sjukdomsförloppet vid CDG.

De flesta hormoner i kroppen är glykoproteiner. Hormon från hypofysen stimulerar produktionen av sköldkörtelhormon. Hypofyshormon stimulerar dessutom äggstockarna att producera östrogen (kvinnligt könshormon) och testiklarna att producera testosteron (manligt könshormon).

Man har funnit att glykoproteinhormonen från hypofys och njure är helt normala vid CDG. Flickor med syndromet som undersökts visar sig sakna äggstockar, vilket leder till att flickorna inte får någon pubertet.

-De får därför ingen klar könsidentitet om de inte behandlas med könshormon. Pojkarna har en något nedsatt testikelfunktion och det leder enbart till att puberteten blir något försenad.

Glykosylering och sjukdom. Biokemiska aspekter

Docent Jan-Eric Månsson, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Möln-dal, gav en översiktlig genomgång av förekomst, bildning och funktion av olika typer av kolhydrater/glykokonjugat som bakgrund till de medfödda glykosyleringsstörningarna.

-Många proteiner (enzym, hormoner, membran – och transportproteiner) fordrar glykosylering, (bindning av kolhydratkedjor till proteinet) för att få full biologisk funktion.

Uppbyggnaden av kolhydratkedjorna i glykoproteiner sker stegvis där ett stort antal enzym samverkar i ett komplext mönster.

-Först bildas en s k oligosackarid, en sockerförening bestående av 14 socker. Efter en inledande modifiering fortsätter den stegvisa uppbyggnaden tills den färdiga strukturen (kolhydratkedjan) erhålles. Totalt beräknas mer än 50 olika gener vara involverade i sammanfogning och överföring av kolhydratkedjan till proteinet.

Medfödda glykosyleringsstörningar, i fallet CDG resulterar de i att kolhydratkedjorna blir för korta, har haft flera benämningar under åren.

-Men den nu gällande klassificeringen (Leuven 1999) använder Congenital Disorders of Glycosylation (CDG) med indelning i 2 huvudgrupper CDG I-II, plus en tredje grupp CDG X med ofullständigt karakteriserade brister. Varje grupp delas sedan upp i olika undergrupper (a, b, c osv) beroende på respektive glykosyleringsdefekt.

I **CDG I** ingår störningar som rör sammanställning och överföring av kolhydratkedjan till respektive protein.

I **CDG II** ingår störningar som rör den efterföljande processningen av den N-glykosidiska kolhydratkedjan.

Av identifierade glykosyleringstörningar föreligger rapport om flera hundra av typ Ia, några tiotal vardera av Ib respektive Ic medan det från övriga former föreligger rapporter om bara några enstaka fall.

Den störda glykosyleringen uppträder förmodligen i de flesta celltyper och organ, men den mest omfattande dokumentationen rör serumglykoproteiner (glykoproteiner i blod).

-Mer än 40 olika serumproteiner har visats ha ändrade isoformer. Från början fokuserade man på det ändrade isomönstret hos transferrin, vilket också var anledningen till att denna sjukdomsgrupp upptäcktes.

Den vanligaste formen av medfödda glykosyleringsstörningar, CDG Ia, som svarar för >70 % av de kända fallen orsakas av brist på enzymet fosfomannomutas 2 (*PMM2*). Förekomsten i Sverige har beräknats till 1/70 000 nyfödda. Mer än 60 mutationer är beskrivna i *PMM2* genen men en mutation, R141H, svarar för ca 40 % av de muterade allelerna. I norra Europa har bärarfrekvensen av denna mutation beräknats till 1/70.

CDG Ia är en multisystemsjukdom där symtom som uppfödningssproblem och slapphet under nyföddhetsåret, tilltagande försening i den psykomotoriska utvecklingen, nedsatt leverfunktion, ataxi, skelning samt slaganfallsliknande episoder är karaktäristiska drag för sjukdomen.

Vid **misstanke om glykosyleringsstörning** används en universell screeningmetod för fastställande av mönsterförändringar i transferrin (betaglobuliner med förmåga att binda och transportera järn).

-Ett normalt mönster utesluter emellertid inte en glykosyleringsstörning. Vid CDG II b- och c föreligger ett normalt transferrinmönster, men det stora flertalet patienter, inklusive CDG Ia, kan upptäckas med denna metod, sa Jan-Eric Månsson.

Småbarnstiden

Småbarnstiden kännetecknas av:

- ☒ mental utvecklingsstörning

- ☒ nedsatt grovmotorisk utveckling

-Barnen sitter utan stöd vid cirka 2 års ålder och går (på tå) med stöd något år senare, sa Gösta Blennow.

- ☒ finmotoriken bättre hos många

- ☒ ataxi (rubbning i samordningen av muskelrörelser)

- ☒ nedsatt mörkerseende (se särskilt kapitel)
 - ☒ strokeliknande episoder (se också särskilt kapitel)
- Här är det fråga om plötslig halvsidig hjärnförlamning. Ofta går den över av sig själv. En trolig orsak kan vara störningar i koagulationssystemet.

Amanda får kramper

-När Amanda var omkring ett år gammal låg hon mest på golvet. Hon jollrade och gjorde en hel del ljud, säger Anna.

Finmotoriken var bättre än grovmotoriken och hon kunde gripa riktigt bra med händerna. Däremot hade hon svårt att koordinera öga/hand.

