



Epidermolysis bullosa

Nyhetsbrev 231

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 Epidermolysis bullosa. Familjevistelser med barn med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1995, 1998 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:

Professor **Anders Vahlquist**, Uppsala, docent **Håkan Mobacken**, Göteborg, med.dr/sjuksköterska **Agneta Gånemo**, Uppsala, övertandläkare **Bitte Ahlborg**, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, tandsköterska **Lena Gustafsson**, Göteborg, **Malin Gånemo**, Göteborg, föreningsrepresentant **Malin Netz**, Stockholm, handläggare **Agneta Ljungwall-Bergstrand**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Alingsås.

Innehållsförteckning

Medicinska aspekter	3
Mathilda och Amanda har EB	5
Hur sjukdomen ärvs	5
Symptom och ärftlighet	6
Mathilda får diagnosen EB	7
Nyföddhetsperioden, diagnostik, behandling	8
Mathilda får blåsor på stora delar av kroppen	9
Omvårdnad och vardagsproblematik vid EB	9
Amanda, Mathildas lillasyster, har också EB	12
Prognos, ärftlighetsrådgivning, framtida behandlingar	12
Mathilda och Amanda badar "saltbad" varje dag	14
Funktioner i och kring munnen	14
Föräldrasynpunkter och erfarenheter	16
Mathilda och Amanda idag	17
Samhällets stöd	18
Information från försäkringskassan	22
Föreningsinformation	23
Här kan man få mer information	24
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	24

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

Medicinska aspekter

Professor Anders Vahlquist från Akademiska sjukhuset, Uppsala och docent Håkan Mobacken, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om medicinska aspekter på epidermolysis bullosa, EB.

Huden är ett organ med många komponenter, som tillsammans fullgör en rad olika funktioner. Bland annat ska huden tåla temperaturväxlingar, skydda kroppen mot uttorkning och klara extrem fuktighet.

-Ser man på ett snitt av huden finns underst ett fettlager som kan variera en hel del i tjocklek, från ett område till ett annat. Över detta lager ligger läderhuden (dermis), som består av ett par mm tjockt skikt av fast bindväv. Sedan följer ett mikroskopiskt membran, det så kallade basalmembranet och ovanpå det överhuden (epidermis).

Överhuden består av celler, keratinocyter, i flera lager, som sammanlagt är 0,1-0,2 mm tjockt. De nedersta överhudscellerna är förankrade med proteintrådar ner i basalmembranet. Varje cell har ett "skelett" med keratintrådar. I beröringspunkterna med omgivande celler finns också särskilda proteintrådar som håller samman och förankrar cellerna med varandra, så att det ger både hållfasthet och rörlighet. Cellerna måste ju kunna vandra uppåt i överhuden.

Cellen är kroppens minsta enhet. I varje cellkärna finns ärftlighetsmassan (DNA), kroppens samlade information för uppbyggnad och funktion.

-Men t ex hudceller använder bara information avsedd för hudceller. Blir det ett fel i informationen, som är fallet vid EB, fungerar inte huden som den ska.

Cellerna lägst ner i överhuden är s k moderceller. Sedan cellen delat sig, blir den ena cellen kvar och fortsätter att producera nya celler. Den andra cellen påbörjar en långsam vandring uppåt genom överhuden, för att slutligen hamna ytterst i hornlagret, där den dör och slutligen nöts bort.

-Hela överhuden byts på så sätt ut och det tar ungefär en månad. Varje lager i huden har sina speciella uppgifter. T ex ska hornlagret, det översta lagret i överhuden, skydda mot farliga solstrålar, skydda över-

hudscellerna mot skada och vara en barriär mot vatten. Horncellerna är omvandlade keratinocyter och dessa fungerar ungefär som tegelstenar i en mur. Murbruket består i så fall av fetter, vilka kittar samman cellerna och hindrar vattenmolekyler från att tränga igenom.

Gendermatoser är ett samlingsnamn för flera hundra hudsjukdomar där de flesta är ärftliga, men inte alltid med en tydlig ärftlighetsgång.

Blåsbildande sjukdomar, t ex EB, ger olika typer av blåsor och blåsorna uppträder i olika skikt i huden beroende på vilken typ av sjukdom det är fråga om.

