



Cystinos

Nyhetsbrev 197

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Cystinos. En familjevistelse med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2002.

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 en eller flera föreläsningar på Ågrenska utgör grund för nyhetsbrevet som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adress och telefonnummer till föreläsarna.

Sedan år 2000 publiceras nyhetsbrevet även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Överläkare **The-Hung Bui**, Stockholm, dr **William van't Hoff**, London, överläkare **Anna-Lena Hård**, Göteborg, överläkare **Sten Adolfsson**, Göteborg, överläkare **Sverker Hansson**, Göteborg, överläkare **Birgir Jakobsson**, Stockholm, sjuksköterska **Ann-Marie Alwin**, chefsdietist **Ingrid Odenman**, Göteborg, övertandläkare **Gunilla Klingberg**, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Göteborg, föreningsrepresentant **Tina Pajunen**, Mölndal

Innehållsförteckning

| | |
|---|----|
| Vad är Cystinos | 3 |
| Eline har Cystinos | 4 |
| Genetik, fosterdiagnostik, framtida terapi | 5 |
| Diagnostik | 6 |
| Eline behandlas | 6 |
| Ögonbesvär, diagnostik, symptom, behandling | 7 |
| Behandling | 8 |
| Eline börjar skolan och får tillväxthormon | 10 |
| Tillväxt och behandling med tillväxthormon | 10 |
| Näringsbehov och uppfödningssproblematik | 12 |
| Eline idag | 14 |
| Framtida genterapier | 15 |
| Funktioner i och kring munnen | 16 |
| Syskonrollen | 17 |
| Samhällets stöd | 19 |
| Föreningsinformation | 21 |
| Information från Ågrenskas barnteam | 22 |
| Här kan man få mer information | 23 |
| Adresser och telefonnummer till föreläsarna | 23 |

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

Av följande sammanfattningar av föreläsningarna under veckan framgår inte den viktiga roll överläkarna Sverker Hansson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg och Birgir Jakobsson, Huddinge universitetssjukhus, Stockholm, spelade. Under veckan fanns vid flera tillfällen inlagt tid för diskussion, möjligheter att förklara, följa upp och ytterligare belysa frågor som föreläsarna tagit upp, samt bidra med erfarenheter från Sverige. Samtliga dessa punkter i programmet leddes av Sverker Hansson och Birgir Jakobsson. Dessa båda svenska specialister har också faktagranskat de delar som översatts från engelska till svenska.

Vad är Cystinos

Dr William vant't Hoff, Great Ormond Street Hospital for Children, London, informerade om Cystinos, vilka problem som kan uppstå och hur barnens njurar påverkas.

-Först 1970 började man förstå orsakerna till cystinos, att det är en ärftlig störning i njurarnas kanaler, med svåra ämnesomsättningsrubbnings- och dvärgväxt, njurrubbnings- och socker i urinen och för låg fosfathalt i blodet. Transporten av cystin, en aminosyra, ut ur cellerna, är störd, vilket orsakar sjukdomen.

Själva "porten" som cystin ska passera ut ur cellen innehåller ett fel, aminosyran släpps inte igenom och lagras istället upp i lysosomerna, cellens "återvinningsfabrik". När cellen inte kan göra sig av med ämnet bildas en sorts cystinkristaller som förstör cellen. Särskild stor skada gör dessa kristaller i njurarna med försämrad njurfunktion som resultat, samt i ögats hornhinna där upplagringen av kristaller kan medföra blindhet. Det senare symptomet är användbart för att ställa diagnosen.

William vant't Hoff visade en bild på en tretton månader gammal pojke med Cystinos. Hans kropp var inte fullväxt för sin ålder, men huvudet hade rätt storlek och framstod som oproportionellt stort. Skelettet var angripet av rakit, en slags skelettuppmjukning/-deformering som orsakas av brist på kalcium och D-vitamin.

-Man kan säga att rakit är en slags variant på engelska sjukan.

De flesta barnen med Cystinos mår förhållandevis bra de första 3-6 månaderna och har inga tydliga typiska symptom, trots nedsatt njurfunktion (Fanconi syndrom). Det är först när njursvikten blir mer

uttalad, när barnen förlorar mycket urin och måste dricka mycket som man undersöker barnet närmare.

-Redan tidigt har de flesta föräldrar märkt att barnen har dålig aptit. Men eftersom många tusen sjukdomar har liknande symptom är det absolut inte självklart att misstänka Cystinos.

William van't Hoff informerade också delvis om arbetet med att finna cystinosgenen.

-Genen, som kallas CTNS och identifierades 1998, är lokaliserad till den korta armen på kromosom 17. CTNS kodar för ett lysosomalt membranprotein, som man kallar cystinosin. Den vanligaste mutationen är en deletion, (ett bortfall) i genen som finns hos 75 % av patienter i norra Europa. Ju större deletionen är, desto mindre blir produktion av proteinet cystinosin, vilket innebär tidigare och mer symptom hos barnet.

