



Ehlers-Danlos syndrom

Nyhetsbrev 285

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 Ehlers-Danlos syndrom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1996, 1997, 2000, 2004 och 2007.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbreven även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: Överläkare **Arvid Heiberg**, Norge, överläkare **Eva Holmberg**, Göteborg, överläkare **Lars Häggblom**, Karlstad, överläkare **Hani Hattar**, Västervik, doc/sjukgymnast **Eva Beckung**, Göteborg, sjukgymnast **Trine Hansen Blomqvist**, Skene, arbetsterapeut **Gull-Britt Andersson**, Göteborg, dr **Ingemar Söderlund**, Hälsingborg, tandläkarna **Marie-Louise Sellgren** och **Calle Brahm**, Göteborg, tandsköterska **Lena Gustafsson**, Göteborg, specialpedagog **AnnCatrin Röjvik**, Göteborg, med dr/sjuksköterska **Britta Berglund**, Stockholm, Damp-konsulent **Johanna Björk**, Göteborg, sjuksköterska **Ann-Marie Alwin**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, handläggare **Britt Åkerström**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, logoped **Åsa Mogren**, Göteborg

Innehållsförteckning

Medicinsk information, vad är bindväv och kollagen	3
Elin har EDS, klassisk typ	4
Genetik och klinik vid EDS	5
Medicinsk information, de olika typerna av EDS	6
Medicinska aspekter, klinik och diagnos	8
Elin opereras	10
Sekundära problem, andra organ	10
Elin får diagnosen EDS typ I (klassisk typ)	11
Behandling/rehabilitering	12
Sjukgymnastiska aspekter	14
Aktivt liv med EDS	16
Elin får sjukgymnastik, slår upp nya svåra sår	18
Arbetsterapeutiska aspekter	19
Överansträngda muskler orsakar smärttillstånd vid EDS	20
Funktioner i och kring munnen	23
Elin börjar skolan	25
Pedagogiska erfarenheter	25
Omvårdnadsforskning	27
Vardagsstrategier/SIKÅ-materialet	29
Elin idag	31
Syskonrollen	31
Information från Ågrenskas barnteam	34
Samhällets stöd	34
Information från försäkringskassan	37
Föreningsinformation	38
Här kan man få mer information	39
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	40

Här når du oss!

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

Följande nyhetsbrev är en uppdaterad version av Ågrenskas nyhetsbrev nr 232 från 2004 om Ehlers-Danlos syndrom. Följande kapitel är uppdaterade eller nyskrivna: *Aktivt liv med EDS, Överansträngda muskler orsakar smärttillstånd vid EDS, Funktioner i och kring munnen, Omvårdnadsforskning.*

Medicinsk information, vad är bindväv och kollagen

Överläkare Arvid Heiberg, Rikshospitalet, Oslo, gav en grundläggande medicinsk information om EDS på familjevistelsen på Ågrenska 2000 (uppdaterad 2004).

-Ett syndrom är en samling symptom, som kan kombineras på olika sätt och vara av olika allvarlighetsgrader. Ingen har exakt samma problem och därför kan man säga att var och en med EDS har sin egen sjukdom. Vissa problem är dock gemensamma vid varje sjukdom.

EDS är en medfödd bindvävsdefekt som resulterar i förändringar i blodkärl, leder och hud. EDS beskrevs första gången 1901 av den danske läkaren Edvard Ehlers och några år senare också av den franske läkaren Henri Danlos. Sjukdomen har dock funnits långt tidigare.

Bindväv finns i de flesta av kroppens organ, i hud, senor, ben, blodkärl, brosk mm. Bindväven har olika strukturer och egenskaper, t ex varierande grader av elasticitet, beroende på var i kroppen bindväven sitter. Bindväv består främst av kollagen, ett protein, som är tillverkat av en serie olika aminosyror. Tre kollagenträddar tvinnas alltid ihop till en trippelspiral, som kan vara både stark och elastisk.

-Kollagenet har samma funktion som armeringsjärn i betong. För lite armeringsjärn gör att betongen hänger samman dåligt. På liknande sätt förhåller det sig med kollagenet i bindväven. Vid EDS har man olika störningar/fel i kollagenmolekylen, t ex olika felaktiga aminosyror, vilket leder till att hållfastheten i kollagenet försämras. Har man EDS dras t ex huden ut och blir svag, tunn och skör, sa Arvid Heiberg.

I Sverige föds ungefär 8-9 barn/år med EDS. Det innebär en frekvens på cirka 1/10 000 födda barn.

Elin har EDS, klassisk typ

Elin, 8 år, har EDS. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse 1996 tillsammans med mamma Marie, pappa Urban och syster Julia, 5 år.

Elin föddes sex veckor för tidigt och vägde vid födelsen 2030 gr och var 47 cm lång.

-Elin var ganska smal och lång och verkade må rätt bra. Hon fick bröstmjölk i flaska, eftersom hon inte orkade suga själv och fick ligga i kuvös två dygn. Hennes fötter var felställda, inåtvikta så att fotsulorna möttes. Det såg ut som två klumpfötter, tyckte personalen. Dessutom hade hon navelbråck, berättar Marie.

Elins fötter gipsades när hon var fyra dagar gammal och gipset fick hon sedan ha i en månad.

-Fötterna rättade till sig och man ersatte gipset med en plastskena. Jag vet att både Marie och jag tyckte att Elin var väldigt mjuk och slapp i kroppen. När man lyfte upp henne kändes det som om skinnet satt löst och att hon kunde glida en ur händerna. Vi trodde att det berodde på att hon var för tidigt född, säger Urban.

De första månaderna var det ingenting som tydde på att Elin hade ont eller inte mådde bra.

-Men hon fortsatte att vara mjuk och slapp i musklerna. Dessutom gjorde hon inga grovmotoriska framsteg. När hon var sex månader gammal och inte kunde sitta själv, började vi bli oroliga och undra hur det stod till med Elin. Men vi fick inget gehör för vår oro på BVC, säger Marie.

När Elin var tio månader gammal kunde hon nästan sitta själv.

-En ortoped, som hade följt upp hur Elins fötter utvecklades, började vrida och dra i Elins höftleder och upptäckte då att vänster höftled var ur led. På röntgen såg man hur den ursprungliga ledpannan höll på att återbildas och att en ny höll på att bildas på fel ställe, säger Urban.

Efter det att man försökt dra leden rätt lades Elin i sträck i tre veckor, fastspänd med tunga vikter. Detta för att förbättra blodcirkulationen till höftkulan inför en eventuell operation. Under tiden gjordes flera undersökningar, bl a en neurologisk undersökning och en hjärtundersökning.

-Undersökningsresultaten visade att Elin hade en översträckbarhet i lederna. Veckorna då Elin låg i sträck var fruktansvärt jobbiga för henne. Efter de tre veckorna bestämdes det att man måste operera. Detta skedde två dagar senare, säger Marie.

Genetik och klinik vid EDS

Överläkare Eva Holmberg, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om genetik och klinik vid EDS.

-Det finns många ärftliga syndrom (en samling symptom som hör ihop), idag känner man till cirka 12 000 åkommor/sjukdomar med ärftlig bakgrund, sa Eva Holmberg.

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

-Generna som styr uppbyggnaden av kollagenkedjorna är mycket stora. Det finns 19 kända kollagenvarianter, var och en uppbyggd av tre kollagenkedjor. Det finns 33 olika kollagenkedjor och generna för dessa är fördelade på 15 kromosomer.

25 % av kroppens totala proteinmängd är kollagen och ämnet finns i många olika vävnader, t ex i hud, senor, skelett, brosk och tarmar.

I den slutliga biosyntesen av kollagenmolekylen, som är mycket komplex, är minst 20 enzymer involverade.

-Har man en ärftlig bindvävsdefekt föreligger förändring i en av dessa gener som kodar för antingen en kollagenkedja eller ett enzym som ingår i biosyntesen (bildandet) av kollagenet.

När en cell ska dela sig öppnas dubbelspiralen upp till två enkelspiraler, en till vardera cellen, och därefter byggs vardera enkelspiralen upp till en ny dubbelspiral igen. I denna kopieringsprocess kan det uppstå fel, antingen som bortfall, tillkomst eller utbyte av byggstenar i genen. Proteinet som denna gen producerar blir då annorlunda och får en sämre funktion.

-Resultatet kan då bli en ärftlig sjukdom. Ibland orsakas felet av att barnet ärver förändringen från sina föräldrar eller så uppstår förändringen i samband med befruktningen, s k nymutation

Olika typer av ärftlighet förekommer vid EDS. Allra vanligast är **autosomal dominant nedärvning**. I den typen av ärftlighet räcker det

att den ena förälderns ena anlag är sjukt för att barnet ska riskera att få sjukdomen.