-Vid den tiden hade vi också blivit uppmärksamma på att Amandas ögon liksom "försvann" upp och in i ögonhålorna. Jag hade slutat amma henne och vi försökte få henne att äta annan mat. Men det var väldigt svårt. Hon verkade överkänslig i munnen och kväljde så fort vi nuddade hennes läppar med skeden. Vi malde och finfördelade maten, men det hjälpte inte så mycket, säger Anders.

Amanda visade också tecken på ökad infektionskänslighet. Hon fick flera urinvägsinfektioner och då ökade problemen med att få i henne näring.

-Vi upplevde att vi fick slita och arbeta med allting ensamma. Vi bad nog inte tillräckligt enträget om hjälp från sjukgymnast, logoped eller någon annan från habiliteringen, där Amanda var inskriven, säger Anders.

1,5 år gammal fick Amanda ett ståskal och kunde snart stå i det.

-Det var resultatet av vårt idoga arbete med Amanda. När hon kom upp i sittande och stående ställning utvecklades också hennes finmotorik mycket, säger Anna.

Två år gammal fick Amanda sin första feberkramp.

-Plötsligt blev hennes andning arbetsam, ryckig och dålig. Ögon vändes upp och det blev omöjligt att få kontakt med henne. Trots att vi delvis var förberedda på att hon kunde få kramper var det mycket otäckt första gången. Vi ringde ambulans och åkte med Amanda till

sjukhuset. Där behandlades hon med Stesolid och kramperna gick över efter trekvarts timma, säger Anders.

Den neurologiska sjukdomsbilden, kramper vid CDG

Professor Bengt Hagberg, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg, informerade 1996 (uppdaterad 2004) om den neurologiska sjukdomsbilden, samt kramper.

Som framgår av tidigare information yttrar sig den neurologiska sjukdomsbilden bl a som varierande grader av utvecklingsstörning/försening samt påtagliga problem med koordination och balans.

-Den dominerande kliniska bilden vid CDG hos äldre barn och vuxna (ej spädbarn) är neurologisk och de neurologiska problemen finns i både det centrala och det perifera nervsystemet. De perifera nerverna har förändringar både i själva nervtråden och i dess isolering. Detta leder till en underfunktion i benmuskulerna, där musklerna förtvinar. Rygg- och bröstkorgsdeformitet uppstår på sikt bl a på grund av en ökad påverkan på perifera nervsystemet, sa Bengt Hagberg.

Epilepsi förekommer något oftare hos barn med CDG än hos friska barn.

-Epilepsi är symptom som visar sig som en ”åskväderutlösning” i nervsystemet. I de allra flesta fallen varar anfallet bara några minuter och ger ingen bestående skada. Det ser ofta väldigt skrämmande ut när ett barn får ett anfall, men det är inte så farligt som det ser ut. Skulle anfällen vara från en halvtimme upp till ett par timmar, bör barnet undersökas närmare. I sådana fall kan vissa skador uppstå. Krampbenägenheten överhuvudtaget är förhöjd hos barn med CDG och brukar kulminera i 4-årsåldern, sa Bengt Hagberg.

Behandlingen av epilepsin ska ske med preparat som inte ger leverpåverkan.

Eventuell epilepsi och kramper minskar efterhand och försvinner helt hos de flesta när de blir vuxna.

Strokeliknande episoder

Strokeliknande episoder förekommer hos 40-80 % av barnen med CDG.

-Symptomen är halvsidesförlamning och övergående blindhet, det senare beroende på störningar i synbarken. I allmänhet är det fråga om episoder som är relativt korta och kan vara ett par timmar upp till högst ett par dagar. På röntgen har vi inte kunnat upptäcka några tecken på blodproppar i hjärnan. Antingen har det aldrig funnits några sådana, eller så har de löst upp sig. Av de barn vi undersökt har dessa strokeliknande episoder bara i undantagsfall bidragit till att barnen fått epilepsi, sa Bengt Hagberg.

Utöver strokeliknande (=medvetandesänkta) episoder förekommer något oftare komatösa episoder.

-De komatösa episoderna har inte samma bakomliggande mekanismer som de strokeliknande episoderna och ger heller inte någon halvsidesförlamning. Vi är fortfarande osäkra på om detta kan leda till en epilepsiproblematik, sa Bengt Hagberg.

Genetik

Fil dr Anna Erlandson, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra i Göteborg, informerade om genetik i allmänhet och om PMM2-genen i synnerhet, eftersom CDG typ Ia beror på mutationer (förändringar) i den genen.

En ny människa är från början en enda cell. När vi sedan föds har människan flera miljarder celler.

-Cellen är en komplicerad struktur som bl a rymmer arvsmassan i cellkärnan.

Människan har sin arvs massa fördelad på 23 par kromosomer, d v s totalt 46 kromosomer. Den ena kromosomen i paret kommer från mamman, den andra från pappan.

-Varje kromosom består av en DNA-molekyl, vilken är formad som en dubbelspiral med fyra s k baser; A, T, G och C. Baserna från de

båda strängarna parar enbart ihop sig A-T och G-C, sa Anna Erlandsson.

Baserna har en unik ordning i varje kromosom. Ett arvsanlag (gen) består av en bit av DNA-strängen och den är belägen på en bestämd plats i något kromosompar.

Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från sädescellen och 23 kromosomer från ägget. Dessa 46 kromosomer finns sedan kopierade i, i stort sett, alla kroppens celler.