-EB är flera sjukdomar, där vissa drag är gemensamma, men där det också finns skillnader mellan formerna.

Det finns tre huvudformer av EB, var och en innehållande en rad undergrupper:

1/ EB Simplex, som är den vanligaste formen av EB, innebär blåsor relativt ytligt i överhuden, jämfört med andra former av EB, strax ovanför basalmembranet. Vid EB Simplex fungerar inte keratinocyterna normalt. Ett fel i informationen i cellkärnan leder till att ett felaktigt, mindre dugligt, äggviteämne, s k keratin, bildas. Detta leder i sin tur till mindre hållfasthet mellan överhudscellerna, med risk för blåsbildningar. Sår läkningen fungerar dock relativt normalt.

2/ Junktional EB, som innebär blåsor mellan basalmembranet och överhuden, är en svår form av EB som ibland leder till att barnet avlider i tidiga år. Eftersom denna form inte alls var representerad under familjevistelsen, nämns inget mer om den formen i fortsättningen.

3/ Dystrofisk EB, innebär blåsor i läderhudens översta skikt, alldeles under basalmembranet mot överhuden. Dystrofisk EB beror på förändringar i de kollagentrådar som förankrar basalmembranet till den underliggande läderhuden. Defekten leder till att sår läkningen fungerar dåligt och att ärrbildningar kan uppstå, där av namnet dystrofisk.

Avståndet i djupled mellan de olika skikten och därmed mellan de olika typerna av blåsor, är ofta väldigt små, det rör sig om tusentals mm.

-Trots det blir skillnaderna i symptom väldigt olika beroende på om blåsorna uppstår ovanför eller under membranet. Får man blåsor under membranet, som vid dystrofisk EB, lossnar ofta hela överhuden.

EB uppskattas förekomma hos 1/20 000 innevånare. Vanligaste formen är EB simplex (1/40 000).

Mathilda och Amanda har EB

Mathilda, 10 år och Amanda, 9 år, är systrar och båda har EB, oklart vilken form. Flickorna kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Katharina och pappa Lars.

Katharinas graviditet med Mathilda var normal, likaså förlossningen. -Men genast när Mathilda var född såg vi att hon saknade hud på en del av vänsterbenet, i den nedre delen och ner under foten. Benet lades om med bandage och efter några dagar fick vi åka hem, säger Katharina.

Mathilda mår bra och tycktes inte ha några besvär med den hudlösa delen av benet. Sårytan vätskade sig inte, men trots det så lades bandaget om varje dag. När Mathilda var tre veckor gammal fick hon komma till en plastikavdelning.

-Vid första besöket ansåg man att det var nödvändigt med operation, eftersom man inte trodde att "såret" skulle självläka, säger Lars.

Hur sjukdomen ärvs

Anderes Vahlquist och Tobias Gedde-Dahl informerade också om hur sjukdomen ärvs (uppdaterad 2004).

a/ autosomal dominant. Autosomal innebär att generna inte sitter i könskromosomerna. Dominant innebär att man blir sjuk om man har genen i enkel uppsättning.

-Vid denna typ av nedärvning måste en av föräldrarna till en sjuk individ vara bärare av den genetiska skadan och därmed vara sjuk. Risken att få ett sjukt barn vid dominant nedärvning är 50 % vid varje graviditet.

b/ autosomal recessiv innebär att en sjuk individ måste ha genen i dubbel uppsättning. Föräldrarna till en sjuk individ är friska, men har själva genen i enkel uppsättning.

-Risken för eventuellt tillkommande syskon till ett sjuk barn att även drabbas av sjukdomen är 25 %, medan 50 % av syskonen får genen i enkel uppsättning och därmed liknar föräldrarna. 25 % av syskonen saknar genen för sjukdomen.

Symptom och ärftlighet

Anders Vahlquist och Håkan Mobacken informerade om symptom vid EB.

Gemensamma symptom för de tre formerna av EB är blåsor med olika svårighetsgrad på olika ställen i huden.

EB Simplex, som finns i olika svårighetsgrader, är den vanligaste huvudgruppen av EB och den form som ger de, relativt sett, lindrigaste symptomen.