-Den föräldern har då själv sjukdomen, men i en del fall så lindrigt att man inte ställt någon diagnos. Risk att få ett sjukt barn är i sådana fall 50 % vid varje graviditet. Det beror på att den sjuka föräldern också har ett friskt anlag och slumpen avgör vilket anlag som hamnar i äggcellen eller sädescellen. Det är alltid samma gen och därmed samma typ av EDS som går i arv i familjen. Vilka symptom barnet får beror på vilken kollagentyp som är skadad i den aktuella familjen. Allvarlighetsgraden kan variera, vilket innebär att barn och föräldrar inte behöver ha lika mycket symptom, sa Eva Holmberg.

Mer ovanligt förekommande vid EDS är **autosomalt recessiv nedärvning**. Detta innebär att båda föräldrarna, som själva är friska, måste ha ett sjukdomsanlag vardera för att det ska finnas en risk att barnet får sjukdomen. Risken att få ett sjukt barn vid denna typ av ärftlighet är 25 % vid varje graviditet, risken att få ett anlagsbärande barn 50 % och möjligheten att få ett barn som varken är sjukt eller anlagsbärande är därmed 25 % vid varje graviditet.

-Vid dominant nedärvning är det ofta fråga om förändringar i äggviteämnen för uppbyggnad av strukturer som kräver två friska anlag. Vid recessiv nedärvning är det oftare fråga om enzymdefekter i ämnesom-sättningen. Ett sjukt anlag ger inte så stor reduktion av enzymet, men två gör det.

Idag är, som nämnts, 19 kollagentyper kända, där var och en av typerna finns i bestämda organ, exempelvis typ I som bl a finns i hud, senor och skelett, typ III i kärl, hud, tarmar och livmoder och typ V som bl a finns i hud, moderkaka och livmoder. Utifrån lokaliseringen kan man således förstå symptomen.

Genetisk vägledning för hjälp med diagnostiken, information om EDS och ärftligheten kan man få från någon av landets kliniska genetiska avdelningar som finns på något av våra sex universitetssjukhus.

-Men för att få den hjälpen krävs remiss från behandlande läkare, sa Eva Holmberg.

Medicinsk information, de olika typerna av EDS

Indelningen av de olika EDS-typerna ändrades 1997. Den tidigare numreringen är borttagen och man har gjort sammanslagningar till större grupper. Följande symptom är, enligt Eva Holmberg vanliga i några typer av EDS:

Klassisk typ (I och II): Den klassiska typen är den vanligaste formen av EDS och står, tillsammans med hypermobilitetstypen, för 80 % av fallen. EDS typ I är en svårare form och typ II en mildare. Det finns således olika grader av den klassiska formen.

Huden är extremt töjbar, inte sällan kan man dra ut den flera centimeter, och skör. Den spricker lätt och har svårt att läka. Ärren blir ofta breda och huden blir tunn och liknar cigarettpapper. Ärren kan också vara missfärgade av pigment efter blödningar.

-Blåmärken med blödningar i underhuden uppstår även vid lättare påverkan. I huden över armbågar, knän och hälar kan lätt svullnader uppstå, som ibland inte går tillbaka, sa Eva Holmberg.

Översträckbarheten i lederna är markant, eftersom bindväven inte fungerar som den ska. Detta innebär att lederna lätt kan gå ur led, särskilt i fingrar, armbågar, axlar och knän. Vrickningar, där ledkulorna släpper ur sina lägen, är vanliga.

-En del kan redan i barnåren ha mycket värk i leder och muskler.

Det finns många *ortopediska förändringar* vid EDS typ I. Se mer därom i kapitlet Ortopediska aspekter.

Förändringar i mag-tarmkanalen kan innebära analprolaps, d v s att delar av ändtarmen kan släppa i sina fästen och komma ut. Trög mage, navelbråck och ljumskbråck förekommer. Divertiklar, utbuktningar i tjocktarmen, förekommer också.

Åderbråck kan uppträda redan i tidig vuxenålder.

På grund av *defekt bindväv i hjärklaffarna*, kan dessa bli lite lösare i sin struktur och inte sluta helt tätt. Vanligast är att klaffen mellan vänster förmak och vänster kammare, där påfrestningarna är stora, läcker något.

I några fall har man funnit en mutation i kollagen 5 och i något fall i kollagen 1 som i sin tur påverkar kollagen 5.

Ärftligheten är autosomal dominant.

Hypermobilitetstypen (III) innebär överrörlighet i små och stora leder, luxationer, kronisk värk, mjuk sammetsliknande hud som ej är lika skör och tånjbar som vid den klassiska typen. Blåmärken förekommer, men kan variera mycket i svårighetsgrad.

-Kronisk trötthet är vanligt hos de som har mycket besvär av sin EDS p g a ständig smärta och kronisk överansträngning av musklerna. Sönnen blir störd. Tröttheten kan ge koncentrationssvårigheter.

I några fall har man funnit en mutation i kollagen 3

Ärftligheten är autosomal dominant.

Kärltypen (IV): Är en typ av EDS som inte liknar de två föregående typerna och som förekommer i cirka 4 % av fallen. Överrörlighet i små leder. Huden är tunn och genomskinlig och kan tidigt se åldrad ut. Blåmärken uppstår lätt. Stor skörhet i artärer, mag/tarmsystem och livmoder innebär risk för bristningar. Åderbräck är vanligt.

I de allra flesta fall har man funnit en mutation i kollagen 3.

Ärftligheten är autosomal dominant

Kyfoskoliotisk typ (VI) är en ovanlig typ av EDS med ledöverrörlighet generellt, uttalad muskelsvaghet från födelsen och medfödd progressiv skolios. Ögonvitan är skör och bristningar förekommer i ögongloben. Huden är skör och atrofiska ärr och blåmärken uppstår lätt.

Orsaken är brist på enzymet lysylhydroxylas vilket leder till mindre stabila kollagenkedjor.

Ärftligheten är autosomal recessiv.

Medicinska aspekter, klinik och diagnos

Överläkare Lars Häggblom, Vårdcentralen Gripen, Karlstad, informerade 2000 om kliniska erfarenheter vid EDS.

-Kunskapen om EDS har ökat väldigt mycket de senaste fem-sex åren, framför allt gäller detta praktiska erfarenheter. När man möter ett barn med problem, där orsaken inte är känd, men där det finns misstanke

om EDS, börjar jag med att lyssna på var barnet har ont, om det har förstopning och jag känner på huden. Därefter tar jag reda på hur barnet lever, hur det fungerar i skolan, hur det är hemma. Finns det ärftlighet? Jag undersöker barnet, tar ibland prover, men har mest fokus på olika sjukdomstecken. Laboratorievärden är inte särskilt viktiga i det här fallet, även om de ibland kan komplettera en klinisk bild, sa Lars Häggblom.

De tre klassiska symptomen vid EDS; övertänjbarheten i huden, överrörligheten i leder och skörheten i bindväven, undersöks och mäts på olika sätt.

-När det gäller huden brukar jag nypa och dra lite försiktigt i huden på undersidan av underarmen. Det finns ingen skala för vad som är normal övertänjbarhet, men överstiger det fyra centimeter så talar det för EDS.

När det gäller överböjligheten i lederna så måste flera faktorer räknas in. Exempelvis är flickor mer överböjliga i sina leder än pojkar och en del barn har överböjlighet som ett familjedrag. Unga är mer överböjliga än gamla.

-Men trots det så har vi en poängskala för antalet leder som är överböjliga och hur många graders överböjlighet det är fråga om. Men detta ger bara ett ungefärligt mått på överböjligheten, sa Lars Häggblom.

Skörheten i bindväven och hur lätt barnen får blåmärken är särskilt svårt att mäta.

-Ibland uppfattar sjukvården att problemen med blåmärken har med övergrepp och misshandel av barnet att göra. Men för att få så omfattande och svåra blåmärken som en del barn får så krävs det väldigt mycket misshandel. Sammanfattningsvis så måste man "lägga pussel" när man ska bedöma om det är fråga om en klassisk EDS utifrån dessa symptom.

Dessutom kan eventuella hjärtklaffel, smärta och ryggproblem bidra när man ställer diagnos.

-På liknande sätt arbetar vi med de övriga typerna av EDS, sa Lars Häggblom.

Eva Holmberg informerade också 2004 kortfattat om diagnostik vid EDS.

-Diagnostiken vid EDS är vanligen klinisk, d v s baserar sig på symptom, sjukdomshistoria, undersökningsfynd och släkthistoria. I ytterst få fall är det möjligt att ställa diagnosen med hjälp ett prov och i så fall utifrån ett blodprov eller en hudbiopsi, ett ytterst litet prov tas ut från huden och undersöks. Men även i sådana sällsynta fall måste man ha symptom som överensstämmer med provresultatet innan diagnos kan ställas. I de flesta fall av EDS är den biokemiska/genetiska defekten okänd, sa Eva Holmberg.