Eline har Cystinos

Eline, 11 år, har Cystinos. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Solrun, pappa Gunvar och syster Hanna, 9 år. Familjen bor i Norge.

Graviditeten med Eline och förlossningen var normal. Elines höfter hade en ovanlig vinkel och därför fick hon ligga i en slags stödjevagga den första tiden.

-Hon ville inte amma utan fick mat på flaska. Om man ska säga något som var utmärkande för henne de första åren, så var det att hon var ovanligt lugn, på gränsen till orkeslös. Men hon följde sin vikt och längdkurva och verkade i övrigt må ganska bra, säger Solrun.

När Eline var ungefär 3,5 år fick hon en influensa och slutade äta.

-Istället började hon dricka desto mer, så mycket att vi vände oss till sjukhus för undersökning. Där fann man att hon hade en njurbäckeninflammation och äggvita i urinen. På sjukhuset åt hon ingenting på flera dagar. Men trots en massa prover kunde vi inte få besked om vad som var fel, säger Gunvar.

De följande åren hände inget ovanligt. Inte förrän man på en hälsokontroll inför skolstarten upptäckte att Eline inte vuxit som hon borde.

-Då tittade man närmare på de tidigare provresultaten och försökte se några samband. På hösten 1997, när Eline precis börjat skolan,

undersökte en ögonläkare henne och upptäckte cystinkrystallerna i hornhinnan. Därefter ställde man diagnosen cystinos, en lätt och lindrig form, säger Solrun.

Genetik, fosterdiagnostik, framtida terapi

Överläkare The-Hung Bui, Karolinska sjukhuset, Stockholm, informerade om genetik (d v s ärftlighet), fosterdiagnostik och terapi.

Cystinos är en ärftlig sjukdom med s k **recessiv autosomal ärftlighet**.

-Autosomal innebär att det sjuka/förändrade anlaget finns i någon av kromosomerna 1-22 och inte i könskromosomerna, vilket betyder att pojkar och flickor har samma risk att få sjukdomen. Recessiv betyder att båda föräldrarna måste ha ett sjukdomsanlag för att deras barn ska riskera att få sjukdomen.

Eftersom båda föräldrarna har både ett friskt anlag och ett sjukdomsanlag är risken att få ett sjukt barn 25 % vid varje graviditet. Risken att få ett friskt anlagsbärande barn är 50 % och chansen att få ett friskt ickeanlagsbärande barn 25 % vid varje graviditet.

-Alla bär vi på sjukdomsanlag för ovanliga sjukdomar, men eftersom det finns ett stort antal sådana sjukdomar är risken inte särskilt stor att man träffar en partner med samma sjukdomsanlag. Men även om man gör det är risken bara 25 % att man ska få ett sjukt barn. Det här innebär att anlagsbärande barn inte har särskilt stor risk att som vuxna träffa någon med samma sjukdomsanlag, sa The-Hung Bui.

Fosterdiagnostik kan göras om familjehistorien eller sjukdomshistorien motiverar det och efter genetisk rådgivning/vägledning.

-Alternativ till fosterdiagnostik, om förutsättningarna för denna undersökning är uppfyllda, är att acceptera risken eller minska risken genom att avstå från ytterligare barn, adoptera barn, äggdonation, artificiell insemination, IVF (provrörbefruktning) med preimplantatorisk diagnostik. Det senare, som ännu inte utförts i Sverige för just cystinos, innebär att man tar ut ägg från kvinnan, undersöker och befruktar dem i provrör och för sedan ett eller flera befruktade ägg tillbaka till kvinnan. Detta är en teknisk komplicerad metod och en tuff behandling.

Fosterdiagnostik kan utföras med hjälp av antingen fostervattenprov eller moderkaksprov. Om man väljer att göra ett fostervattenprov krävs att man odlar celler en viss tid innan diagnostiken kan utföras.

-Fostervattenprov, som vi kunnat göra sedan 1970, tas först efter graviditetsvecka 14. I vattnet finns celler som blivit avstötta från fostret. De flesta av dessa celler är döda, men här finns också levande celler som vi odlar under två-tre veckor. Tidigast i v 17 kan föräldrarna således få resultaten av undersökningen.

Moderkaksprov, som varit möjliga att göra sedan 1983, kan tas före vecka 10. Provet behöver inte odlas, vilket innebär betydligt tidigare resultat. Risken att undersökningen orsakar missfall är lika stor som vid fostervattenprov, dvs 0,5-1 %.

I framtiden hoppas man kunna använda andra, snabbare och säkrare metoder för fosterdiagnostik.

-Redan nu vet vi att man tidigt hittar röda blodkroppar från fostret i mammas blod och i vissa celler finns cellkärnan kvar. Genom att undersöka sådana celler närmare skulle man kunna få svar på de frågor man har, sa The-Hung Bui.

Diagnostik

Som William van't Hoff nämnt kan man säkerställa diagnosen cystinos med gendiagnostik om mutationen finns i den sk CTNS-genen. Dessförinnan är det kliniska fynd såsom sämre tillväxt, dålig matlust, omåttlig törst, njursvikt, tyroxinbrist och cystinkristaller i hornhinnan som leder tankarna till att barnet kan ha cystinos. Se mer om diagnostik under respektive kapitel.