-När cellen ska producera ett protein får den instruktioner i form av en kod av DNA:ts baser, som levereras tre och tre, för i vilken ordning våra tillgängliga 20 aminosyror ska sättas ihop till ett protein. Proteinet måste sedan i vissa fall byggas på med t ex sockerkedjor, s k glykosylering.

Det finns flera olika typer av nedärvning.

a/ autosomal dominant. Autosomal innebär att det gäller gener som inte sitter i könskromosomerna. Dominant innebär att man blir sjuk om man har den sjuka genen i enkel uppsättning. Vid denna typ av nedärvning måste en av föräldrarna till ett sjukt barn vara bärare av den genetiska skadan och därmed sjuk. Risken för ett barn till en sjuk individ att själv bli sjuk är 50 %.

b/ autosomal recessiv innebär att en sjuk individ måste ha genen i dubbel uppsättning. Föräldrarna till ett sjukt barn är friska, eftersom de har den sjuka genen endast i enkel uppsättning och det andra anlaget fungerar normalt.

-CDG Ia, som är den typ av sjukdomen som jag tar upp här, nedärvs recessivt. För att ett barn ska bli sjukt måste det få en sjuk, muterad (förändrad) PMM2-gen från vardera föräldern. Risken för två föräldrar som båda är friska bärare av den muterade PMM2-genen är 25 % vid varje graviditet. Möjligheten att få ett barn som är frisk bärare av den sjuka genen är 50 % vid varje graviditet och chansen att få ett friskt barn som inte ens är bärare är 25 %.

Det finns 12 typer av CDG Ia och var och en får en extra bokstav beroende på var den är länkad till PMM2-genen.

-Vid en studie vi gjorde 1998-99, med 61 CDG typ Ia-patienter, fann vi mutationer i över 95 % av patienterna. Mutationerna såg ut på 20 olika sätt och alla fanns i PMM2-genen, sa Anna Erlandson.

När det gällde sambandet mellan olika mutationer och sjukdomens svårighetsgrad så fann man i studien svaga samband.

-Symptombilden vid olika mutationer visade sig vara mycket varierande, även när det gällde olika PMM2-mutationskombinationer. Det man kan misstänka är att andra faktorer, exempelvis andra gener tillsammans med PMM2-genen kan ge svårare symptom.

Amanda får flera kramper

När Amanda var 2,5 år gammal fick hon vissa problem med sin rygg.

-Efter en lunginflammation blev hon lite sned i ryggen. Snedheten blev inte så påtaglig när hon väl kunde stå mer i sitt ståskal, säger Anders.

Knappt 3 år gammal fick Amanda sin andra kramp.

-Vi gav henne Stesolid hemma. Stoltabletten kom nästan genast ut tillsammans med avföringen. Vi gav henne en tablett till och samma sak hände igen. Då åkte vi till sjukhuset. Där slutade Amanda andas och räddades till livet tack vare omedelbar intensivvård, säger Anna.

Sin tredje kramp hade Amanda i slutet av sommaren. Fortfarande ordinerades hon Stesolid.

-Efter den fjärde krampen, för bara någon månad sedan, har vi fått beskedet att Amanda möjligen är överkänslig mot Stesolid. Nästa gång hon får en kramp ska vi åka till sjukhuset och där ska hon då behandlas med Kloralhydrat, säger Anders.

Skolåldern, tonåren

Skolåldern karaktäriseras av:

- ☒ ataxin fortsätter
- ☒ tunna muskler, ledstelhet
- ☒ ryggdeformation (skolios) ökar
- ☒ hjärtproblematik
- ☒ tågång med stöd

- ☒ retinitis pigmentosa (se Ögon, särskilt kapitel)
 - ☒ begåvningskvot (IQ):från 40-60-100. Några få barn har inte mental utvecklingsstörning
 - ☒ strokeliknande episoder
 - ☒ uppfödningssvårigheterna klingar av, barnen äter så småningom själva
 - ☒ lättsamma och intresserade av att kommunicera
- De förstår bra vad man säger till dem, men inte så många pratar själva. De flesta lär sig inte läsa, sa Gösta Blennow.

Tonåren karaktäriseras av:

- ☒ utvecklingsstörning
 - ☒ svaghet i extremiteterna
 - ☒ ryggdeformation
 - ☒ nedsatt tillväxt
 - ☒ proppar i benen (trombos)
 - ☒ utebliven pubertet hos flickor
- Det är möjligt att sätta igång pubertetsutvecklingen med hjälp av hormoner, men på grund av propprisken måste vi vara försiktiga med den behandlingen.

Ögon

Specialistläkare Susann Andersson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om CDG-syndromet ur ögonperspektiv.

Utifrån och in består ögat/synsystemet av hornhinnan, regnbågshinnan, linsen, glaskroppen, näthinnan med alla synceller, synnerven, synbanorna och syncentrum i synbarken.

-Synskador klassificerar vi i främre och bakre synbaneskador. Skador i de **främre synbanorna** kan ge en defekt avbildning och överföring av bilden samt påverka synskärpan, synfältet, färgseendet, kontrastseendet och mörkerseendet.

Bakre synbaneskador (cerebral synnedsättning) kan ge störningar vad gäller synskärpa och synfält, men också när det gäller bearbetning, tolkning och sortering av synintrycken. Detta kan innebära att barnet ser men inte förstår vad det är de ser, eftersom tolkning och bearbetning av synintrycken är påverkad, sa Susann Andersson.