Elin opereras

När Elins högra höftled opererades, den vänstra leden hade inte ändrat läge, upptäckte man att leden varit ur led minst tre månader.

-Eftersom det är så svårt att upptäcka höftluxationer på nyfödda barn med EDS, tror vi att hon hade den redan vid födelsen. Vi tycker att man borde ha undersökt Elin bättre innan man gipsade hennes fötter, t ex genom att ha röntgat hennes ben. När vi påpekade det för vår läkare fick vi veta att det inte ingick i sjukhusets rutiner, säger Urban.

Dagen efter operationen gjordes en ny röntgen. Denna visade att operationen misslyckats, att höftkulan inte hade kommit på rätt plats och att man var tvungen att göra om operationen.

-Det skedde samma dag och den här gången gipsade man hennes båda ben och satte in ett tolv centimeter långt stift rätt igenom höftkulan, höftkapseln och ut genom gipset. Inom loppet av en vecka hade Elin då blivit sövd tre gånger. När hon vaknade mådde hon inte bra, var medtagen och hade hög feber, säger Marie.

Sekundära problem, andra organ

Eva Holmberg informerade också om sekundära problem till ledöverrörlighet och problem i andra organ.

- ☒ **muskler**, värk
- ☒ **”neurologiska” symptom**, nedsatt muskelkraft, sen gångdebut, fumlighet, dålig balans, uttrötthet
- ☒ **led/ledband**, inflammationer p g a överansträngning som ger ledförslitning på sikt
- ☒ **sömnstörning**, svårigheter för musklerna att slappna av under sömn

☒ **neuropsykiatriska diagnoser** förekommer, nedsatt minne, koncentrationssvårigheter

Andra organ/problem:

- ☒ **mage/tarm**, colon irritabile, fissurer och små blödningar från ändtarmen, analprolaps (delar av tarmslemhinnan kommer ut)
- ☒ **syn**, brytningsfel, närsynthet, svårigheter att koordinera ögonrörelserna
- ☒ **hörsel**, något nedsatt hörsel, ledningshinder, yrsel
- ☒ **tänder**, skört tandkött, tandköttinflammation, tandlossning, emaljförlost (se mer i särskilt kapitel)
- ☒ **käke**, instabilitet/subluxation (ofullständig urlidning), spänningar i käkmuskulaturen
- ☒ **perifer cirkulation**, Raynaud fenomen (kramp i perifera blodkärl som tillfälligt kan medföra kalla och okänsliga fötter, fingrar och tår)
- ☒ **lokalbedövning** tar ofta dåligt
- ☒ **slemhinnor**, är ofta torra och sköra
- ☒ **gynekologi/graviditet**, långvarig och kraftig menstruation, foglossning, för tidig förlossning, bristningar, blödningar

Elin får diagnosen EDS typ I (klassisk typ)

Efter operationen hade Elin gipset kvar i sju månader. Var sjätte vecka röntgades leden och hon fick ett nytt gips.

-Elin var fantastisk under den här tiden. Hon hittade ett sätt att ta sig fram på golvet som var en blandning av hasning och vickning. För varje dag som gick märkte vi hur hon blev starkare och starkare i överkroppen, säger Urban.

När Elin var 1,5 år gammal fick hon träffa en läkare som misstänkte att Elin hade en bindvävssjukdom.

-Det var den enda upplysning vi fick och den informationen gjorde oss verkligen oroliga. Vi tog själva reda på så mycket som möjligt om bindvävsjukdomar och insåg efter ett tag att det fanns en risk att Elin inte skulle överleva. Det var fruktansvärt jobbigt, säger Marie.

En hudbiopsi gjordes och proverna skickades till ett laboratorium i Tyskland.

-Det skulle ta tre månader innan vi kunde vänta oss svar. Efter ett par månader fick vi veta att provtagningen misslyckats och att man måste ta nya prover. I väntan på svar, Elin var nu två år gammal och hade precis börjat gå, ramlade hon och slog upp ett sår på ena knäet. Huden

liksom rullade upp sig och såret blev jättestort. Vi kunde inte fatta att det kunde bli så efter ett så litet fall, säger Urban.

Såret syddes på sjukhus och efter några dagar föll Elin igen och slog upp ett nytt stort sår på det andra benet. Detta trots att hon hade tjocka byxor på sig.

-När såren syddes såg ju både vi och sjukvårdspersonalen att det var något annorlunda med Elins hud. Den var mjuk och skör på samma gång. När de senare skulle ta bort stygnen splittrades huden. Trots lokalbedövning skrek Elin högt och vi förstod att hon verkligen hade ont, säger Marie.

Mitt i detta kaos med sårbehandlingen fick Marie och Urban svar på hudbiopsiundersökningen. Den visade att Elin hade EDS typ I.

-Bland den mycket knapphändiga information vi fick kunde vi dra den slutsatsen att Elin hade en mycket lindrig form av sjukdomen. Först nu, under den här veckan på Ågrenska, förstår vi att Elin har en svårare form av EDS, säger Urban.

Behandling/rehabilitering

Överläkare Lars Häggblom och överläkare Hani Hattar, informerade 2000 om behandling och rehabilitering.

-Med den symptomflora det är fråga om vid EDS är det inte lätt att veta vilken specialist föräldrarna bör vända sig till. Det är också för mycket begärt att allmänläkaren/husläkaren ska kunna skicka barnet vidare till rätt specialist, men det är det vi förväntar oss. Ni föräldrar är de verkliga specialisterna på ert barn. Till er hjälp att se hela perspektivet på sjukdomen, samt att föreslå behandlingsinsatser, står barnets läkare, sa Lars Häggblom.

Hani Hattar är specialist i rehabiliteringsmedicin, geriatrik (äldrevård) samt smärta på Västerviks sjukhus.

-Jag har träffat en hel del barn med EDS och det har givit mig kunskap som bidrar till det vårdprogram för en större grupp som vi arbetar med, men där barn med EDS ingår, sa Hani Hattar.

Rehabilitering är enligt Hani Hattar ”att fungera bra trots allt”, vilket innebär att man försöker hitta det friska trots problem som kan vara kroniska.

-EDS kan man ännu inte bota, så frågan är hur man ska kunna leva på ett bra sätt med sjukdomen. I vetenskapen finns mycket teori, men väldigt lite om de stora variationerna i hur EDS yttrar sig. Därför arbetar vi utifrån individen och ”försöker förstå patienten snarare än att förstå de problem patienten har”.

-Alla vet vad exempelvis smärta och kärlek är, men få kan beskriva dessa tillstånd med ord på ett bra sätt. Ingen kan ge en annan människa ångest, men väl sätta igång en sådan känsla. Smärta och andra känslor syns ofta inte utanpå en människa. Vad rehabiliteringen kan göra är bl a att ge kunskap om vad smärtan beror på och hur det kan komma att bli i framtiden, sa Hani Hattar.

Det vårdprogram som är under utarbetande baseras bl a på att göra patienten stark och trygg genom ökad kunskap och att fokusera på det friska.

-Det tycker jag är väldigt viktigt eftersom EDS är ett tillstånd som varar hela livet. Som föräldrar till barn med EDS tycker jag att man ska försöka understödja det friska och avdramatisera problemen. Det är också ett sätt att undvika att barnet blir överbeskyddat. Rehabilitering handlar väldigt mycket om att hitta ett bra förhållningssätt till problem, både hos den som har problemen och hos omgivningen.

Den teknologi som står till sjukvårdens tjänst bör vara en hjälp att förstå individen, inte tvärtom.

-Inte sällan inriktas vården på att göra problemen synliga på en röntgenplåt eller i ett provsvar. Det tycker jag är fel. Alla människor har något friskt i sig och alla är sjuka på något sätt. Det finns inga skarpa gränser mellan sjukt och friskt. Det är därför jag anser att man ska individualisera rehabiliteringen, sa Hani Hattar.

Ett stort problem för många med EDS är den trötthet som kommer av smärta och den stelhet som utvecklas för att kompensera ökad ledrörlighet.

-Om man belastar ledband i sina ytterlägen tänjs de ut. Men hjärnan säger till musklerna att hålla leden på plats och då drar de ihop sig och det medför stelhet. Musklerna kan i sådana fall också dra ihop sig i vila och ge muskelspänningssmärta och smärta. Personen upplever sig som stel, men egentligen handlar det om överrörlighet. Smärta i en led gör att man tappar rörlighet. Rörligheten hos en person med EDS kan således minska och därmed upplevas som helt normal.

I det vårdprogram för överörlighet som är under utarbetande analyseras smärta och utifrån den analysen anpassas olika rehabiliteringsinsatser.