Eline behandlas

Efter alla prover och den därpå följande diagnosen på hösten 1997 visade provsvaren att Elina hade lågt tyroxin, ett sköldkörtelhormon, och fick ett tillskott av detta.

-Vi fick genast en remiss till en specialist på cystinos i en annan stad. Den professor det var fråga om hade väntat länge på att få träffa ett barn med cystinos. Det var ju en klar fördel för oss också att ha turen att få kontakt med en specialist som var så intresserad av sjukdomen, säger Gunvar.

I maj 1998 lades Eline in på det sjukhus specialisten arbetade på och man tog en mängd prover och gjorde en datortomografiröntgen av Elines huvud.

-När vi sedan fick prata med läkaren var han inte så insatt i de problem sjukdomen medförde, men det förstod vi inte då. Han målade upp den sämsta tänkbara prognosen, det som vi idag förstår gäller barn med mycket svår form av cystinos. Vi fick naturligtvis en svår chock för det var vi inte beredda på, säger Solrun.

Någon månad senare påbörjades behandlingen med Cystagon®. Man startade med att ge Eline en mycket låg dos och höjde den sedan efterhand som man fick provsvaren på njurfunktionen.

-Samtidigt fick Eline olika mineraler som man upptäckt att hon hade brist på, bl a fosfat i tablettform och kaliumklorid som mixtur. Den mat hon åt då var det mycket liten variation på, det var mestadels mycket salt mat och mycket vatten och mjölk. Hon behövde inte någon gastrostomi, säger Gunvar.

Redan från början var det problem att få Eline att svälja kapslarna med Cystagon®, fem stycken var gång och var sjätte timme dygnet runt.

-Ibland gick det snabbare, t ex om det var något bra TV-program som strax skulle börja. Då kunde gå på tio minuter att få henne att svälja dem. Vid andra tillfällen kunde det ta två timmar. Hon kväljde mycket men kräktes aldrig upp medicinen. Nattbehandlingen hoppade vi över redan från början. Det blev för mycket eftersom Eline började skolan nästan samtidigt som vi startade cystagonbehandlingen, säger Solrun.

Eline visade sig ha en lindrig form av cystinos. Hon hade kristaller i hornhinnorna och skulle ha behövt ögondroppar med Cysteamine®. Men den behandlingen fick vänta tyckte Solrun och Gunvar.

Ögonbesvär, diagnostik, symptom, behandling

Överläkare Anna-Lena Hård, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om diagnostik, symptom och behandling vid ögonbesvär orsakade av cystinos.

-Jag börjar med att informera något om ögats **anatomi**. Längst fram på ögat sitter hornhinnan och bakom denna finns främre ögonkammaren som är fylld med vätska. Därefter kommer iris och bakom den linsen, glaskroppen och näthinnan. Den skarpa synen har vi i den skarpa fläcken i näthinnan och runt denna är synen ganska otydliga. När

man tittar in i ögat kan man bl a se gula fläcken och var synnerven kommer in i näthinnan.

Synskärpa mäts genom att man ser hur små bokstäver som kan identifieras. För barn med brytningsfel som behöver korrigeras med glasögon mäts synskärpan med glasögonen på.

-På små barn, som inte kan medverka till att man prövar vilka glasögon barnet behöver, kan **brytningsfelet** mätas. Detta kan ske med skiaskopi. Man rör då en lampa framför ögat och betraktar hur ljuset reflekteras från näthinnan när olika linser hålls framför ögat. Man kan också använda en autorefraktor som mäter ögats brytkraft.

Följande ögonsymptom, härrörande från hornhinnan, förekommer vid cystinos:

- ☒ ökad ljuskänslighet
- ☒ irritation i ögat, ”gruskänsla”
- ☒ kristaller i hela hornhinnan

-Kistallerna kan ses vid undersökning med s k cornealmikroskop (cornea=hornhinna).Man kan få bort kristallerna från hornhinnan genom att droppa Cysteamine® i ögonen. Droppningen kan till en början behöva ske många gånger per dag (var till varannan timme) för att få bort kristallerna. Därefter brukar man inte behöva droppa lika ofta för hålla dem borta, sa Anna-Lena Hård.

Övrigt som förekommer vid cystinos är synnedsättning p g a inlagring av kristaller i näthinnan, vilken startar i periferin och utvecklas in mot centrum. Grön starr förekommer också i något större utsträckning hos vuxna med syndromet.

Uppföljande ögonkontroller bör göras någon gång/år när behandlingen lett till att de flesta kristallerna har försvunnit.

Behandling

William van't Hoff informerade också om dagens behandling av cystinos.