-Blåsorna kan uppträda generellt över hela kroppen (Kobner och Dowling-Meara typerna) eller vara lokaliserade till händer, fötter och hudveck (Weber-Cockayne typen). Hos de flesta av barnen kommer blåsorna när de börjar krypa eller springa, men i en del fall också vid lindrig påverkan på huden, exempelvis att kläder skaver. Men det kan också vara så att barnen föds med stora blåsor. Vanligt är att barnen får ett tjockt hornlager på händer och fotsulor och därmed djupa blåsor. Svettning och värme förvärrar problemen.

Vanligaste formen av EB Simplex är en lindrigare variant, s k sommarblåsor, där symptomen kan vara så lindriga att många vuxna är odiagnosticerade och har få besvär.

Beträffande ärftligheten så är EB simplex nästan alltid ärftlig på ett dominant sätt, men den recessiva formen förekommer.

Det är vanligt med s k nymutationer, d v s sjukdomsanlaget uppstår för första gången hos det nyfödda barnet.

Dystrofisk EB innehåller minst 8-9 olika sjukdomsvarianter. Förutom huden kan andra organ drabbas, t ex slemhinnorna i munnen och matstrupen.

-Blåsorna vid den dystrofiska varianten läker ibland med ärr. Det kan innebära hårförlust genom att svettkörtlar och hårsäckar täpps igen. Naglarna kan också bli deformerade och tappas.

Sammanfattningsvis kan man säga att det inte finns några distinkta gränser mellan de olika formerna.

Ärftligheten vid den dystrofiska formen är vanligen dominant, men den recessiva formen förekommer och är då en svårare och mer ovanlig form.

-Den recessiva formen ger ofta besvärligare symptom också i andra organ än huden. Den kan också föra med sig blodbrist och kortväxt-het (p g a näringsbrist), sammanväxning av fingrar och tår och stela leder. Med rätt behandling blir inte problemen lika stora som de blev t ex på 1960-talet.

Mathilda får diagnosen EB

När Mathildas ”bensår” opererades innebar detta att man flyttade hud från andra delar av kroppen till de hudlösa delarna på vänsterbenet.

-När man efter operationen skulle ta bort droppnålen, som satt fast med plåster, släppte inte plåstret, utan huden följde med. Det såg väldigt obehagligt ut, säger Katharina.

Mathilda fick komma hem och efter en tid upptäckte Lars och Katharina att hon fick blåsor på de fingrar hon sög på.

-Vi kontaktade BVC som skrev en remiss till privat hudspecialist, som redan vid första besöket nämnde diagnosen EB. Hudspecialisten rekommenderade att vi höll kontakten med vårt sjukhus. Sedan följde en tid då det inte hände så mycket. På sjukhuset fick vi nästan ingen information alls om EB, säger Lars.

Nyföddhetsperioden, diagnostik, behandling

Anders Vahlquist och Håkan Mobacken informerade om diagnostik och behandling i nyföddhetsperioden.

-När ett barn med hudförändringar är fött börjar vi hudläkare med att titta på barnet för att ställa **diagnos**. Är det fråga om EB räcker det inte med att bara titta på barnet för att kunna säga att detta är EB av den eller den sorten.

Nästa steg i diagnosticeringen av EB är att hudbitar undersöks med elektronmikroskopi.

- Då får vi svaret ja eller nej till EB samt vilken typ av EB det rör sig om.

Man kan även göra en s k immunfluorescensundersökning av en hudbit..

-Det innebär att man studerar blåsans läge i förhållande till strukturer med känt läge i basalmembranzonen. Man kan också se om det saknas vissa beståndsdelar i området.

Det är också möjligt att göra en molekylär-biologisk analys.

-Det är en dyr och mycket avancerad metod där DNA från odlade hudceller eller vita blodkroppar undersöks. Eftersom varje familj har sin egen mutation, och nya mutationer hela tiden tillkommer, krävs alltför omfattande utredningar för att metoden ska kunna användas rutinmässigt. Men metoden utvecklas och förfinas och kommer troligen att bli användbar någon gång i framtiden.