-En patient med EDS och smärta som kommer till oss kan få smärtlindring genom ökad kroppskänedom. Men viktigast är att göra en smärtanalys som därefter kan följas av specialistkonsultation, ADL-analys, ortopedbehandling, kognitiv terapi, smärtlindringsbehandling med mediciner, hjälpmedelsinsatser mm. Men oavsett vilka insatser som görs så finns det alltid problem kvar och vilka det är beror på vad individen anser är livskvalitet, sa Hani Hattar.

Sjukgymnastiska aspekter

Docent, sjukgymnast Eva Beckung, Drottning Silvias barn och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om sjukgymnastik i allmänhet och vid EDS i synnerhet.

-Jag träffar barnen som utreds i ett bestämt skede och följer dem inte vidare under uppväxten. När de kommer till mig, och det är oftast när de blivit lite större och de motoriska problemen blivit större och tydligare, tar vi reda på vad det enskilda barnet behöver.

I sjukgymnastens uppgifter ingår bl a att

- ☒ förebygga funktionshinder
- ☒ förutse hur skada/sjukdom kan påverka barnets motoriska utveckling
- ☒ förutse smärta
- ☒ hjälpa barnet att träna nya funktioner
- ☒ hjälpa barnet att kompensera förlorade funktioner
- ☒ lindra smärta
- ☒ prova ut lämpliga ortoser

-När exempelvis ett barn med EDS kommer till oss beror det ofta på att barnets motoriska utveckling är försenad. Vi börjar med att göra en **bedömning**, i vilken det ingår att definiera barnets problem. Som grund för bedömningen gör vi en sjukhistoria samt undersöker och testar barnet. Det är viktigt att föräldrarna är med och definierar problemen så att vi tillsammans kan sätta upp mål sjukgymnastisk träning och behandling, sa Eva Beckung.

I den motoriska bedömningen ingår att ta reda på

- ☒ vad barnet kan göra, på vilken grovmotorisk och finmotorisk utvecklingsnivå befinner sig barnet

-Vi tittar på hur barnet exempelvis springer och hoppar och försöker lyfta fram det barnet är bra på och inte bara titta på det som ger problem.

- ☒ hur rörligheten ser ut i lederna och om vissa leder är mer drabbade än andra
- ☒ muskelstyrkan, vilken kan mätas med myometer och jämför dem med normalvärden hos svenska barn

Vanliga fynd vid sjukgymnastisk undersökning av barn med EDS är:

- ☒ överrörliga leder
- ☒ hypoton muskulatur (låg spänning)
- ☒ svaghet

Detta kan i sin tur leda till:

- ☒ försenad motorisk utveckling
- ☒ långsamma rörelser
- ☒ instabilitet
- ☒ balanssvårigheter
- ☒ koordinationssvårigheter
- ☒ dålig uthållighet
- ☒ finmotoriska problem
- ☒ smärta

-Smärtproblematiken är central hos barn med EDS. Lite större barn kan själva beskriva sin smärta, men hur frågar vi mindre barn om de har smärta? Till vår hjälp har vi en tecknad gubbe som barnen får rita på var smärtan sitter och pricka in på en smärtlista hur ont det gör. Vi analyserar uppgifterna. Det är svårt att tolka smärta som varierar och jag tror att det är lätt gjort att underskatta barns smärta, sa Eva Beckung.

Den sjukgymnastiska träning det kan bli fråga om vid EDS inriktas på:

- ☒ styrketräning
- ☒ stabilitetsträning (genom att öka muskelstyrkan runt höfter, knän, fotleder, skuldror och i händerna)
- ☒ öka stabiliteten med hjälp av bra skor och eventuellt inlägg
- ☒ balansträning
- ☒ koordinationsträning
- ☒ avlastad träning (cykling, simning)

- ☒ promenader
- ☒ smärtlindring (vila, avslappning)

-Träningen ska vara lekfull och individualiserad och utgå från barnets och föräldrarnas beskrivning av problemen och vilka mål man önskar uppnå, samt den sjukgymnastiska bedömningen. Det är viktigt att man följer upp och tittar närmare på om barnet uppnått de uppsatta målen. Det är också viktigt att ge handledning, inte bara till föräldrarna, utan också till personalen i skolan/förskolan, sa Eva Beckung.

Eva Beckung rekommenderar försiktighet, eller total avhållsamhet när det gäller:

- ☒ stötar, t ex hopp från höjd
- ☒ löpning på hårda golv
- ☒ kontaktsporter
- ☒ bollspel med hårda tacklingar
- ☒ att gå ned i brygga och spagat
- ☒ att lyfta barn i axillerna (under armarna)
- ☒ stretching
- ☒ att bära tunga väskor

Aktivt liv med EDS

Sjukgymnast Trine Hansen Blomqvist och hennes tvillingsyster Linda Hansen som är idrottslärare, Göteborg, berättade hur de klarar av ett mycket aktivt liv som elithandbollspelare, samtidigt som de båda har EDS.

-Idag är vi 27 år och det är bara 5 år sedan vi fick diagnosen EDS, men mycket tidigare misstänkte vi att vi kunde ha syndromet. Vi är fem syskon i familjen och fyra av oss har fått diagnosen. Vår mamma har också EDS, så det är klart att vi ärvt sjukdomen från henne.

Trine och Linda berättar att de alltid varit överrörliga med mycket stukningar och blåmärken under uppväxten.

-Vi började tidigt med olika fysiska aktiviteter och ansågs som mycket smidiga och viga. Handbollen började vi också med tidigt och trots en del skador och värk så fortsatte vi med den. Efter luxationer, stressfraktur och diskbräck blev vi avrådda att fortsätta spela. Men det ville vi inte lyssna på, eftersom vi hade så roligt och handbollen trots allt gav styrka, balans och uthållighet. Vi ansåg att det borde gå att kom-

binera aktivt idrottande med sjukgymnastik, vattengympa och akupunktur och fortsatte spela.

Det är inte lätt att klara skolarbetet när man är barn och har EDS, berättade Trine.

-Barnen behöver hjälp med lämplig träning och särskilda vilopausar. En undersökning visade att så många som 70 % av barnen med EDS har svårt att springa, 59 % svårt att hoppa och 45 % svårigheter att kasta boll eller hålla i en racket. 64 % av barnen med EDS kunde ha stora svårigheter att stå stilla någon längre stund vid klassupprop och klassavslutningar. Ingenting av problemen syns utåt och därför måste både klasskamrater och skolpersonal informeras väl.

Som vuxen studerade Trine till sjukgymnast och hennes C-uppsats fick titeln ”Bassängträning vid bindvävssjukdomen Ehlers-Danlos syndrom”.

-Syftet med studien var att undersöka effekter av träning i varmvattenbassäng hos personer med besvär relaterade till EDS, klassisk respektive hypermobil typ.

Fem kvinnor med EDS ingick i studien. Efter självträning sex veckor jämfördes effekten, före och efter träningen, på balans och uthållighet i övre och nedre extremiteterna. Dessutom gjorde deltagarna en självskattning av smärta, trötthet och livskvalitet. Ett frågeformulär fylldes i där deltagarna fick svara på frågor hur de upplevt bassängträningen.

-Samtliga kvinnor förbättrade sin styrka, balans och uthållighet i nedre extremiteterna. Knappt hälften förbättrade uthålligheten i de övre extremiteterna. Smärta och trötthet minskade hos drygt hälften. 4/5 upplevde ökad livskvalitet och att bassängträningen var positiv.

Följande bör man, enligt Trine Hansen Blomquist, ha i åtanke när det gäller EDS och bassängträning:

- ☒ fart och motstånd bör väljas utifrån individuella smärtrösklar
- ☒ översträckta lägen ska undvikas. Bäst är att arbeta med en lätt böjning i armar och ben
- ☒ fokusera på utförande och kroppens läge
- ☒ öka träningsintensiteten i små steg, i vatten är det lätt att överanstränga sig

-Barn rör sig mer naturligt än vuxna, och får då bra träning, men de kan ändå behöva träna styrka om de har EDS, men aldrig i de ”farliga” ytterlägena. Den dåliga balansen man ofta har vid EDS beror på en ”överbelastning” av balanssinnet och muskelfunktionen. Under barn-

domen uppfattades vi nog som väldigt fulmliga eftersom vi ofta ramlade eller slog i dörrar eller möbler. Det har förbättrats när vi blivit vuxna, men det har inte bara berott på det utan också på mycket träning och förbättrad kroppskänedom.

När Trine och Linda spelar handboll använder de olika skydd och ortoser beroende på var de för tillfället har besvär.

-De skador vi får när vi spelar handboll, som ju är en tuff sport med mycket närkontakt, ser inte ut som de som andra handbollspelare får. När andra kanske bryter ett ben hoppar en led, helt eller delvis, ur led på oss och vi får en ledbandsuttöjning. Ingenting av oss har varit helt skade- eller besvärsfria sedan vi var 16 år. Numera vet vi rätt väl hur vi ska träna och rehabilitera oss efter olika skador.