I allmänna ordalag innefattar behandlingen av barn med cystinos:

- ☒ **att förse barnet med tillräckligt med vatten** (hydration)
se särskilt kapitel
- ☒ **att förse barnet med tillräckligt med näringsämnen** (nutrition)
se särskilt kapitel

- ✘ **att tillföra elektrolyter**, d v s salter som i vattenlösning spjälkas i joner (elektriskt laddade atomer)
- ✘ **att tillföra tyroxin**, ett sköldkörtelhormon (vid behov)
- ✘ **att tillföra indometasin**, minskar urinmängden (i vissa fall)
- ✘ **att tillföra Cysteamine® (Cystagon®)**
- ✘ **att ge Cysteamine®** i form av ögondroppar
se särskilt kapitel
- ✘ **att behandla med tillväxthormon**
- ✘ **njurtransplantation**

-Behandlingen med Cysteamine®, eller Cystagon® innebär att dessa ämnen ingår i förening med cystinet i cellerna och bildar ett nytt ämne, cysteamine-cystein, vilket släpps ut genom cellmembranet. Detta nya ämne kan kroppen göra sig av med. När vi behandlar med Cysteamine® vet vi exakt vad som händer i kroppen och det är ganska ovanligt. Det stora problemet med behandlingen är att medicinen luktar så illa och att det ger uppfödningssproblem, sa William van't Hoff.

Cysteamine® är en medicin som började användas redan på 1980-talet, men det var först på 1990-talet som behandlingen blev optimal. Därför finns det inte några långtidsresultat (mer än tioåret år) av behandlingen och de äldsta patienterna som fått optimal behandling är inte äldre än 15-20 år.

-Genom att följa kreatinnivåen i blodet på patienter som behandlas med Cysteamine® vet vi att behandlingen fungerar. Behandlingen startar så snart man ställt diagnosen och den optimala dosen är idag 60 mg/kg/dygn (Cysteamine®). De flesta av barnen skulle få allvarliga problem med njurarna vid 8-10 års ålder om de inte skulle behandlas alls. Nu hoppas vi att behandlingen skjuter upp behovet av njurtransplantation minst 10-15 år. Det är dock aldrig för sent att starta behandlingen, sa William van't Hoff.

Kända biverkningar av behandlingen med Cysteamine® som förekommer är:

- ✘ illamående och kräkningar
- ✘ illaluktande andedräkt
- ✘ sår i magsäcken/tolvfingertarmen
- ✘ fosterskador (sett hos djur)

Eline börjar skolan och får tillväxthormon

När Eline började skolan fick hon sin cystagonmedicin klockan 08.00, 14.00 och 20.00.

-Matlusten påverkades av medicinerna och det blev ännu viktigare än innan behandlingen vilken mat hon fick. Det var, och är fortfarande, få saker hon äter och det hon äter ska vara starkt kryddad. Hon har alltid druckit mycket mjölk och det har varit en trygghet för att hon inte ska få vätskebrist. På semestrar har hon inte kunnat få den vanliga maten och därför mår hon nästan alltid sämre efter några semesterveckor. En gång har Eline varit magsjuk och då behandlades hon på sjukhus och fick näring och mediciner via dropp, säger Gunvar.

Hösten 1998, några månader efter cystagonbehandlingsstarten påbörjades behandling med tillväxthormon, som hon fick subcutant med injektionsspruta varje kväll.

-Det blev ett nytt stressmoment som skulle in i vardagen. I början var det särskilt jobbigt eftersom Eline var rädd för sprutorna och måste övertalas varje gång, säger Solrun.

När behandlingen med tillväxthormon startade var Eline 7 år och 110 cm lång, vilket var ungefär 2 SD under lägsta medellängden. Hon svarade mycket bra på hormonet och växte det första året så att hon låg bara drygt 1 SD under.

Inför skolstarten hade Solrun och Gunvar informerat personal och kamrater om Eline sjukdom och att det berodde på den att hon kanske luktade annorlunda.

-Skolstarten fungerade sedan väldigt bra och vi tror att det berodde på att vi berättat så mycket om Elines problem, säger Gunvar.

Tillväxt och behandling med tillväxthormon

Överläkare Sten Adolfsson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om tillväxt och behandling med tillväxthormon.

-Ett barn som växer som det ska, och följer sina tillväxtkurvor, mår ofta bra. Om tillväxten viker av från kurvan kan det bero på sjukdom och leder ofta till utredning, sa Sten Adolfsson.

Det första levnadsåret växer barn i normalfallet cirka 25 cm, andra året 15 cm och därefter 5-6 cm per år, för att i puberteten nå en ny topp med 8 cm tillväxt på ett år.

-Pubertetsspurten kräver mycket manliga och kvinnliga könshormoner, men den påverkas också av hur man mår. Har man exempelvis en kronisk sjukdom går "klockan" som styr de olika faserna i tillväxten ofta lite långsammare. För att ta reda på var ett barn befinner sig i tillväxten kan man göra en handröntgen och utifrån den bestämma den skelettåldern.

Kortvuxenhet, som kan orsakas av sjukdom, men också av ärftliga faktorer, exempelvis korta föräldrar, utreds om längden understiger 2,5 standarddeviationer (SD) eller 1 SD under förväntad längd utifrån föräldralängden.