Ögon- och synförändringar hos barn med **CDG-syndromet** kan medföra:

- ☒ ointresse för visuella stimuli, t ex leksaker (spädbarn)

- ☒ långsam synutveckling

-Hos fullt friska barn sträcker sig synutvecklingen från födseln till cirka 8 års åldern. Synutvecklingen kan ske långsammare hos barn med CDG syndromet.

- ☒ brytningsfel (närsynthet)

- ☒ skelning (inåtskelning)

-Barn som skelar ser inte dubbelt, eftersom hjärnan ”stänger av” det skelande ögat. Om barnet skelar som liten utvecklas inte det skelande ögat på ett normalt sätt, om det inte behandlas. Behandlingen innebär att man sätter en lapp för det icke skelande ögat delar av den vakna tiden och därmed måste barnet använda det skelande ögat.

- ☒ retinitis pigmentosa, en sjukdom i näthinnan som innebär att pigmentepitelet klumpar ihop sig och medför begränsat synfält och sämre synskärpa.

De ögonundersökningar som görs vid CDG syndromet inleds med en undersökning av synskärpan. Därefter undersöker en ortoptist förekomsten av bl a skelning.

-Samsynen mellan ögonen testas också. Ett barn som skelar utan avbrott tappar sitt stereoseende. Synfältet undersöks med s k Goldmann perimetri. Undersökningarna kan göras på olika sätt och med olika apparatur allt efter vad barnet klarar. Spaltlampa (en form av mikroskop) används för undersökningar av ögats främre delar och medier. Vi ger pupillvidgande droppar och använder autorefraktor, oftalmoskopi eller ögonbottenfotografering för att undersöka ögonbotten och eventuella brytningsfel, sa Susann Andersson.

Näthinnan har en komplex sammansättning av celler, t ex stavar, tappar och pigmentepitelceller och funktionen kan drabbas vid CDG syndromet i form av retinitis pigmentosa.

-Retinitis pigmentosa, som inte är en sjukdom utan ett samlingsnamn för flera olika sjukdomar, är också ett viktigt symptom när man ska ställa diagnosen CDG. Vid undersökningen används elektrofysiologi (ERG).

Visuella perceptionsproblem (tolkning av synintryck) utgår från problem med:

- ☒ igenkänning
- ☒ orientering (att hitta i omgivningen)
- ☒ djupperception (att bl a bedöma höjdskillnader)
- ☒ rörelseperception (förmågan att tolka synintryck av föremål som är i rörelse ex en bil som kommer körandes)
- ☒ simultanperception (att bl a hitta/se detaljer mot en brokig bakgrund)

Sammanfattningsvis gäller, enligt Susann Andersson, följande:

- ☒ en stor del av barnen med CDG syndromet har en påverkad synfunktion
- ☒ alla barnen bör undersökas av en barnögonläkare minst en gång/år
- ☒ för att därmed ges möjlighet till adekvat habilitering.

Sjukgymnastik

Eva Beckung, docent och sjukgymnast från Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om den normala motoriska utvecklingen hos barn, sjukgymnastisk bedömning samt behandling.

-Sjukgymnastik för barn och ungdomar innebär bl a att förebygga funktionshinder genom att förutse hur skada/sjukdom kan påverka den motoriska utvecklingen och förutse risker, exempelvis svaghet, stelhet och smärta. Sjukgymnastik för barn innebär också att träna/kompensera för nya eller förlorade funktioner och kompensera för förlorade funktioner, förbättra kroppsmedvetenheten, lindra smärta och prova ut hjälpmedel.

Barnets normala rörelseutveckling kan beskrivas som ”milstolpar”/färdigheter som man vanligtvis kan observera i olika åldrar.

-Rörelseutvecklingen, som är ärftligt och miljömässigt betingad, sker i samspel mellan barn, uppgift och miljö genom mognad och motorisk inläring, sa Eva Beckung.

-När vi träffar ett barn med CDG undersöker vi barnet och ser hur det kan röra sig. Motoriken testas med något lämpligt motoriskt test. Det är då inte bara en fråga om att klara av att göra vissa saker. Vi tittar också på *hur* barnet gör olika saker, sa Eva Beckung.

I den motoriska bedömningen, som sker med hjälp av undersökningar och tester, ingår:

- ☒ grov- och finmotorisk utvecklingsnivå
- ☒ motorisk kvalité
- ☒ muskeltonus, rörelsemönster
- ☒ undersökning av skelett, leder och rygg
- ☒ barnets aktivitetsnivå bestäms
- ☒ uthållighet

Den sjukgymnastiska bedömningen leder fram till en rapport som ska ligga till grund för en behandlingsplanering och sjukgymnastiska insatser.

-I den planeringen tar vi hänsyn till kortsiktig och långsiktig målsättning med träningen, vilka resurser som finns för träningen, t ex föräldrar, daghemspersonal mm. Vi planerar sedan träningen utifrån de problem som barnet har i vardagen och tränar sådant som föräldrar och barn tycker är viktigt och meningsfullt. Det kan bli fråga om individuell träning och träning i grupp. Det gäller att få de motoriska aktiviteterna att bli naturliga och roliga för varje barn och med rimliga målsättningar.