Både Trine och hennes syster berättar att en natts sömn inte ger den vederkvickelse som andra får.

-Det verkar som om kroppen belastas även på nätterna och därför känns det ofta som om vi är helt utslitna när vi vaknar, med minimal återhämtning. Då är det viktigt att hämta in vila där det är möjligt och lyssna på kroppen om man behöver ta det lugnt.

Elin får sjukgymnastik, slår upp nya svåra sår

En kort tid efter det att Elin blivit av med gipset fick hon viss sjukgymnastisk behandling.

-Det var det enda. Mer kunde man inte göra. Eftersom Elins gång var instabil föll hon ofta de närmaste åren. Ganska snart insåg vi att de sår hon slog upp hade sjukvårdspersonalen problem att hantera, de klarade vi snart bättre själva. I fortsättningen tvättade vi hennes sår noggrant i vatten och tejpede de flesta, säger Marie.

De närmaste åren blev jobbiga, med ständig passning av Elin så att hon inte höll till på ställen där hon kunde slå sig.

-Värst var det på sommaren, då hon inte kunde ha tjocka byxor, som ju gav ett visst skydd. Då försökte vi hålla till så mycket som möjligt på gräsmattor och på sandstränder. Men det hjälpte inte alltid. Även på sådana "mjuka" ställen fanns det någon liten sten som hon slog sig på. Och efter minsta lilla påverkan fick Elin alltid uppseendeväckande stora blåmärken, säger Urban.

Elin, som börjat på daghem när hon var 1,5 år gammal, utvecklades i övrigt bra. Marie och Urban sydde själva olika skydd, men de passade inte så bra eller så var de obekväma och därför använde Elin dem inte.

När Elin var fyra år gammal fick hon glasögon på grund av översynt-het och ett brytningsfel. Hon har aldrig haft några mag-tarmproblem och inte heller några problem med klaffläckage i hjärtat.

Arbetsterapeutiska aspekter

Arbetsterapeut Gull-Britt Andersson, Armprotescentrum/Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om arbetsterapeutiska aspekter.

-Idag arbetar vi arbetsterapeuter med att förbättra handfunktionen, prova ut och föreslå bra ledskydd och ortoser. Målet är att hjälpa barnet så att inte funktionshindret begränsar deras vardag för mycket och helst inte alls. Vi arbetar också för att barnen ska få en ökad självständighet, bl a genom att klara så mycket ADL-uppgifter som möjligt. (ADL=aktiviteter i dagligt liv, exempelvis att klä på sig och klä av sig, sköta hygien)

I arbetsterapeutiska åtgärder ingår bl a att förebygga, behandla och träna funktioner som är viktiga för livskvaliteten. Arbetsterapeutiska åtgärder kan rikta sig på barnet men också på miljön runt barnet..

Handfunktionen är enormt viktig och händerna är våra viktigaste redskap. Det tänker man ofta inte på förrän man får en skada i dem.

Gull-Britt Andersson beskrev kortfattat handens uppbyggnad, där en stor mängd ben, leder, muskler och senor samverkar för bästa resultat.

-Runt lederna finns kapslar av olika struktur och elasticitet. De kan tänjas ut och bli vätskefyllda, vilket ytterligare kan försvaga dem. Därför bör man försiktigt träna upp muskelkraften. Hos små barn kan det ske t ex i varm sand. För större barn finns det färdiga program för styrketräning.

I förebyggande syfte bör barnen också lära sig att arbeta med händerna på ett skonsamt sätt.

-De bör t ex undvika olämpliga skruvrörelser och istället använda hjälpmedel där det finns sådana, sa Gull-Britt Andersson och visade

prov på olika hjälpmedel, ortoser och skenor för olika användningsområden.

-Vi kan hjälpa till vid införskaffandet av olika hjälpmedel och när personal t ex i skolan, ska få information om funktionshinder. För att få hjälp av en arbetsterapeut krävs remiss från den behandlande läkaren, sa Gull-Britt Andersson.

Överansträngda muskler orsakar smärttillstånd vid EDS

Dr Ingemar Söderlund, Hälsingborg, informerade om överansträngda muskler som orsakar smärttillstånd vid EDS.

-Jag är en av 50-talet läkare i Sverige idag som specialiserat sig på ortopedisk medicin, d v s funktionsstörningar i rörelse- och stödjeorganens bindväv och muskelsystem.

Kunskapen om rörelseorganens medicinska problem, framför allt smärttillstånd som utgår från muskulatur och bindväv, är god när det gäller smärttillstånd av kirurgisk typ, t ex efter skador.

-Värkproblem från överansträngd muskulatur har däremot mycket liten plats i svenska läkares utbildning. Smärtproblemen som utgår från överansträngda muskler är desamma för människor, oavsett om de har EDS eller ej. De som har EDS får dock tidigare i livet sin kroniska överansträngningssmärta, vilket beror på att de som har EDS-elastic bindväv inte överför musklernas dragkrafter till skelettet till hundra procent.

Ingemar Söderlund träffade sin första patient med EDS för 30 år sedan.

-Det var en man i 30-årsåldern som var oförmögen att arbeta. Han var mycket överrörlig och instabil i sina leder. Denna instabilitet hade orsakat att han stukat och skadat sina leder, framför allt knälederna och han hade till och med stora svårigheter att orka stå upp. Ett allvarligt medicinsk handikapp hade utvecklats sig, men alla vanliga utredningar hade inte visat någon av de vanliga sjukdomarna.

-Den biomekaniska problematiken som uppstår när kraftöverföringen från musklerna blir defekt, och kroppslederna för vingliga, är välkända inom t ex traumavården. Problemet för EDS-patienterna är att deras bindvävsdefekt inte är känd inom läkarkåren och försäkringsvärlden, sa Ingemar Söderlund.

-Det kliniska tillståndet och sjukdomshistorien visar tydligt vad det är fråga om. Jag utvecklade efter mitt möte med det första dramatiska fallet av EDS ett "besiktningsprotokoll", där EDS-tillståndens vanligaste symtom och funktionsproblem lätt kan prickas av. Denna "lathund" motsvarar t ex. dem man ser hos neurologer, reumatologer m fl som alltid möter samma symtom hos sina utvalda patienter. En stabil klinisk bild och en konsekvent sjukhistoria karakteriserar även dem som har bindvävsdefekter i kroppens stödjevåvnader. Konstigare än så är det inte.

Lathunden fyller Ingemar Söderlund i tillsammans med den patient, som förefaller ha besvär som stämmer med någon form av EDS.

-Med hjälp av den och en undersökning av ledrörligheten kan jag bli avgöra om en patient har EDS eller ej, sa Ingemar Söderlund.

Smärta från musklerna och deras bindväv hänger samman med överbelastning.

-Eftersom vi har omkring 450 muskler som jobbar ihop blir det olika belastningsförhållanden från den ena dagen till den andra. Detta upplevs, som om smärtan "flyttar" i kroppen. Med enkla funktionstest vid undersökningen kan man emellertid visa, att även de tillfälligt "tysta" muskelsystemen har en smärta och ömhet, fast de just då har det litet lugnare. Smärta från muskler och deras bindväv är alltså lätt att diagnostisera, trots att det inte syns på vare sig röntgenplåtar eller i laboratorietester.

Det finns bindväv både runt muskelknippena och i förändringen av muskulaturen i bendelar.

- Eftersom bindväven vid EDS blir elastisk och töjbar överförs endast en del av musklernas dragkrafter till skelettdelarna. Musklerna måste göra ytterligare förkortning (kontraktion) för att få tillräcklig effekt och detta tömmer snabbt ut musklernas energiförråd vilket leder till uttröttning och smärta. Vanliga smärtlindrande mediciner har ingen effekt på denna typ av smärtsignaler. Inte heller ytterligare ansträngning t ex genom sjukgymnastik ger lindring. Endast direkt avlastning hjälper.

Den stegrade smärtan påverkar beteendet. När smärtnivån är låg sker ingen påverkan, men allteftersom smärtsignalen ökar blir den alltmer ohanterlig.

-Smärtintensiteten kan hindra den drabbade att utföra sitt arbete eller sköta sin livsföring, sa Ingemar Söderlund.

- De som har muskulär smärtproblematik, som utgår från rörelseorganen, har svårt att få adekvat behandling. Uttröttade muskler behöver vila för att ladda upp sig för att orka arbeta. Återuppladdningen stöds med olika metoder som ökar musklernas blodcirkulation. Uttröttningsstillståndet kan diagnosticeras mycket lätt med hjälp av medicinsk funktionsdiagnostik, som, till skillnad mot röntgen m fl undersökningar, kan avslöja denna typ av försämrade funktion, trots att alla vävnader är oskadade.