Behandlingen går i stort sett ut på omvårdnad, att skydda huden mot mekaniska trauma (gnidning och skavning) samt sårvård och förbandsteknik. Vid EB Simplex gäller det också att reducera fotsvettning i största möjliga mån.

Blir ett sår infekterat behandlas det med antibiotika lokalt eller invärtes.

-För att förhindra att blåsorna växer bör de klippas upp eller punkteras i ett tidigt skede. Detta görs på så sätt att huden först desinficeras och därefter görs ett hål i blåsans ena sida med hjälp av steril kanyl, nål eller sax.

I behandlingen av lindriga fall deltar omvårdnadspersonal, barnläkare, och hudläkare.

-I svårare fall kan man också behöva ta hjälp av kurator, sjukgymnast, tandläkare, öronläkare, dietist, ortoped, mag-tarmläkare mm.

Mathilda får blåsor på stora delar av kroppen

Mathilda fick sedan blåsor på flera ställen på kroppen, överallt där hon slagit i, även vid tillfällena när det bara varit fråga om lindriga stötar.

-Trots att ingen rekommenderade det så tog vi ganska snart hål på blåsorna och tömde dem på vätska, när vi såg att de bara blev större och större. På många ställen där Mathilda slagit sig och redan haft blåsor som läkt ut kom de tillbaka flera gånger, säger Lars.

När Mathilda började gå själv slog hon upp stora och blödande sår på händer, armar och ben om hon råkade falla omkull.

-Ingen hade informerat oss om detta och det var en hemsk upptäckt första gångerna som det skedde. Sjukhuset var oförstående för våra behov av förband och annat och ställde bara upp med lite plåster då och då, säger Katharina.

Katharina och Lars började nu att vara mer vaksam på vad Mathilda gjorde och försökte hela tiden förutse eventuella risker.

-Men trots det så hände ju någonting varje vecka. Och ännu värre blev det när Mathilda började på daghem. Vi informerade personalen så gott vi kunde. Helst hade vi sett att Mathilda hade fått en egen assistent, men det visade sig vara väldigt svårt, säger Lars.

Omvårdnad och vardagsproblematik vid EB

Med dr/sjuksköterska Agneta Gånemo, Akademiska sjukhuset, Uppsala informerade/diskuterade omvårdnad vid EB. Agneta Gånemo har personlig erfarenhet omvårdnad av barn med svåra hudsjukdomar, hon har själv två vuxna barn med hudsjukdomen iktyos.

-Följande områden hade jag tänkt ta upp när det gäller omvårdnad och vardagsproblematik vid EB; *personlig skötsel, vårdaren, kläder och skor, leksaker och lekar, hemmet, bilstolar, förskola/skola och fritidsysselsättningar.*

Personlig skötsel

1/ Hud

-Jag tycker att det är skrämmande att föräldrar till barn med EB inte får veta av sjukvården att de ska ta håll på blåsorna. För barnets skull anser jag det vara självklart att man ska ta håll på barnets blåsor så snabbt som möjligt, sa Agneta Gånemo.

Håltagningen av blåsorna görs bäst med sterila kanyler, sax eller skalpell om det rör sig om större blåsor.

-Det viktiga är att verktyget man använder är rent. Hålen görs sedan i sidan på blåsan. Vilka förband man ska använda därefter är en hel vetenskap och här får ni föräldrar pröva er fram till det som fungerar bäst för ert barn.

En fråga som ofta kommer upp är hur ofta man ska byta förbandet, vilket bl a beror på vilket typ av förband man använder och om barnet låter det vara ifred. En förälder berättade att hon använder Mepilex® och det är ett förband som barnet kan ha flera dagar.

Att bada och duscha fungerar bra för en del av barnen, för andra kan det svida och göra ont.

-Men om man badar barnet i salt badvatten ska detta ha samma salt-halt som kroppens egna vätskor, d v s cirka 1 %. Havssalt kan man köpa i stora 25 kilosäckar hos Granngården och det är tillräckligt rent för att användas i badvattnet. En del föredrar att hälla i lite neutral olja, exempelvis barnolja, rapsolja eller olivolja. Om barnet inte klarar av att bada, p g a blåsor och infekterade sår, kan man badda huden med kaliumpermanganat.