-Det är inte ovanligt att barn med cystinos ligger ned till fyra SD under snittkurvan, sa Sten Adolfsson.

En studie i USA 1995 av vuxna med cystinos visade en längd på 146 cm för män och 137 cm för kvinnor. Ingen hade fått särskilt bra behandling och få var över 150 cm. Studien visade också att barn med cystinos växer sämre än andra grupper där njursvikt också ingår. De flesta hade också försenad pubertet och kroppslig mognad.

Tillväxten vid cystinos blir bättre om näringstillförseln är god, om syra/basbalansen och kalkbalansen är normal, om cysteamin/cystagonbehandlingen startar tidigt och om tyroxinbrist behandlas.

Tillväxthormonbehandling vid cystinos bör man inte vänta för länge med att sätta in. Effekten är bäst före puberteten.

-De som bör komma ifråga för behandlingen är de som växer dåligt trots i övrigt bra behandling, sa Sten Adolfsson.

I en europeisk samarbetsstudie, startad 1990, ingick 74 patienter med cystinos. 15 st var transplanterade, 7 st dvärgar och 52 rejält korta, ung 4 SD under snittkurvan.

-Effekten av hormonet var bra de första tre åren, patienterna växte då i genomsnitt 1,6 SD, men tillväxtaccelerationen minskade sedan efterhand.

Med dagens behandling väntar man sig mycket mindre skillnader gentemot andra barn.

-Pojkar med cystinos har emellertid något svårare att få normal pubertet och behöver behandling för det.

Tillväxthormonbehandling i allmänhet innebär:

- ☒ injektioner med tillväxthormon varje kväll
- ☒ kontroll av sockerbalansen före behandlingsstart
- ☒ ökad energi, en del blir rastlösa och har svårt att somna på kvällen
- ☒ viss risk för huvudvärk
- ☒ låg risk att få diabetes, som då redan finns latent
- ☒ positiv effekt på muskelutvecklingen och aptiten

Näringsbehov och uppfödningssproblematik

Chefsdietist Ingrid Odenman, Drottning Silvias barn- och ungdomsjukhus, Göteborg, informerade om näringsbehov och uppfödningssproblem vid cystinos.

-Ämnesomsättningsproblemen är ofta väldigt stora vid cystinos eftersom barnen förlorar så mycket näringsämnen, vitaminer och mineraler. Lösningarna kan också se väldigt olika ut beroende på om barnet exempelvis har gastrostomi eller ej.

Vi äter för att överleva, tillväxa och utvecklas. Men vi äter också för att umgås, att fira någon eller för att få tröst.

De näringsämnen vi äter är fett, kolhydrater och proteiner. De två förra ger energi. Det senare ger också energi, men först efter att musklerna fått de proteiner de behöver för sin uppbyggnad.

-Vissa näringsämnen är så kallade essentiella, d v s livsnödvändiga, t ex mineraler, vatten, vitaminer, fett och proteiner. Ämnesomsättningen är ett system som helst ska vara i balans. Om vi inte gör av med det vi äter så ökar vi i vikt, sa Ingrid Odenman.

De olika näringsämnena ger olika mycket energi. Exempelvis ger 1 gr fett dubbelt så mycket energi som kolhydrater eller proteiner.

Utan **proteiner** kan människan inte existera, eftersom cellerna består av proteiner och i alla kemiska processer ingår proteiner.

-Kolhydrater och fett kan vi lagra, men det går inte med proteiner. Därför måste vi äta proteiner med jämna mellanrum varje dag.

Proteiner består av ett 20-tal aminosyror, varav många är livsnöd-vändiga. Proteinernas uppgifter är, förutom att bygga upp cellerna, att bidra med beståndsdelar (aminosyror) till alla hormoner.

-Proteinet går till levern där det sönderdelas i kemiska processer och därefter ingår i nya ämnen.

Fett har flera uppgifter, bl a ingår det i system som reglerar kroppstemperaturen. Det är viktigt som energireserv och som transportör av fettlösliga vitaminer.

Det finns mättat fett från djurriket (ex smör, grädde, fett i köttprodukter) och fleromättat fett från växtriket (ex oljor).

-Vuxna bör äta mer fleromättat fett än mättat fett.

Kolhydrater, som finns i växter, sädeslag, socker, mm är inte livsnöd-vändigt som fett och proteiner. Alla kolhydrater omvandlas till glukos (druvsocker) som bl a hjärnan och nervsystemet måste ha för att fungera. Glukos används i energiproduktionen, där det tas upp av cellerna, men också som råmaterial i uppbyggnaden av aminosyror, fettämnen mm.

-Förutom fett, proteiner och kolhydrater så behöver vi **vitaminer**, som är livsnöd-vändiga och måste tillföras utifrån, samt **mineraler** som vi också får via maten. En viktig mineral som barnen med cystinos förlorar är fosfor, och måste tillföras, är ett viktigt ämne för alla celler. Men alla vitaminer och mineraler är viktiga, men på olika sätt, sa Ingrid Odenman.