-Om den kroniska muskelsmärtan inte hejdas, leder den till störningar av funktionen i andra organsystem. Störningar av minnesförmåga, koncentration och andra kognitiva funktioner störs av långvarig smärta.

Individer som drabbas av muskulär uttrötning får inga varningssignaler när kraften i musklerna börjar ta slut.

- Förloppet är så gott som symptomfritt fram till det kramperna kommer, men tecken till svaghet, minskad kraft och sämre koordination uppträder redan tidigt i förloppet. Innan kraften tar helt slut utvecklas funktionsförlust. Muskler återhämtar sig snabbt när de avlastas (vilas), sa Ingemar Söderlund.

Vad kan man göra vid muskulär smärtproblematik? Ingemar Söderlund svarar:

- ☒ om ledstabiliteten är dålig bör de ges yttre stabilisering.
- ☒ segra, ledstabiliserande belastningar ska bort ut livsföringen
- ☒ blodflödet i muskler och stödjevävnader skall stimuleras på olika sätt (massage, värme, akupunktur, stretch).

Vingligheten i lederna och kotpelaren får återverkningar ända från huvudet ner i fötterna.

-Många träningsformer är till god hjälp för att centrera kroppen i dess jämviktsläge, där tyngdkraften inte behöver belasta musklerna, utan hela kroppstyngden vilar på det stadiga skelettet. Ett bäcken med bristande stabilitet behöver yttre stöd med t.ex. stödbälte. Kroppsbalans kan enkelt tränas genom att stå på ett ben i en säng eller stå på balansplatta. Stabilisering av leder sparar energi.

Ingemar Söderlund rekommenderade också värmebehandling för att öka blodflödet i muskler, samt en muskelvibrator som får krampande muskler att slappna av.

-Akupunktur, massage och meditation kan också vara till bra hjälp för många som behöver stimulering av muskler som inte kan behandlas på

vanligt sätt. Tid för återhämtning efter muskelaktivitet är viktigare än behandling. Sammanfattningsvis samverkar tre faktorer till att patienter med EDS kan må bättre; stabilisering av instabila leder, energisparåtgärder och återhämtning, sa Ingemar Söderlund.

Funktioner i och kring munnen

Tandläkarna Marie-Louise Sellgren och Carl-Otto Brahm, logoped Åsa Mogren samt tandsköterska Lena Gustafsson, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

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

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

-Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också under familjeveckan en översiktlig undersökning av barnens munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling vid exempelvis Ehlers-Danlos syndrom.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Informa-

tion finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Bindväv finns på flera ställen i munnen. Exempelvis finns bindväv i tandköttet och i fibrerna som håller tandköttet på plats mot tänderna. Bindväv ingår också i tandbenet, rothinnan och käkbenet.

-Även i fästet mellan emalj och dentin finns bindväv. Bindvävsdefekten kan leda till problem från tandens hårdvävnader och dess stödjevävnad vilket kan orsaka emaljavflagnings och tandlossning. Skör slemhinna och känsligt tandkött innebär större risk för skador vid trauma. Den ökade blödningsrisken innebär också sämre sårhäkning efter tandutdragning och tandstensskrapning.

I käkleden kan den ökade tänjbarheten leda till en diskförskjutning och käken kan låsa sig vid gapning. Tuggmusklerna kan bli uttröttade vid lång gapning och smärttillstånd kan uppstå.

I barnets tandvård måste förstärkt förebyggande vård ingå för att förhindra karies och tandköttinflammation.

-Permanent kindtänder kan ha djupare fåror än normalt, vilket kan innebära ökad kariesrisk. Tidig plastning av dessa tänder rekommenderas. Barnen behöver hjälp med sin tandborstning. Extramjuk tandborste eller mycket mjuk elektrisk tandborste rekommenderas.

-Vid tandvård bör man iaktta stor försiktighet så att inte mekaniska skador uppstår. Man bör också undvika långa gapningsperioder med tanke på käkleden. Ett bitstöd kan vara till hjälp vid gapning. Tandbehandling under narkos innebär en ökad risk för att käkleden går ur led.

Lokalbedövning med injektionsspruta innebär ibland problem och helst ska man undvika helt att ge rothinnebedövning.

-Injektioner kan för vissa vara mycket smärtsamma. Bedövningssalva på tandköttet kan vara till god hjälp. Bedövningsmedlet kan också ha kortare och sämre verkan i vävnaden.

Vid missbildning i hjärtats klaffar bör antibiotikaprofylax ges i de fall där tandvårdsingreppet kan förorsaka blödning.

Vid tandreglering flyttar sig tänderna snabbt. Tandregleringsapparat måste sitta kvar länge för att tänderna ska stå kvar i sitt nya läge.

-Det bör inte finnas vassa utstående delar i tandregleringsapparaten som kan skada slemhinnan.

Representanterna från Mun-H-Center framhöll vikten av att den behandlande tandläkaren satte sig väl in i problematiken beträffande de odontologiska aspekterna vid EDS.

Elin börjar skolan

För drygt ett år sedan började Elin skolan.

-Vi informerade personalen innan hon började. Efter diskussioner kom vi fram till att Elin skulle vara med i den vanliga gymnastiken, men det tyckte hon inget vidare om. Hon var väldigt försiktig och långsam och kom därför alltid efter de andra kamraterna. Sedan Elin själv fått bestämma vad hon ska vara med på har det fungerat mycket bättre, säger Urban.

På fritiden sysslar Elin helst med lugna lekar.

-Hon är mycket pysslig och mycket duktig på att rita och måla. Hon har deltagit i barndans och simskola, säger Marie.

Pedagogiska erfarenheter

Specialpedagog Ann-Catrin Røjvik, Ågrenska, informerade om pedagogiska erfarenheter av EDS på Ågrenska.

-Sedan 1995 har vi samlat pedagogiska erfarenheter när det gäller barn med ovanliga diagnoser, utifrån de barn som kommit hit på familjevistelserna. Vi har använt ett observationsmaterial för att kartlägga problem/styrkor samt konsekvenser och haft kontakt med barnens lärare före och efter vistelserna, sa Ann-Catrin Røjvik.

Inriktningen har varit att få ett helhetsperspektiv/livsperspektiv på barnets vardagssituation, d v s i skolan, hemma och på fritiden.

-I skolsituationen ingår, förutom undervisningssituationen, också raster/fri tid och föräldrasamverkan, på fritiden intressen och kamrater och i hemmet vardagssysslor, vardagsrutiner, föräldra-, syskon- och vänskapsrelationer.

Det är viktigt att arbeta för gemensamma problemlösningar när ett barn har svårigheter.

-De olika professionerna, arbetsterapeut, logoped, sjukgymnast, specialpedagog, lärare, mm, bör träffas för att, med fokus på barnets var-

dag, försöka se helheten. Olika kompetens och bred information ger möjligheter att hitta rätt strategier för det enskilda barnet, sa Ann-Catrin Röjvik.

Vardagspedagogik handlar om att

- ☒ lära för att klara vardagen i ett livsperspektiv
- ☒ hitta strategier som främjar delaktighet och självständighet
- ☒ försöka skapa bra förutsättningar i olika aktiviteter
- ☒ prioritera vad barnet ska träna under dagen

Ett hälsotillstånd/-perspektiv inkluderar kropp, aktivitet och delaktighet, där omgivningsfaktorer och personliga faktorer spelar roll.

-Enligt svenska lagar och förordningar är det skolans uppgift att anpassa sin organisation och undervisning så att alla barns förutsättningar tas till vara och alla elever får en undervisning som tillgodoser deras behov och möter deras möjligheter. Kommunen är också skyldig att upprätta åtgärdsprogram för barn i behov av särskilt stöd, både på förskole-, grundskole- och gymnasienivå.