Efter badet rekommenderade Agneta Gånemo att man använder hårtorken för att torka barnet om huden är mycket känslig och inte kan torkas med handduk.

Beröring och hudkontakt är livsviktigt för alla barn, bl a för att anknytningen till mamman och pappan ska bli så bra som möjligt.

-Barnen med EB har minst lika stort behov av att bli kramade och att man har närkontakt med dem. Överdrivna försiktighetsskäl får inte hindra fysisk närhet. En lätt beröring är bättre än ingen alls.

2/ Hår och naglar

Många av barnen med EB får blåsor i hårbotten. Dessa bör också punkteras och därefter baddas med exempelvis en kortisonlösning för att minska klådan.

Naglar och nagelklippning är ett problem för många föräldrar till barn med EB.

-Problemet ligger i att naglarna ofta blir tjocka och behöver slipas ned. Det kan också sjukvården hjälpa till med, eftersom en del naglar sitter så löst, de sitter bara fast i basen, och kan lossna.

En förälder, som själv har EB, berättade att bekymret löste sig när han tagit bort alla sina tånaglar.

3/ Ögon och öron

Det är vanligt att barnen med EB får blåsor på ögonlocken och i hörselgångarna, vilket kan medföra att barnet ser dåligt och får ont i ögonen.

-Det är viktigt att man får bra kontakter med en ögonläkare och en öron, näsa, halsläkare.

4/ Kost och näring

Barnen kan få näringsbrist, därför att de har ät- och sväljsvårigheter. De kan också få brist på järn, zink och andra mineraler, eftersom dessa mineraler behövs för sårhäkning.

-Det krävs ett blodprov för att se om barnet har någon brist. I vissa fall behöver barnen sond som de kan få maten genom, exempelvis en s k knapp genom huden in i magsäcken. Jag rekommenderar er att få kontakt med en dietist, om ni inte redan har det, sa Agneta Gånemo.

5/ Sömnproblem

Det är inte ovanligt att barnen kan få sömnsvårigheter p g a av smärta, klåda eller att förbanden är obekväma.

-Ibland kan det vara motiverat att ge barnet smärtstillande värktabletter, exempelvis Alvedon®, så att barnet inte alltid har ont när det ska sova. Det finns också mediciner, s k antihistaminer, som lindrar klåda, t ex Tavegyl® eller Clarityn®.

Tavegyl® lindrar klåda genom att verka litet sövande/dämpande på hjärnan. Clarityn® saknar denna verkan, den lindrar bara klåda när klådan orsakas av histamin som vid nässelutslag.

Dessutom informerade och diskuterade Agneta Gånemo med föräldrarna om vad barnets vårdare bör tänka på för att inte barnet ska skadas, om lämpliga kläder och skor, leksaker och lekar, hur hemmet kan anpassas, bil och bilstolar, samt vad man bör tänka på när barnet börjar förskolan/skolan och vad som är lämpliga fritidssysselsättningar. Tyvärr är det inte här möjligt att redovisa den omfattande diskussionen.

Amanda, Mathildas lillasyster, har också EB

När Mathilda var drygt ett år gammal föddes hennes lillasyster Amanda, idag 9 år gammal.

-Vi märkte ingenting ovanligt med henne den första tiden. Men när hon var två månader gammal fick hon sina första blåsor på de fingrar hon sög på. Då förstod vi att hon hade samma sjukdom som sin syster. Det var jobbigt. Vi bestämde oss nu för att gå med i EB-föreningen, som vi fått kännedom om och det har vi aldrig ångrat. Gemenskapen och delaktigheten där har betytt väldigt mycket för alla i familjen, säger Katharina.

När Katharina och Lars stuckit håll på flickornas blåsor har de sedan smort dem med zinkpasta och därefter har de torkat ut.

-I början använde vi också ofta en infektionsdödande salva som hette Fucidin®, säger Lars.

Prognos, ärftlighetsrådgivning, framtida behandlingar

De besvär sjukdomen medför, hos vuxna med EB, varierar. Vid Eb simplex och de dominanta formerna av dystrofisk EB kan symptomen avta och inte innebära något större hinder i yrkeslivet.