Det finns ytterligare ett viktigt näringsämne som vi behöver och det är **vatten**.

-Vi kan överleva flera veckor utan något annat än vatten, så därför är det viktigare än något annat. Utan vatten klarar vi oss bara några dagar. 2/3 av kroppsvikten utgörs av vatten. Vattnet har viktiga uppgifter som lösningsmedel, som transportör av ämnen, i vätskebalansen och regleringen av kroppstemperaturen. Allt vatten vi förlorar måste ersättas.

Ämnesomsättningen, som sker i cellerna, är som allra känsligast för störningar i njurarna.

-Störs balansen, t ex genom att man förlorar mycket kalium, måste behandlingen inriktas på att ersätta det som förlorats. Behandlingen inriktas också på, som i det här fallet med cystinos, att minska cystinnivåerna som är för höga, sa Ingrid Odenman.

Behandlingen vis cystinos inriktas inledningsvis på att ersätta förluster orsakade av Fanconis syndrom, dvs förluster av vatten, aminosyror, glukos, vitaminer och mineraler samt ge adekvata mängder energi.

-Hur man tillför det barnen behöver varierar från barn till barn och från familj till familj. En del föredrar gastrostomi, en knapp i magen, andra föredrar kanske nässond på nätterna och mat via munnen på dagarna. Om det är obalans i systemet äter barnet mycket, men förlorar också mycket. Jag rekommenderar att man skriver upp vad barnet äter för att se om det finns en obalans.

Ingrid Odenman ansåg att det finns stora fördelar med att barnen har en gastrostomi.

-Den behöver man ju inte använda dagligen om barnet får i sig det som det behöver, men stomin kan användas som reserv när det t ex blir kris och barnen behöver mycket vätska. Och även om man använder stomin varje dag för tillförsel av näring, vätska och mediciner tycker inte jag att man ska sluta att även ge mat via munnen. De är många viktiga funktioner som stimuleras av att man äter via munnen.

Barnen bör helst äta på dagarna och inte på natten, tyckte Ingrid Odenman. Hon påpekade också flera gånger att om barnen dricker mycket och kissar mycket så följer många viktiga näringsämnen med ut via urinen.

Uppföljande kontroller bör göras:

- ☒ kontroller av elektrolyter (vattenlösliga salter)
- ☒ kontroller av syra /bas- förhållandet
- ☒ biokemiska kontroller
- ☒ kontroll vikt/längd
- ☒ matdagbok

Därefter berättade föräldrarna om de olika barnens matsituation, vilket gav upphov till en livlig diskussion.

Eline idag

Skolarbetet har gått bra för Eline, hon läser och skriver och klarar de uppgifter hon ska göra, men det går långsammare för henne än det gör för kamraterna.

-Allt hon gör går långsamt, det är bara så. Det går heller inte att driva på henne, säger Solrun.

När Eline började ta cystagonmedicinen var hon inte torr på nätterna. Hon drack mycket och kissade mycket och fick därför indometacin för att minska urinproduktionen, men detta hjälpte henne inte att bli torr på nätterna.

-Det var då ett stort problem för henne. Hon kunde inte sova över hos kamrater och inte heller vara med på läger och liknande som skolan arrangerade. Det var först när vi fick möjlighet att pröva en apparat på nätterna som larmade när det blev blött, som hon blev torr. Det tog 14 dagar sedan behövde hon inte apparaten, säger Gunvar.

Idag mår Eline bra, men det är fortfarande problem emellanåt med olika saker t ex att ta medicinerna.

-Hon är fortfarande långsam med allt hon gör. Maten är ett problem eftersom hon inte äter skolmaten och bara några få rätter hemma. Mest förtjust är hon i potatis och smält smör. Dessutom äter hon gärna vitt bröd, choklad, kokt och stekt korv, farmors köttbullar, morötter och brun sås. Majonäs är hon också förtjust i och pommes frites, som hon doppar i majonäs, har varit räddningen många gånger, när inget annat passat, säger Solrun.

Förutom medicineringen med cystagon, tillväxthormon, tyroxin och endometacin får Eline tillskott av vitaminer, kaliumklorid och fosfater. Fortfarande kväljer hon och mår illa då och då, särskilt på mornarna.

Framtida genterapier

The-Hung Bui informerade översiktligt, och generellt, om framtida behandlingsmöjligheter med hjälp av genterapi.

-Framgångsrik genterapi kan idag bota barn med SCID X1, en ovanlig immunbristsjukdom. Jag tror att genterapi kan bli möjlig i framtiden och då särskilt under fosterstadiet, när immunförsvaret är omoget och lättare accepterar behandlingen. Med hjälp av stamceller, som specialiserat sig och hittar rätt plats i kroppen, kan detta bli en möjlig terapi i framtiden. Men förhoppningarna ska inte ställas alltför högt. En sådan behandling tror jag fortfarande är mycket avlägsen.

Funktioner i och kring munnen

Logoped Lotta Sjögren och övertandläkare Gunilla Klingberg, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

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

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

Exempel på funktioner i och kring munhålan 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.