De pedagogiska erfarenheter som Ågrenska fått, när det gäller barn med EDS, bygger på uppgifter som barnens lärare lämnat om 19 barn (denna familjeveckas barn inkluderas ej), 11 pojkar och 8 flickor i åldrarna 5-13 år. Följande är exempel på innehållet i dessa uppgifter:

Motoriska och perceptuella svårigheter

- ☒ stora fysiska arbeten/sysslor, exempelvis utflykter och utelek, kan medföra svårigheter
- ☒ idrott, särskilt lagidrotter, innebär ofta problem, många är rädda för att bli nersprungna
- ☒ svaghet och dålig balans blir ett hinder för delaktighet i utomhuslekar
- ☒ många tappar orken och motivationen vid finmotoriska aktiviteter

Hur gör lärarna för att hjälpa ett barn med motoriska/perceptuella svårigheter:

- ☒ försöker hitta alternativ till idrott
- ☒ eleven får vara med på det hon/han klarar
- ☒ flera lärare på idrottslektionerna
- ☒ tar hjälp av föräldrar och habilitering
- ☒ hör med barnet vad som känns bra
- ☒ uppmuntrar självständighet
- ☒ anpassad sittställning
- ☒ bra hjälpmedel, exempelvis datorer

- ☒ informera alla lärare om barnets funktionshinder

Svårigheter med koncentration, uppmärksamhet, uthållighet

- ☒ koncentration, särskilt i stor grupp och vid långvariga aktiviteter
- ☒ vakenhet
- ☒ hjälp att påbörja uppgifter
- ☒ tydliga instruktioner för att lösa uppgifter
- ☒ svårigheter att uppfatta instruktioner i grupp

Vad gör lärarna för att hjälpa barnen:

- ☒ arbetar mer med individanpassat och tillrätta lagt material
- ☒ anpassar uppgifterna
- ☒ avskärmad arbetsplats
- ☒ ”peppar” och stöttar
- ☒ regler och tydlig gränssättning
- ☒ strukturerat arbetssätt
- ☒ schemalagd tid med assistenten
- ☒ varvad praktisk och teoretisk undervisning
- ☒ vila och återhämtning

Tal, språk och kommunikation

- ☒ en del av barnen har stora språk-, tal- och kommunikationssvårigheter
- ☒ hittar inte orden
- ☒ har svårt att uttrycka sig
- ☒ munmotoriska svårigheter

Vad gör lärarna för att hjälpa barnet?

- ☒ språkstimulering i grupp och enskilt
- ☒ utnyttjar vardagssituationer vid språkstimulering
- ☒ använder pictogram (vid utvecklingsstörning)

Omvårdnadsforskning

Britta Berglund, sjuksköterska, med dr, Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge, informerade om omvårdnadsforskning.

-Mitt yrke till vardags är vårdutvecklingsledare vid GastroCentrum Omvårdnad på sjukhuset, vilket innebär att jag bl a handleder, undervisar och kontinuerligt granskar vårdkvaliteten. Till GastroCentrum kommer patienter som opererats i magen. På min fritid är jag ordförande i EDS Riksförbund.

Britta Berglund informerade därefter översiktligt hur EDS presenterats historiskt.

-EDS har nog funnits väldigt länge, troligen långt innan 1682, det år varifrån det finns ett träsnitt föreställande en människa med EDS, men det kände man ju inte till då. Därefter finns det flera avbildningar på män och kvinnor med EDS, inte sällan visades de upp som cirkusartister eftersom de var så extremt ”viga”/överrörliga.

Som bakgrund till informationen om omvårdnadsforskning gjorde Britta Berglund en snabbrepetition av ärftlighet, incidens, klassificering, symptom och kollagenets uppbyggnad och funktion.

-När det gäller att ställa diagnosen EDS så finns det fortfarande inga prover man kan ta som bekräftar diagnosen. Det är enbart kliniska symptom som gäller. Vissa analyser arbetar man med men de är än så länge på forskningsnivå.

I den avhandling Britta Berglund gjort, ingick 11 personer med EDS. De intervjuer som gjordes visar att nästan alla berättar ungefär samma historia, med ungefär samma problem, t ex

- ☒ ett liv med begränsningar, besvären hänger ofta samman med fysisk aktivitet
- ☒ rädslor
- ☒ smärta
- ☒ stigmatisering
- ☒ begränsade möjligheter till självförverkligande

-Den rädsla man ofta känner kan handla om rädsla att skada sig själv med grava komplikationer som följd, att vara en dålig förälder, att förlora jobbet och att bli försämrad. Stigmatiseringen (det utmärkande) kan innebära att personer med EDS aldrig visar sina ben, utan alltid bär långbyxor.

I Brittans undersökning, där alla i EDS-föreningen fick svara på en enkät och bli rangordna 136 påståenden när det gäller fysisk förmåga och psykosociala aspekter, sömn och vila, visade bli att:

- ☒ man ofta måste byta ställning när man sitter, står eller ligger
- ☒ man inte kan ha ett tungt arbete
- ☒ man sover sämre på natten, vaknar ofta, bli därför att man måste sova med ortoser på
- ☒ man ofta snavar och faller, tappar saker, är fumlig mm
- ☒ man inte gärna går ut och roar sig så ofta som andra
- ☒ man har mest besvär med värk, särskilt i fötterna, med värkande hälsenor, mm

-Andra undersökningar visar att arbetslivet ofta påverkas för personer med EDS. Nära en tredjedel av de vuxna är förtidspensionerade, sa Britta Berglund.

Tidigare studier har visat:

- ☒ att kvinnor med EDS i fertil ålder bör undvika att använda p-piller

- ☒ ledskydd av olika slag är viktiga och bör användas

- ☒ i arbetslivet bör man välja yrke som inte förvärrar sjukdomen

(orsakade en längre diskussion om möjligheter på arbetsmarknaden, vad en person med EDS klarar/inte klarar).

-Försäkringsläkaren kan ge råd om lämpliga sysselsättningar, därefter bestämmer försäkringskassan om eventuella bidrag och stöd. Är ni missnöjda med besluten kan ni överklaga och då är försäkringskassan skyldig att informera och hjälpa till med det.

Avslutningsvis diskuterades frågan om olika hjälpmedel och möjligheterna att få det man behöver, vilket kan variera mycket mellan de olika landstingen. Kontakt med habiliteringen är viktigt.

Tips: VARSAM-katalogen, Leva/fungera-mässan, Gula Rehab

Vardagsstrategier/SIKÅ-materialet

DAMP-konsulent Johanna Björk, Ågrenska, informerade om vardagsstrategier och SIKÅ-materialet, ett redskap för samarbete mellan föräldrar och olika yrkesgrupper i förskola och skola.

-Min huvudsakliga uppgift som DAMP-konsulent, är att sprida kunskap om neuropsykiatriska funktionshinder på bl a förskolor, skolor och elevvårdskonferenser, sa Johanna Björk.

Att leta fel är oftast mycket lättare än att försöka finna bra vardagsstrategier när ett barn har problem.

-Det krävs kunskap för att exempelvis förstå vilka uttryck ett funktionshinder har, att individualisera och anpassa och att finna bra hjälpmedel. Men det krävs också ofta ett nytt förhållningssätt från skolpersonalens sida, och kanske ett nytt sätt att organisera verksamheten, när ett barn med ett ovanligt funktionshinder har svårigheter. Ännu svårare blir det om funktionshindret inte syns eller märks särskilt mycket.

Det krävs exempelvis kunskap för att förstå att koncentrationsstörning kan bero på mycket mer än ointresse, t ex depression, sorg, mobbning, drogmissbruk, övergrepp och familjeproblem.

-Oavsett om det enskilda barnet har en diagnos eller ej så ska barnet få det stöd och den hjälp det behöver.

Ett bra samarbete mellan skola och föräldrar är ofta en förutsättning för att lösa problem och för att barnet ska utvecklas.

-Och barn känner alltid om det finns en positiv relation mellan skolan och hemmet, sa Johanna Björk.

SIKÅ-materialet är ett samarbetsmaterial som personal på Ågrenska utarbetat, och som nu fått några år på nacken (en uppdatering är på gång)

-SIKÅ står för Samarbete Information Kartläggning Åtgärd. SIKÅ materialet kan användas när man bedömer att ett barn har koncentrationssvårigheter i kombination med motorisk-perceptionell problematik, sa Johanna Björk.

Huvudsyftet med materialet, som är ett strukturerat diskussionsunderlag inriktat på neuropsykiatrisk problematik och angränsande svårigheter, är att ge skola och föräldrar ett konkret verktyg att samarbeta kring.

-Ett bra samarbete mellan föräldrar och skola leder till elevutveckling, bl a genom att man kan komma fram till uppgifter som kan ligga till grund för åtgärdsprogram.

Ansvar för att samarbetet kommer igång är skolans. Kartläggningen av barnets svårigheter i olika situationer blir mer heltäckande genom att den görs av föräldrar och skolpersonal tillsammans.

SIKÅ-materialet, som i första hand tillhandahålls i samband med utbildning på Ågrenska och rekvireras av skolan, är ett diskussionsunderlag för föräldrar och personal. Det ska således inte ses som underlag för diagnos.

-Det är också ofta viktigt att läkare och psykolog utreder barnets funktionshinder, sa Johanna Björk.

Elin idag

Urban och Marie har försökt att så långt som möjligt inte låta funktionshindret begränsa Elins liv.

-Men det är en ständig oro för att något ska hända. Vi har försökt få henne att använda skydd av olika slag, men antingen har de varit för obekväma, eller så har de inte suttit kvar. Elins ledöversträckbarhet tycks rätt stabil just nu. Det sker varken försämringar eller förbättringar. Vi vet idag inte vad vi bör göra och inte göra, om det t ex är något ortopediskt som bör rättas till, säger Marie.