-Vid recessiv dystrofisk EB kan problemen förvärras med stigande ålder. Yrken och fritidsaktiviteter som sliter mycket på huden kan öka symptomen och bör därför undvikas, sa Anders Vahlquist.

Anlagsbärardiagnostik med DNA-analys av blodprov kan idag i princip utföras när det gäller flera former av EB.

-Det är också möjligt att göra prenatal diagnostik med hjälp av prov från moderkakan om mutationen är känd, d v s någon i familjen har

sjukdomen eller sjukdomsanlaget. Ärftlighetsrådgivning med mer exakt diagnostik är således möjlig.

Hur den framtida behandlingen kan se ut finns det delade meningar om.

-Forskningen på området har utvecklats oerhört snabbt och därför finns det gott hopp att behandlingen förbättras i framtiden. Om ett dugligt protein saknas skulle en tänkbar behandling vara att tillföra ett renframställt sådant protein direkt till huden. Men det finns problem med en sådan metod. Dels behövs det stora mängder protein och dels bryts det ned. Men allvarligare än så är den immunreaktion kroppen svarar med när ett ämne tillförs som den inte känner igen. Slutsatsen är att den vägen inte anses särskilt framkomlig, sa Anders Vahlquist.

Ett behandlingsalternativ vid dominant former av EB skulle kunna vara att försöka stänga av det sjuka anlaget. Men än så länge vet man inte hur man ska kunna göra detta utan att det friska anlaget också stängs av.

Vid recessiva former av EB har man provat att tillföra ett friska gener till hudceller i laboratorieprover.

-Tyvärr uppnådde man ingen varaktig effekt och detta kan ha berott på att man inte haft möjlighet att använda stamceller, i vilka celler nybildas.

En möjlig behandling som prövats är att föra in friska gener tillsammans med ett virus, som behövs för att genen ska komma in i cellen.

-Detta försök har fallit på att man inte kunnat framställa ett ofarligt virus som transportör.

Den metod som slutligen ser ut att ha en framtid, enligt Anders Vahlquist, är en slags utvärtes (exvivo) genterapi. Den innebär att man tar ut en bit hud från patienten och med hjälp av den odlar överhudsceller till vilka man tillfört arvsanlag som producerar friskt och dugligt protein.

-Det blir på så sätt patientens egna celler som återförs och därmed kan man hoppas att immunreaktionen uteblir.

Avslutningvis konstaterade Anders Vahlquist att det händer att det sker en spontan tillfriskning i delar av huden.

-Detta kan bero på en nymutation som "släcker ut" de dåliga och sjukliga anlagen.

Mathilda och Amanda badar "saltbad" varje dag

Tidigt började Katharina och Lars att bada flickorna i "saltbad" varje dag.

-Större delen av året, när vi är hemma i Sverige, får de bada i badkaret och då vräker vi i salt. Såren blir rena och efteråt flagar huden en hel del, särskilt under fötterna på båda två. På sommaren försöker vi vara fyra-fem veckor på Cypern och det salta torra klimatet är perfekt för båda flickorna. Blåsorna försvinner nästan helt. När vi kommer hem igen i augusti kommer blåsorna tillbaka, säger Lars.

Efter badet smörjs Mathilda och Amanda in med badolja eller Locobase® LPL-kräm, där huvudingredienserna är mjölksyra/propylen-glykol.

-Vi lägger på Mepilex® och Solvalindynor som vi numera får på sjukhuset i den omfattning vi behöver. Flickorna använder nästan inga skydd. Det är bara Mathilda som har ett benskydd på det ställe på benet där hon fått ny hud tre gånger. Den senaste gången det gjordes var hon 5-6 år gammal och det verkar hålla bra nu, säger Katharina.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Bitte Ahlborg, logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center, som är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser, samlar och dokumenterar kunskaper om munnen och munnens funktioner samt erbjuder information, utbildning, handledning, konsultation och behandling.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Bitte Ahlborg, Lotta Sjögren samt professor Mats Jontell vid avdelningen för Oral medicin på odontologiska fakulteten i Göteborg gjorde en översiktlig undersökning av barnens munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center.

-Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling vid exempelvis EB. Innehållet i databasen utgör en viktig del av den samlade kunskapen.