Barn med Cystinos har ofta amningssvårigheter som spädbarn och senare ätsvårigheter av olika slag.

-Därför kan barnen behöva ett åtgärdsprogram med inriktning på ätträning och munmassage och detta gäller särskilt för barn som sondmatas. Det är viktigt att använda munnen så mycket som möjligt så att tuggmuskulaturen tränas. Vill barnen inte svälja maten, utan bara tugga den, är det också värdefullt.

När barnen med Cystinos behöver få i sig mycket vätska och mycket näring finns det en risk att de äter och dricker sådant som är olämpligt för tänderna, t ex när de är sjuka och måste få i sig mycket vätska och energi.

-När vi tittat i munnen på era barn har vi sett att deras tänder ser bra ut, att tandhälsan är god. En del av barnen har vita fläckar och gropar i emaljen, vilket har med kalkomsättningen att göra.

Tillväxthormonbehandling kan påverka käktillväxten och underkäken kan då växa något mer och leda till visst underbett. Så småningom kan det bli aktuellt med tandreglering för en del av barnen.

-Barn med funktionshinder kan behöva specialisttandvård och kan därför få remiss till en pedodontist, barntandvårdsspecialist.

Barnen inte sällan behöver förstärkt förebyggande tandhålsvård. Förutom att borsta tänderna med fluortandkräm kan en del av barnen behöva extra fluor i form av fluortuggummi, fluortabletter och fluorlackning. Att få komma lite oftare till tandvården är också bra.

Syskonrollen

Sjuksköterska Ann-Marie Alwin, Ågrenska informerade om aspekter på syskonrollen.

-De behov syskon till funktionshindrade barn har kommer ofta i skymundan på grund av det sjuka barnets behov, eller så är inte föräldrarna medvetna om syskonets behov, sa Ann-Marie Alwin.

Syskon till barn med funktionshinder har ofta mycket frågor, funderingar och synpunkter, exempelvis:

- Varför har alltid min sjuka syster rätt?*
- Varför tar ni alltid min sjuka bror i försvar?*
- Jag försöker vara snäll, men han är aldrig snäll!*
- Var sitter felet?*
- Varför går det inte att bota sjukdomen?*
- Jag skulle vilja sälja min bror för en krona!*
- Hur kan jag vara till hjälp?*
- Måste vi alltid prata om hennes sjukdom?*
- Hur ska jag förklara hans sjukdom för kompisarna?*
- Kan jag också få sjukdomen?*

-På Ågrenska har vi haft flera syskonveckor som har finansierats med särskilda projektpengar. De syskon som kom då var alla 12 år eller äldre, vilket var en förutsättning för att de skulle kunna vara här utan föräldrarna. Vi satsade på att ge dem gemenskap med andra syskon i samma situation, mer medicinsk information om funktionshindret och praktisk vardagspedagogik. Samtalsgrupper visade sig vara en omtyckt form för att prata tillsammans, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonen kan ha svårt att få tid att prata om sina problem med föräldrarna.

-Ofta får syskonen ett större ansvar, eller känner ett större ansvar, särskilt om barnet med funktionshindret är yngre. Under syskonvistelserna får de möjlighet att prata om sina känslor utan att känna att de sviker syskonet.

Syskonen kan dessutom få problem med att få lugn och avskildhet för att göra sina läxor, få ha sina egna saker i fred och att ta hem kamrater.

-Därför är det viktigt att syskonens lärare blir informerad om hemsituationen och kan ta hänsyn till den, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonen får ofta spela rollen av "försvarare" eller "förklarare" i skolan och på andra ställen än hemma.

-Deras lojalitet med det sjuka syskonet är ofta mycket stark. Därför kan det vara svårt att få dem att prata om egna problem som beror på syskonets funktionshinder, eller att säga något negativt om syskonet. En del blir s k "undvikare" som ser till att de inte hamnar i situationer där de måste försvara eller förklara.

I skolan måste syskonen välja mellan att gå ut på rasterna och kanske tvingas konfronteras med problemen och förklara eller stanna inne och undvika kamraterna.

-Inte sällan är de rädda för att jämföras med syskonet och ibland undrar de också om de har syndromet eller sjukdomen. Känner de att de skäms för sitt syskon kan de få skuld-känslor för det.

Det som syskonen ofta upplever som hot kan således vara många olika saker.

-Förutom svårigheterna att få ha sina saker ifred och att läsa läxor utan att bli störda, upplever många syskon att de blir orättvist beskyllda. En del känner ett direkt fysiskt hot. De undrar hur starkt syskonet ska bli, om mamma och pappa alltid kommer att orka hålla honom mm. Ovissheten skapar stress och kanske också egna hälsoproblem.

Syskonen mår ofta bra av att få så mycket kunskap som möjligt om funktionshindret och om hur framtiden kan komma att se ut.

-De behöver dessutom så mycket stöd som möjligt från föräldrarna eller någon annan nära anhörig, exempelvis någon av mor- eller farföräldrarna.