Behandlingen/träningen ska påminna om lek, men ha en bestämd mening.

-Stärk det barnen redan kan! Låt dem göra delar av programmen så länge de själva tycker det är roligt! Försök hitta barnens egen nivå och träna inte till varje pris. Förstärk de framsteg barnen gör genom att ge mycket uppmuntran och beröm.

Barn med CDG har ofta en försenad grovmotorisk utveckling, försämrad balans, nedsatt rörelsekoordination, muskelsvaghet i benen och synnedsättning.

-För att bibehålla god rörlighet i lederna behöver barnet ha ett rörelseprogram. Ofta används dessutom någon form av ortoser och/eller korsetter. Det finns särskilda stabilitetsövningar för bålen, skulderna, höfterna mm, balansövningar och koordinationsövningar. Om barnet har stelhet i bröstkorgen kan också andningsövningar läggas in i träningen, se Eva Beckung.

Utöver träning för rörlighet, styrka, balans och koordination är det viktigt att barnet får vara fysiskt aktiv och anstränga sig på ett roligt sätt, genom exempelvis bassängträning och ridning. Det är också viktigt med variation i träningen.

Alternativ kommunikation

Logoped Gunilla Thunberg, DART, Regionala barn- och ungdomshabiliteringen, Göteborg, informerade om alternativ kommunikationsstöd.

-Jag kommer att informera om DART, om fördelar och nackdelar med olika AKK, d v s alternativ och kompletterande kommunikation och om styrsätt till olika hjälpmedel när man har rörelsehinder.

DART är västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för funktionshindrade.

-Vi arbetar med AKK och datorstöd till funktionshindrade i alla åldrar. Vi erbjuder utredning och utprovning på specialistnivå, information, handledning och utbildning. Dessutom bedriver vi forskning och utveckling. I första hand vänder vi oss till barn, ungdomar och vuxna i Västra Götalandsregionen, men vi tar även emot förfrågningar från andra regioner i Sverige eller från utlandet.

Gunilla Thunberg informerade översiktligt om olika AKK, form, fördelar och nackdelar med vart och ett av hjälpmedlen:

- ☒ Kroppspråk
- ☒ Teckenkommunikation
- ☒ Föremål
- ☒ Foton (digital kamera)
- ☒ Tecknade bilder/symboler
- ☒ Grafiska symbolspråk- Bliss
- ☒ Datorbaserade hjälpmedel med tal

-De här AKK-hjälpmedlen har alla fördelar och nackdelar. Det finns enkla och mer eller mindre naturliga hjälpmedel såsom kroppsspråk och teckenkommunikation. Nackdelar med dessa är bl a begränsade uttrycksmöjligheter och kunskaper hos omgivningen. Föremål, foton, tecknade bilder/symboler är relativt lätta att förstå och använda, men kräver utrustning och har begränsningar i att uttrycka abstrakta begrepp. Grafiska symbolspråk och datorbaserade hjälpmedel med tal ger stora uttrycksmöjligheter, men kräver kunskap hos omgivningen samt omfattande utrustning. Vilket hjälpmedel man väljer att använda beror bl a på det enskilda barnets mentala och motoriska utvecklings-

nivå, intresse och vilka resurser som finns i omgivningen, sa Gunilla Thunberg.

Nya foto-, bild- och symbolsystem utvecklas och andra, äldre hjälpmedel försvinner successivt.

-Vad som viktigt att påpeka är att det numera finns goda belägg för att påstå att alla hjälpmedel ökar möjligheten att utveckla eget tal.

För den som är intresserad går det att läsa mer om kommunikation med ny teknik, samt jämföra några foto-, bild- och symbolsystem på hemsidan www.kommed.nu. På DARTs hemsida, www.dart-gbg.org, finns också information och material som går att hämta hem.

Nya styrsätt för personer med funktionshinder utvecklas också i snabb takt. Exempel på styrsätt till lågteknologiska hjälpmedel är:

- ☒ direktpekning med finger, hand, fot
- ☒ ögonpekning
- ☒ peklampa
- ☒ pannlampa/munpinne

Exempel på styrsätt (tangentsättare) till datoriserade hjälpmedel är:

- ☒ kontakter (enfunktions-, flerfunktions-)
- ☒ styrplatta
- ☒ skärmtangentbord
- ☒ förstorade/förminskade tangentbord

Exempel på musersättare är:

- ☒ trackball
- ☒ joystick
- ☒ pekskärm
- ☒ huvudmus
- ☒ ögonstyrning

-På senare tid har det kommit ersättare för både tangentbord och mus i form av cyberlink (muskelspänning styr datorn) och röststyrning, sa Gunilla Thunberg.

Möte i leken

Specialpedagog Marianne Lindberg, Rockneby, informerade om att leka och lära.

-Leker är någonting som de flesta barn gör intuitivt. Men om barnet har ett funktionshinder och inte svarar på leksignaler, kanske föräldrarna inte fortsätter att leka med sitt barn, vilket kan bli förödande. Leken är ännu viktigare för utveckling och lärande om barnet har ett funktionshinder.

Lek är arbete, men också gemenskap, glädje och ett sätt att mötas och kommunicera.