När det gäller EB visar frågeformulär och observationsscheman att det förekommer

- ☒ sår/blåsor, ibland ärrbildningar i munslemhinnan
- ☒ smärta i munnen
- ☒ lättblödande tandkött
- ☒ missfärgad eller defekt tandemalj
- ☒ karies
- ☒ behov av tandreglering.

Bitte Ahlborg och Lotta Sjögren ansåg att barn med speciella behov ofta kan behöva specialiserad barntandvård (pedodonti) och tandreglering (ortodonti).

-Det är bra om era barn får träffa en **barntandvårdsspecialist** för bedömning och terapiplanering. Utifrån det kan man sedan bestämma var barnet skall få sin tandvård. Inte sällan finns det behov av förberedande samtal med föräldrarna inför en undersökning/behandling, behov av extra tid och särskild kunskap hos behandlaren.

Smärtsamma sår och blåsor i munslemhinnorna, ibland med ärrbildning, kan medföra svårigheter för barnet att gapa och att röra tunga och läppar, vilket kan ge ättsvårigheter.

-Sår och blåsor i munnen och händerna kan också försvåra den dagliga munhygien och därmed öka risken för karies (hål i tänderna).

Tandproblem i form av **emaljdefekter** förekommer vid dystrofisk EB.

-Emaljen kan vara tunnare än normalt eller vara ofullständigt utvecklad. Såväl mjölkttänder som permanenta tänder kan vara drabbade, alltifrån några få till samtliga tänder. Emaljdefekterna kan göra tänderna känsliga för värme och kyla och då behövs smärtlindring vid tandbehandling.

Effektiv **munhygien**, med liten risk för att skada tandköttet, kan åstadkommas med hjälp av noga utprovad elektrisk tandborste, eventuellt i kombination med mundusch med mjuk vattenstråle.

-Om slemhinnan är mycket skör kan tandläkaren ordinera en lämplig beredning av klorhexidin som ersättning eller komplement till tandborstning.

Information om EB samt förslag på hjälpmedel för bland annat munvård finns också på Mun-H-Centers hemsida www.mun-h-center.se

Föräldrasynpunkter och erfarenheter

Linea, 9 år, som har EB, kom till Ågrenska med sin pappa Johan, som berättade om hur han och Lineas mamma hanterat rollen som föräldrar till ett barn med EB.

-Hela familjen, d v s Linea som var nyfödd, Lineas bror Adam som var 2 år, jag och Lineas mamma, var här på Ågrenskas familjevecka 1995. Det var betydelsefullt och viktigt att få vara med på en sådan här vecka i ett tidigt skede, säger Johan.

-Tidigt bestämde vi oss för att det var "kostymen" det var fel på och inte Linea. Det var tillåtet att skälla och svära på alla blåsor och sår, eftersom det inte var Linea vi då var arga på. Vi bestämde oss också för att tänka på ett nytt sätt när det gällde Linea och hennes sjukdom. Vad är egentligen viktigt att bry sig om, var en sådan sak.

-Något som tidigt blev frustrerande var allt som framstod som begränsningar i Lineas liv. Exempelvis gillade hon tidigt att rida, men en sådan aktivitet ledde ofrånkomligt till en massa blåsor. Då bestämde vi oss för att det var OK, eftersom det var "roliga" blåsor.

-Ett annat stort problem var alla blåsor Linea fick i munnen och tandemaljen som var så dålig och skör. Vi funderade mycket på om det inte var möjligt att göra punkteringen av blåsorna till någonting roligt. Och till sist lyckades vi också hitta ett sätt där det blev ett slags tävling att bekämpa blåsorna. Jag tror att det har rätt stor betydelse att använda leken som ett instrument. När jag leker med barn tycker jag själv att det är roligt och det är någonting som barn uppskattar.

Johan visade en sammanställning på alla kontakter Linea och hennes föräldrar till stor del har p g a EB. Det blev ett 40-tal institutioner, personal och andra personer, från avlösare till elevassistenter, skolpersonal, sjukvårdspersonal, mm.

-Jag brukar ha med mig det här pappret och visa administratörer och personal hur vår situation ser. Det blir mycket åskådligt på det här viset.