De flesta syskon funderar mycket på hur framtiden kommer att se ut. Blir de tvungna att alltid ta hand om sitt syskon? Kommer han/hon att flytta hemifrån? Vad händer när mamma och pappa dör?

-Det är då ofta en lättnad för dem att höra att det finns bra alternativa boenden där syskonet får den stöd och hjälp det behöver.

Erfarenheter visar emellertid att det också finns positiva sidor med att vara syskon till barn med funktionshinder.

-De blir ofta mer mogna och ansvarstagande och får kunskap och livsperspektiv som andra jämnåriga saknar. Många blir ödmjuka och får en större förståelse för andra med funktionshinder. Självbilden stärks och inte sällan blir de mer ambitiösa med det som de tar sig för, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonproblematiken är ofta likartad oavsett vilket funktionshinder det sjuka syskonet är. En mer utförlig spegling av syskons funderingar finns samlade i kapitlet *Gruppsamtal om syskonrollen* i Ågrenskas Nyhetsbrev nr 115. (2001)

Samhällets stöd

Mats Månsson, kurator på FUB i Göteborg, informerade om lagar som i allmänhet berör människor med funktionshinder och om LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) i synnerhet.

-Samhället har handikappanpassats på många områden, exempelvis visar TV ofta sina repriserna textade och det är bra. Men tyvärr finns det fortfarande gott om dåliga exempel där samhället misslyckats att öka tillgängligheten för personer med funktionshinder. Ett exempel på det sistnämnda är Göteborgs spårvägar som kör med spårvagnar som inte kan användas av rullstolsburna.

Mats Månsson menade att det i alla lagar finns en viss människosyn inbakad.

-På 1940-talet fick exempelvis föräldrar till barn med svåra handikapp ingen hjälp och inget vårdbidrag. Alternativet till att klara sig helt utan hjälp var att lämna bort barnet till en institution. Det fanns inte ens skolor för andra än de som ansågs "bildbara", träningskolan kom först 1967.

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.

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 LSS talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet
- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidsstillsyn 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 de flesta kommuner finns nu en informationsbroschyr. Om kommunen inte har broschyren kan den beställas hos Socialstyrelsen tel. 08/783 30 03. Enstaka ex är gratis. Tidskriften INTRA, som ges ut av stiftelsen Utvecklingsstörda i Fokus, har skrivit mycket om LSS i nummer 2/1993. INTRA kan beställas på tel 08/690 93 60. (2001)

Föreningsinformation

Föreningsrepresentant Tina Pajunen, informerade om Riksförbundet för njursjuka (RNj) och dess arbete.

-Jag har arbetat i Barn- och föräldragruppen inom RNj sedan 1992. Gruppen arbetar med flera viktiga uppgifter bl a med sådant som kan förbättra njursjukvården, att sprida kunskap och information om njursjuka barns problem, samt att aktivt stödja och skapa gemenskap mellan familjer med njursjuka barn, sa Tina Pajunen.

På återkommande familjeveckor får föräldrar, sjuka barn och deras syskon möjligheter att träffa andra familjer i samma situation.

-Det är exempelvis en stor lättnad för de njursjuka barnen att träffa andra barn som också har slangar, påsar och ärr på magen och som inte heller orkar vara lika aktiva som friska barn.

Adressen till Barn- och föräldragruppen är:

Riksförbundet för Njursjuka-RNJ

Barn- och föräldragruppen

Box 1386

172 27 Stockholm

Följande är kontaktpersoner:

| | |
|----------------------------|---------------------|
| Björn Carlstedt, Gullspång | Tel: 0551- 215 51 |
| Cerry Gren, Brastad | Tel: 0523- 481 52 |
| Karin Karlsson, Åby | Tel: 011- 646 83 |
| Kristina Leppäneimi, Luleå | Tel: 0920- 26 94 81 |
| Tina Pajunen, Mölndal | Tel: 031- 20 61 91 |

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 forskollärare Marie-Louise Skoog, 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 Marie-Louise Skoog.

Här kan man få mer information

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

artiklar ur Läkartidningen
internetadress: www.ronden.se/lt/
(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 The-Hung Bui
Karolinska sjukhuset
171 76 Stockholm
Tel: 08- 517 700 00

Dr William van 't Hoff
Great Ormond Street Hospital for Children
London WC 1N 3JH
England

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

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

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

Överläkare Birgir Jakobsson
Huddinge universitetssjukhus
141 86 Stockholm
Tel: 08- 585 800 00

Sjuksköterska Ann-Marie Alwin
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Chefsdietist Ingrid Odenman
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031 343 40 00

Övertandläkare Gunilla Klingberg
Logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Kurator Mats Månsson
FUB
Lillatorpsgatan 10
416 55 Göteborg
Tel: 031- 19 95 07

Handläggare Agneta Ljungwall- Bergstrand
Försäkringskassan
Box 311 86
400 32 Göteborg

Föreningsrepresentant Tina Pajunen
Sörgårdsgatan 10
431 67 Mölndal
Tel: 031- 20 61 91