-De möten som sker i leken är möten som har betydelse för, och styr, resten av livet. Den största lyckan för ett barn är att få möta en vuxen som kan leka och för det lilla barnet är föräldrarna de bästa lekkamraterna. Ofta har vi vuxna för bråttom när vi leker med barnen, vi ger oss inte tid att vänta in barnets egna initiativ och svar. Ett tips är att man filmar när man leker med barnet. Det är ofta ruskigt avslöjande.

Barn tränar, upprepar och övar tills de kan klara av något de gärna vill göra, exempelvis att gripa en skallra. Detta kräver koordination mellan ögat och handen. Leken ger erfarenheter som ger kunskaper.

-Det sägs att det barn inte kan, tränar de, och det barn kan, övar de. I leken tränas hela kroppen och alla sinnen, men också social samvaro och kreativitet.

I leken provas bl a barnets förmåga till inlevelse, medkänsla och föreställningsförmåga.

-Tyvärr har det blivit så att i vårt TV-dominerade samhälle ses inte leken som den stora möjlighet till utveckling som den är. Men leken börjar redan på skötbordet, med föräldrarnas lek och "dialog" med barnet på dess egen nivå. Denna lekfulla interaktion har stor betydelse för barnets utveckling, det är välkänt.

I leken prövar och experimenterar barnet med det som finns i omgivningen.

-Blir barn bemötta på sin egen nivå visar de en överraskande kraft och kreativitet. Om barnet får möjlighet att göra det som det tycker om så utvecklas förmågor.

En del barn vet inte hur man leker och hur man gör för att få vara med. De behöver hjälp där de vuxna tillrättalägger miljön med lockande leksituationer.

-Men de flesta barn tar till sig de olika leksignalerna och förstår var gränserna går mellan lek och allvar i dialogen med en vuxen eller med andra barn.

Det går inte att forcera ett barns utveckling. Föräldrar måste vänta på att ta nästa steg i utvecklingen till dess att barnet är moget för det.

-Barn ska ha stimulans, men ibland mår de bra av att ha lite tråkigt. Det sätter igång de gena krafterna och den egna kreativiteten. Däremot är det viktigt att som förälder vara lyhörd för hur barnet mår, när det behöver vara ifred och när det behöver stimuleras. Föräldrarnas roll när de leker med sitt barn kan aldrig ersättas av pedagoger som inte lägger in samma känslor i leken. Men nyckeln till framgång ligger i att man hittar det sätt att leka med sitt barn som passar det bäst, sa Marianne Lindberg.

Barn med funktionshinder kan behöva mer lekmaterial än andra barn för att hitta det som intresserar dem, men absolut inte allt på en gång, utan en sak åt gången.

-Lekotek, som numera finns integrerade i de flesta av landstingens habiliteringar, kan vara en tillgång för många familjer, eftersom man kan få låna lekmaterial där. Dessutom kan föräldrar få möjlighet att träffa andra föräldrar i samma situation när de besöker Lekoteket/habiliteringen i olika gruppverksamheter.

Marianne Lindberg visade dessutom flera videofilmer som bl a handlade om lek, turtagning, samförstånd, ömsesidighet, tidig språkträning, blickkontakt och tecken/teckenspråk.

Amanda idag

Amanda mår idag förhållandevis bra. Hon har inte fått några fler kramper och problemen kring matsituationen har nästan helt försvunnit.

-Vi har förstått att vi inte alltid måste försöka få i Amanda mat. Stressten har minskat och det känner nog Amanda, som numera äter när hon är hungrig, säger Anna.

Amanda står i ståskalet minst två timmar varje dag och det har hon ingenting emot.

-Hon har också fått en hårdkorsett som ska motverka snedheten i hennes rygg. Den försöker vi få Amanda att använda mer och mer. Meningen är att hon ska ha korsetten på sig 20 timmar/dygn, men dit har vi ännu inte kommit.

För varje dag som går lär sig Amanda nu fler och fler ord.

-Hennes ordförråd är stort och därför har hon inga större problem att göra sig förstådd. Hon sätter däremot ännu inte samman orden till meningar, säger Anna.

Amanda går på en habiliteringsförskola med bara fem barn i gruppen. På skolan, som är integrerad i en vanlig förskola, får Amanda all hjälp hon behöver.

-Hon trivs verkligen bra där och det betyder mycket för oss alla. En gång i veckan går Amanda och jag och badar i varmbadbassäng. Det tycker hon också mycket om, säger Anna.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Åsa Mårtensson och logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, informerade om funktioner i och kring munnen.

-Mun-H-Center, som är ett nationellt, orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för små och mindre kända handikappgrupper och erbjuder information, utbildning, konsultation och behandling.

-Munnen var länge en lågprioriterad del av kroppen, men detta håller nu på att ändras. Och det är ju på tiden eftersom några av kroppens viktigaste funktioner finns i just munnen.

Exempel på funktioner i och kring munnen är andning, näringsintag, tal och icke-verbal kommunikation, t ex mimik.

-Området har en mycket komplicerad muskulatur och minsta störning kan leda till problem. Idag finns det olika munmotoriska träningsprogram som i vissa fall kan förbättra funktionen.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om tandvård, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling.

-Uppgifterna samlas i en databas som sedan blir tillgänglig för föräldrar och tandvårdspersonal. Har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss.

En god munhälsa bör grundläggas så tidigt som möjligt. Förebyggande tandvård kan behövas eftersom det kan vara svårt att sköta barnets munhygien på ett tillräckligt bra sätt.

-Ibland kan det underlätta vid tandborstning att använda en tandborste som borstar in- och utsidan på tänderna samtidigt.