När man har ett barn med ett funktionshinder som drabbar flera delar av kroppen är det ett problem att specialisterna inom sjukvården har så dålig kontakt, sinsemellan, tycker Johan.

-Det är också ett problem att läkare ofta inte har en aning om vad EB är. Men det är förståeligt eftersom sjukdomen är så sällsynt och det brukar jag säga till läkarna.

Att resa med ett barn med EB innebär att resa med mängder av utrustning, hjälpmedel, kläder och mycket annat.

-Vi har gjort en packlista som vi bockar av allteftersom vi packar ned grejerna. Den är till stor hjälp, men trots det så blir det alltid någonting vi glömmer, säger Johan.

Mathilda och Amanda idag

Varken Mathilda eller Amanda har haft assistent på daghemmet eller i skolan.

-När det händer någonting, vilket det fortfarande gör ganska ofta, ringer personalen till oss. Det har gått bra så länge som flickorna gått på en mindre skola. Nu har Mathilda börjat på en stor skola och då kan det bli svårare, både att få alla skolkamrater att visa hänsyn och att någon är uppmärksam på just henne. Å andra sidan är Mathilda en tuff tjej som är med på alla lekar och nu har hon blivit så stor att hon vet själv vad som behöver göras om något händer, säger Katharina.

Flickorna har väldigt få restriktioner när det gäller vad de får göra och inte göra.

-Inlines är en sådan aktivitet som vi anser olämplig. Idag spelar det ingen roll, eftersom det just nu inte är så populärt att åka inlines. Båda är med i skolans gymnastikundervisning, säger Lars.

I övrigt är det inte mycket som skiljer Mathildas och Amandas vardag mot andra flickors vardagar. I huvudsak sköter de själva sin behandling. Detta innebär bl a att de har med sig en hel arsenal sårbehandlingsprodukter när de ska sova någon annanstans än hemma.

Mathilda och Amanda har fått tid hos ett specialistteam för uppföljande kontroller och man har just skickat prover som ska analyseras inför det mötet.

-Då kanske vi också kan få veta vilken form av EB flickorna har, säger Lars.

Båda flickornas tänder är fina. Amandas tandkött blöder lätt, även vid normal tandborstning, men det gör inte Mathildas.

Naglarna på flickornas fingrar är tjocka och lite svåra att klippa. Mathildas stortånaglar är mycket tjocka och på några tår saknar hon naglar.

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 (2003) 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.

De 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 och 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 svårig-

heter 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 föräldrapening.

-**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 på 30 000 kr samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på upp till 40 000 kr. 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.

Föreningsinformation

Malin Netz, vice ordförande i Svenska Epidermolysis Bullosa Föreningen DEBRA i Stockholm, informerade om föreningens verksamhet.

Föreningen bildades 1990 och har som uppgift att bl a ge familjer med barn som har EB råd och tips, informera om EB till olika grupper i samhället.

Föreningen ger också ut ett medlemsblad, DEBRA-bladet tre gånger/år och håller kontakt med och utbyter erfarenheter med andra patientföreningar.

Föreningen och dess medlemmar ingår i en paraplyorganisation "Sällsynta diagnoser" som är ett riksförbund för små och mindre kända handikappgrupper.

Information om föreningen och dess kontaktpersoner kan fås på föreningens hemsida www.debra-sweden.org

Malin Netz har telefonnummer 08/ 652 67 15 och e-postadress; malin.n@debra-sweden.org

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

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Anders Vahlquist
Akademiska sjukhuset
751 85 Uppsala
Tel: 018- 611 00 00

Docent Håkan Moberg
Sahlgrenska universitetssjukhuset
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Med.dr/sjuksköterska Agneta Gånemo
Akademiska sjukhuset
751 85 Uppsala
Tel: 018- 611 00 00

Övertandläkare Bitte Ahlborg
logoped Lotta Sjögren,
tandsköterska Lena Gustafsson
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031 750 92 00

Föreningsrepresentant Malin Netz
Svenska EB-föreningen
e-post: malin.n@debra-sweden.org

Handläggare Agneta Ljungwall-Bergstrand
Försäkringskassan
405 12 Göteborg

Socionom Anna Lindfors
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Kurator Mats Månsson
Borgmästarvägen 3 A
441 50 Alingsås