Ganska ofta vricker Elin fötterna, men inte så mycket att de går ur led.

-Ibland klagar Elin på att hon har ont och vi vet inte om det är på grund av ledproblemen eller om det är växtvärk. Den ovissheten är ganska jobbig tycker vi. Elin har inga problem med magtarmkanalen eller några hjärtproblem och det känns ju bra, säger Urban.

Syskonrollen

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

-De erfarenheter vi har om syskonrollen grundar sig på samtal med syskon på fler än 200 familjeveckor med fler än 100 olika diagnoser.

Vissa syskongrupper har visat sig ha större behov av information, kunskap och samtal än andra och det är, enligt Ann-Marie Alwins erfarenhet, syskon till barn med

- ✕ **utvecklingsstörning**, exempelvis Prader Willi syndrom, Angelmans syndrom, Retts syndrom

- ✕ **beteendestörning**, exempelvis autism, Aspergers syndrom, Tourette syndrom

- ✕ **avvikande utseende**, t ex Aperts syndrom Crouzons syndrom, OI

- ✕ **allvarliga och/eller progredierande sjukdomar**, exempelvis Spielmeier-Vogts sjukdom, Duchennes muskeldystrofi

- ✕ **ärftliga diagnoser**, exempelvis dystrofia myotonika, Fragile X

Under familjeveckan får syskonen medicinsk information, uppföljande samtal, samtal om syskonrollen, stödjande samtal.

-Samtalen berör ofta områden som har med hemmet, skolan, fritiden och framtiden att göra. Allt sker i en trygg miljö där hela familjen är samlad. Samtalen hålls i små åldersindelade grupper med information

som är saklig och åldersanpassad. Vi har flera samtalstillfällen och vi försöker ordna det så att alla känner sig "sedda" och bekräftade, sa Ann-Marie Alwin.

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

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?*
- Finns det ingen medicin som hjälper?*

Syskonen har ofta svårt att få tid att prata om sina känslor, eller vill inte oroa föräldrarna med svåra frågor.

-Och det är många olika känslor de har att hantera, exempelvis kärlek, sorg, omsorg, lojalitet, ansvar, ensamhet, ilska, avund, orättvisa, tacksamhet, besvikelse, rädsla, dåligt samvete, skuld, skam och ovisshet.

-Ofta får syskonen ett större ansvar och känner också själva ett större ansvar. Detta gäller i särskilt stor utsträckning om barnet med funktionshindret är yngre, eller om syskonet utan funktionshinder är yngre och sedan växer förbi sitt syskon. Under familjevistelserna får de möjlighet att prata om sina känslor, problem och erfarenheter med andra syskon, utan att känna att de sviker sitt syskon.

Syskonen kan ha 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 hem-situationen och kan ta hänsyn till den, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonen får ibland spela rollen av "försvarare" eller "förklarare" i skolan och på andra ställen än hemma. 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 att 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 skuldskänslor för det. Det är inte ovanligt att man blir retad om man har ett annorlunda syskon.

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 det stöd och den 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 har. En mer utförlig spegling av syskons funderingar finns samlade i kapitlet *Gruppsamtal om syskonrollen* i Ågrenskas Nyhetsbrev nr 115.

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 på en tidigare familjevistelse om samhällets stöd och inledde med att informera om **lagstiftning för alla** (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Skollagen), och **LSS** (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

-Ju mer stöd och hjälp och behandling ett barn med funktionshinder behöver desto fler blir barnets kontakter med personal som på olika sätt handhar hjälp- och vårdinsatser.

Det blir ofta mycket arbete för föräldrarna att ta reda på vilken hjälp som är möjlig, var man ska söka hjälpen och kanske sedan också överklaga avslag när man inte får som man vill.

-Det krävs ofta kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få hjälp och stöd och det tar mycket tid och kraft. Det bästa man kan göra som föräldrar till ett barn med funktionshinder är

att hitta en person som hjälpa till med ansökningar och liknande, exempelvis en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan, sa Anna Lindfors.

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där

A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Skollagen*
- ☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)

Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

- ☒ *Förvaltningslagen, AFL-lagen* om allmän försäkring. (Se särskilt kapitel)

Därutöver finns **LSS**, Lagen och stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”pluslag” som kom 1994, som ersätter Om-sorgslagen som kom 1986. LSS administreras av kommunen.

Om föräldrar exempelvis anser att deras barn behöver personlig assistent i skolan, och inte får det, bör de först och främst ta reda på vad som står i Skollagen om detta stöd. Men det är inte enkelt gjort. Lagarna är inte skrivna så att man direkt kan se vilka rättigheter man har. De är mer resonerande och övergripande och därmed svåra att tolka.. För att förstå vilka rättigheter de innehåller måste man läsa förarbeten till lagarna och domstolsutslag.

Ett ytterligare problem är att man ändrar ständigt i lagarna och inte sällan får dessa ändringar ”dominoeffekt”, andra lagar förändras utan att detta framgår tydligt. Bäst är det om man lyckas skaffa sig en bra kontaktperson som arbetar med de här frågorna, t ex någon person på Försäkringskassan som man alltid vänder sig till.

LSS är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

LSS är avsedd för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet
- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av LSS-handläggaren i kommunen.

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i kommunerna finns informationsbroschyrer om LSS och annat stöd från samhället. RBU, Rörelsehindrade barn och ungdomar har också givit ut en mycket bra informationsskrift om samhällets stöd. Den heter "Rättigheter/möjligheter".

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

Information från försäkringskassan

Handläggare Britt Åkerström 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 (100 750 kr/år, 2007), tre fjärdedels (75 563), halvt (50 375) och en fjärdedels (25 188). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättningen kan utgå maximalt 120 dagar/ år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet, sa Britt Åkerström

Föreningsinformation

Britta Berglund, tillika ordförande i Ehlers Danlos Syndrom Riksförbund, informerade om förbundets arbete.

-Behovet av information om EDS gjorde att vi 1992 bildade Föreningen Ehlers Danlos syndrom. Föreningens uppgift var, förutom att ta fram och sprida kunskap om syndromet till allmänheten och till hälso- och sjukvårdspersonal, också att skapa ett forum för familjer med samma problem, sa Britta Berglund.

Efter ett ihärdigt detektivarbete har föreningen idag 462 medlemmar (slutet av 2006) och fler kommer hela tiden till.

-Vi försöker idag följa forskningen och samverkar med landsting, socialstyrelsen, sjukvården och andra EDS-grupper i det internationella nätverket, för att på så sätt hela tiden ha den mest aktuella kunskapen om EDS.

Förbundet har översatt en engelsk informationsbroschyr om syndromet och tagit fram ett bärarkort som finns på 16 olika språk. EDS-bladet ges ut två gånger/år och kommer i maj och november.

Mer föreningsinformation finns på hemsidan; www.ehlers-danlos.se

Adressen till förbundet är:
Ehlers-Danlos Syndrom Riksförbund
c/o Britta Berglund, ordf
Björkvägen 77, 147 33 Tumba
Tel 08/ 530 394 33

Föreningen har kontaktpersoner i nästan alla län. Namn, adress och telefonnummer till kontaktpersonerna finns på förbundets hemsida.

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

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

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)
Internetadress: www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Arvid Heiberg
Rikshospitalet/Frambu
0027 Oslo
Norge
Tel: 0947-22 86 90 28

Överläkare Eva Holmberg
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Lars Häggblom
Vårdcentralen Gripen
Västra Torggatan 24
651 12 Karlstad
Tel: 054- 61 50 00

Överläkare Hani Hattar
Västerviks sjukhus
Box 601
Tel: 0480- 840 00

Doc/sjukgymnast Eva Beckung
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Sjukgymnast Trine Hansen Blomqvist
Södra Älvsborgs sjukhus, Skene
Varbergsvägen 50
511 81 Skene
Tel: 0320- 77 80 00

Arbetsterapeut Gull-Britt Andersson
Armprotescentrum
S:t Sigfridsgatan 85
412 66 Göteborg
Tel: 031- 343 81 27

Dr Ingemar Söderlund
Dorsum, AB
Askersundsgatan 11
252 50 Hälsingborg
Tel: 042- 24 33 13

Tandläkare Marie-Louise Sellgren
tandläkare Calle Brahm
tandsköterska Lena Gustafsson
logoped Åsa Mogren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Med dr/sjuksköterska Britta Berglund
Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge
141 86 Stockholm
Tel: 09- 585 800 00

Specialpedagog AnnCatrin Röjvik
Damp-konsulent Johanna Björk
sjuksköterska Ann-Marie Alwin
specialpedagog Astrid Emker
socioonom Anna Lindfors
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

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