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

-Om barnet måste äta ofta och dessutom har lätt för att kräkas löper det större risk för att få karies. För att minska risken för karies är det viktigt att tillföra fluor. Tandkräm med fluor rekommenderas till alla. Dessutom behöver en del extra fluor t ex i form av fluortabletter, fluorosköljning, fluortuggummi eller regelbunden fluorlackning.

I många fall, där barnen har ovanliga funktionshinder och sjukdomar, krävs att tandvården avdelar mer tid för undersökning och behandling. Det kan behövas förberedande samtal med föräldrarna och särskild kunskap hos personalen.

-Specialisttandvården kan ge både råd, information, och ibland behandling.

Syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn, Ågrenska, informerade om syskonrollen.

-Vi har på Ågrenska, under många år, intresserat oss för syskonens situation och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder. Syskonen och deras problem uppmärksammas sällan, därför att familjen oftast är så fokuserad på barnet med funktionshindret och den familjesituation detta ger upphov till.

Under familjevistelserna har vi program för syskonen i detta ingår bl a syskonsamtal.

-Syskonrelationen är i allmänhet den relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på flera faktorer, men diagnosen och dess allvarlighetsgrad spelar stor roll. Men det finns både olikheter och likheter i syskonrollen överhuvudtaget. Det är

mycket syskonen uttrycker som är gemensamt, oavsett syskonets diagnos, sa Andreas Tallborn.

Följande är exempel på vad syskon ofta uttrycker som viktigt vid syskonsamtalen:

- ☒ att bli ”sedd” för den man är och inte bara jämförd
- ☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på
- Syskonen uttrycker ofta att de vill veta mycket om syskonets sjukdom/funktionshinder. Om de inte får tillräckligt med information drar de egna slutsatser och dessa kan vara mer skrämmande än det som är verkligt.
- ☒ att bli ”inläppt” och delaktig, eftersom det är en familjeangelägenhet när ett barn har ett funktionshinder
- Inte sällan uttrycker syskonen att de vill följa med till doktorn, till rehabiliteringen osv. Syskonens kunskap är en ”nyckel” till ett bra sätt för dem att förhålla sig till situationen.
- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till
- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig
- ☒ att bara få vara barn och inte ha för stora krav
- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna
- ☒ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd
- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt
- ☒ att kunna ha kamrater hemma

-Inte sällan uttrycker syskonen ”svåra” känslor som de försöker förhålla sig till så bra som möjligt, exempelvis skam, skuld, oro, rättvisa/orättvisa, bekymmer/omsorg, kränkningar. Syskon vill ofta prata om hur det blir ”sedan”, när föräldrarna inte finns i livet längre. Utmärkande är också den oerhört starka lojaliteten syskon känner för den egna familjen och för syskonet med funktionshindret, sa Andreas Tallborn.

I slutet på familjeveckan informeras föräldrarna allmänt om hur syskonen haft det och diskuterar hur man som föräldrar kan förhålla sig till syskonsituationen.

-Det handlar då oftast om de nämnda frågorna. Många syskon uttrycker också stor glädje och tillfredsställelse med att fått träffa andra syskon i samma situation, att fått dela bekymmer och glädje med syskon som förstår utan en massa förklaringar.

Barnens bok

Sjuksköterska Lotta Thomasson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om "Barnens Bok".

-Barnens Bok är ett litet och behändigt fotoalbum som innehåller information om barnet och barnets funktionshinder. Meningen med boken, som egentligen är ett arbetsmaterial som föräldrarna fyller i med uppgifter, är att underlätta för föräldrarna i kontakten med sjukvården, kommunen, skolan och andra institutioner som barnet kommer i kontakt med.

Den prototyp till Barnens Bok som Lotta Thomasson visade föräldrarna kan innehålla

- ☒ **personliga uppgifter**, namn, födelsedatum, foto, grunddiagnos, tilläggsdiagnos, överkänslighet, kommunikationsmetod, övriga familjemedlemmar och andra viktiga personer
- ☒ **barnets mediciner**, aktuella mediciner, styrka, dos, vem som ordinerat dem, hur de ska intas, mm
- ☒ **barnets mat**, vad barnet äter/inte äter, hur mycket, mag-tarmproblem
- ☒ **specialbehandling**, ex RIK
- ☒ **hjälpmedel**, ex stol, korsett, tippbrädor, säng, sängutrustning mm
- ☒ **skola, personlig assistent, gruppbostad, vad barnet tycker om att göra/inte göra, habiliteringsteam, viktiga telefonnummer, fler foton, osv**

-Barnens Bok har jag tänkt mig som en länk mellan familjen och alla institutioner som kommer i kontakt med barnet. Det som står i boken är vad föräldrarna vill förmedla och istället för att själva alltid behöva berätta om sjukdomen, barnets symptom, mm, kan de överlämna boken till personal som barnet möter. Boken ska därför alltid vara där barnet är och bör hållas aktuell av föräldrar och personal. Det är viktigt att poängtera att boken inte är någon journalhandling, sa Lotta Thomasson.

Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter

blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

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

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

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, det nya internationella handikappbegreppet. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade om vårdbidrag och lagar som berör alla människor, samt speciallagar som berör barn med funktionshinder och kurator Mats Månsson informerade om 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.

Den lagstiftning som tidigare var en särslagstiftning för människor med sjukdomar och funktionshinder (Omsorgslagen) är ersatt av **lagar som gäller för alla**, exempelvis Skollagen, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen (som inte går att överklaga), Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring.

-Men därutöver finns LSS, Lagen om stöd och service till funktionshindrade, som är en "pluslag" som kom 1994. (Se mer om denna lag längre fram i kapitlet).

Landstingen administrerar följande stöd och insatser (och de olika landstingen kan lägga upp det som de vill)

- ☒ habiliteringen
- ☒ psykiatriskt stöd (BUP)
- ☒ hjälpmedel
- ☒ hemsjukvårdsbidrag
- ☒ sjukresor

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

Följande är sammanfattad information från kurator Mats Månssons föreläsning "Samhällets stöd" hämtad från familjevistelsen om Neurofibromatos på Ågrenska i april 2003.

I början på 1980-talet kom en vändning och samhället övergick från att omyndigförklara personer med svåra funktionshinder till att börja betrakta dem som fullvärdiga medlemmar.

-Vi fick Omsorgslagen 1986, den lag som åtta år senare utvidgades till LSS. LSS är en mycket bra lag där det finns stora möjligheter att individualisera olika hjälpinsatser. Det sägs att lagen är en rättighetslag, men jag anser att det snarare är en möjlighetslag. Tanken med lagen är att "den enskilde ska få möjlighet att leva som andra" (5§). Den målsättningen anser jag är lagens stora förtjänst, även om man kan diskutera vad det innebär att leva som andra, sa Mats Månsson.

Oavsett om barnet tillhör personkretsen som har rätt till insatser enligt LSS, eller ej, bör föräldrar lära sig mer om olika lagars innehåll och om förhandlingsteknik.

-Om några 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 detta 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 luriga. 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.

När man anser sig veta vad lagen säger om personlig assistent i skolan begär man möte, elevvårdskonferens, med rektor, lärare, kurator och annan berörd personal som har makt att fatta beslut.

-Om inte den person som har rätten att fatta beslut i ärendet inte kan vara med, så är det bättre att vänta med mötet tills den personen kan närvara. Till det mötet sedan är det bra att med sig ett dagordningsförslag. Eftersom ni sällan är ute efter att ha trevligt på sådana här möten är det också viktigt att det utses en protokollförare, sa Mats Månsson.

Varje beslut om stöd och hjälp som fattas på mötet bör kopplas till en namngiven utförare, en person som ansvarar för att insatsen blir av.

-Man bör inte nöja sig med att skolan säger ”att de ska titta närmare på problemet, undersöka om det finns resurser mm och att man återkommer”. Kräv i sådana fall ett namn på personen som ska utreda frågan, samt datum och plats för ett nytt möte. Om skolans ledning bestämt sig för att avslå begäran ska ni kräva att de har med sig ett skriftligt avslagsbeslut så att ni kan överklaga. Det är inte alltför ovanligt att myndighetspersoner hänvisar till ”policybeslut” och det kan man bara göra muntligt. I ett skriftligt avslagsbeslut måste man ange vilken lag och vilken lagparagraf man stöder sitt beslut på.

LSS är till 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 särskilda tjänstemän i kommunen (LSS-handläggare).

-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, sa Mats Månsson.

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".

Information från försäkringskassan

Agneta Ljungwall-Bergstrand från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de 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 (98 250 kr/år, 2004), tre fjärdedels (73 688), halvt (49 125) och en fjärdedels (23 563). 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 Agneta Ljungwall-Bergstrand.

Föreningsinformation

Föreningsrepresentant Eva Rubin, Tollarp, informerade om Svenska CDG-föreningen.

Information om föreningen, dess styrelse och kontaktpersoner hämtas enklast från föreningens hemsida www.cdgs.info

Ordförande i föreningen är

Jörgen Johansson

Östgötagatan 7 A

590 40 Kisa

Tel: 0494-100 82

e-post: jorgen.johansson@cdgs.info

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar

e-post: sos.order@special.lagerhus.se

internetadress: www.sos.se/smkh

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

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

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

Överläkare Bengt Kristiansson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Fil dr Anna Erlandson
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Dr Susann Andersson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare/docent Gösta Blennow
Universitetssjukhuset Lund
221 85 Lund
Tel: 046- 17 10 00

Docent Jan-Eric Månsson
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal
431 80 Mölndal
Tel: 031- 343 24 07

Sjukgymnast/med dr Eva Beckung
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Specialpedagog Marianne Lindberg
Turenäs gård
380 30 Rockneby
Tel: 0480- 670 02

Professor Bengt Hagberg
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Logoped Gunilla Thunberg
Regionala barn- och ungdomshabiliteringen
Box 21062
418 04 Göteborg
Tel: 031- 50 25 00

Sjuksköterska Lotta Thomasson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Övertandläkare Åsa Mårtensson
logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås

Handläggare Agneta Ljungwall-Bergstrand
Försäkringskassan
Box 31186
400 32 Göteborg

Socionom Anna Lindfors
specialpedagog Astrid Emker
sjuksköterska Andreas Tallborn
Ågrenska
Box 2085
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Kurator Mats Månsson
Borgmästarvägen 34
441 50 Alingsås

Föreningsrepresentant Eva Rubin
Sönnarslövsväg 130-7
290 10 Tollarp
Tel: 044- 31 08 73