



## Ektodermal dysplasi/ED

Nyhetsbrev 327

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

Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, vistelsen varar från måndag-fredag. Här får föräldrarna genom föreläsningar och diskussioner ta del av aktuell medicinsk forskning, psykosociala aspekter och få information om olika samhällsinstitutioner. Barnen och deras syskon tas omhand av vårt barnteam och får information som är anpassad efter deras ålder. Syftet är att underlätta barnens och familjernas vardagsliv. Vistelserna blir ett komplement till habilitering och sjukvård.

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

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

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

**Vid denna vistelse är diagnosen Ektodermala Dysplasier.**

Ågrenska har haft vistelser inom denna diagnos 2002 och nu 2008.

Följande föreläsare medverkade under familjevistelsen;

**Nils Annerud**, Sjukhustandläkare, Mun-H-Center  
Kungälv's sjukhus, Kungälv  
**Birgitta Bergendal**, Övertandläkare Kompetenscenter  
**Niklas Dahl**, Professor, Avd för klinisk genetik  
Rudbecklaboratoriet, Akademiska barnsjukhuset, Uppsala  
**Karin Gredegård**, Sjuksköterska, Hudkliniken  
Länssjukhuset Ryhov, Jönköping  
**Helén Kenzler**, Kålleröd, Svenska ED-föreningen  
**Anna Lindfors**, Socionom, Ågrenska  
**Johanna Norderyd**, Övertandläkare Kompetenscenter  
Odontologiska Institutionen, Jönköping  
**Peter Nilsson, Klinikchef**, övertandläkare Käkkirurgi  
Odontologiska Institutionen, Jönköping  
**AnnCatrin Røjvik**, Specialpedagog, Ågrenska  
**Lotta Sjögreen**, Logoped, Mun-H-Center, Hovås  
**Andreas Tallborn Dellve** Verksamhetschef, sjuksköterska, Lyckans  
Backe, Vallda  
**Britt Åkerström**, Utredare Försäkringskassan Funktionshinder,  
Göteborg

#### Övriga

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

**Siv Roberts**, informationskonsulent, Sahlgrenska akademien vid  
Göteborgs universitet, SmågruppsCentrum. Hon informerade om  
deras verksamhet.

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

#### Här når du oss!

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

## Innehållsförteckning

Följande föreläsare medverkade under familjevistelsen;	2
Genetik vid Ektodermal dysplasi/uppdatering från 2002	4
Tand- och munsymptom vid ektodermal dysplasi	5
Barns tänder och inskolning till tandbehandling och profylax	8
Små barn som saknar många tänder och exempel på tandersättningar i olika åldrar	9
Multiprofessionellt samarbete inom tandvården – (en uppdatering från 2000)	10
Hudproblem och omvårdnad vid ektodermal dysplasi	13
Intervju med Saras föräldrar	16
Erfarenheter från Ågrenskas barnverksamhet	18
Erfarenheter från Ågrenskas vuxenverksamhet	20
Familjesituationen och syskonrollen	21
Information från Försäkringskassan	24
Föreningsinformation från Svenska ED-föreningen	27
Samhällets övriga stöd (2007)	28
Länkar	30
Lästips	31
Adress och telefonnummer till föreläsarna	32

## Genetik vid Ektodermal dysplasi/uppdatering från 2002

Överläkare Niklas Dahl, Uppsala Akademiska sjukhus, informerar om genetik (ärflighet) vid ED.

Det finns cirka 200 varianter av ektodermala dysplasier beskrivna idag (2008). Alla varianter beror på en defekt gen och det ger upphov till sjukdomar som drabbar ektodermet (hud, hår, tänder, naglar).

Gendefekten orsakar en utvecklingsdefekt under fosterstadiet. Bara efter ett par dagar efter befruktningen utvecklar embryot tre så kallade groddblad varav ett heter **ektoderm** som senare bildar hud, hår, tänder naglar svettkörtlar, tårkörtlar och i sällsynta fall hjärnan. Det andra bladet kallas **mesoderm** och utvecklas till bl a muskler, blod m.m. och det tredje **endoderm** och bildar bland annat mag-tarmkanalen.

-Den defekta genen vid ektodermala dysplasier behövs tidigt i fosterutvecklingen. Mellan vecka 4 och 8 formas anlagen för de flesta ektodermala vävnader och den perioden är således särskilt kritisk. Om exempelvis tandanlagen inte etableras då så är skadan oåterkallelig.

### Allmän genetik

-Alla våra cirka 100 000 anlag sitter fördelade på 22 par kroppskromosomer och ett par könskromosomer, XX för kvinnor och XY för män. Kromosomerna numreras efter storlek med den största med ordningstalet 1. Var och en av generna utgör mall för tillverkningen av olika äggviteämnen/protein.

Alla celler i kroppen har en cellkärna, utom de röda blodkropparna. I varje cellkärna finns 46st DNA-molekyler, en spiralformad tråd som bildar de 23 kromosomparen. DNA't har en förmåga att kopiera sig själv, vilket är nödvändigt när information ska överföras till nya celler. Den kan också överföra information till cellernas kemiska fabriker där enzymer, äggviteämnen, hormoner, signalsubstanser och genregulatorer tillverkas. Bli det något fel i en enda gen kan man få en allvarlig sjukdom.

-Det är viktigt att biologin får "göra fel", s k mutationer, därför att det ger utrymme för biologisk utveckling. Det är inget ovanligt med defekter i arvsmassan, det bär vi alla på. I olyckliga kombinationer kan de dock leda till sjukdom.

I varje kromosompar finns en kromosom från pappan och en från mamman. Det innebär att spermierna och äggen bara innehåller 23 kromosomer vardera. När ägget befruktats innehåller det således 23 kromosompar. Vid tillverkningen av enzymer och äggviteämnen räcker det ibland att bara den ena genen är verksam, ibland krävs det att båda är verksamma. I konsekvens med detta, räcker det ibland med att en genkopia är felaktig, för att ett barn ska få en sjukdom. Det kallas **dominant nedärvning**. Ibland krävs att genkopiorna från båda

föräldrarna är sjuka för att barnet ska bli sjukt. Det kallas **recessiv nedärvning**.

Ärftligheten vid ED kan vara **X-kromosombunden, autosomal recessiv eller autosomal dominant**.

Vid **X-kromosombunden recessiv nedärvning** har den vanligtvis friska anlagsbärande moderns pojkar 50% risk att ärva antingen moderns friska eller moderns sjuka kromosom. Flickor blir oftast inte sjuka eftersom de ärver en X-kromosom från vardera föräldern och den friska kromosomen i sådana fall vanligtvis dominerar över den sjuka.

Vid **autosomal recessiv nedärvning** är båda föräldrarna friska anlagsbärare där det sjuka anlaget finns på någon annan kromosom än på könskromosomen. I detta fall är risken att föda ett sjukt barn (flicka eller pojke) 25 % vid varje graviditet och risken att föda ett friskt anlagsbärande barn 50 %.

Vid **autosomal dominant nedärvning** räcker det att den ena föräldern har ett sjukt anlag (är sjuk) för att deras barn ska bli sjukt (50 % risk vid varje graviditet).

-Vid alla olika typer av nedärvning kan symtombilden se olika ut. Dessutom är det olika expressivitet (hur sjukdomen kommer till uttryck) beroende på från vilken av föräldrarna barnet har ärvt det sjuka anlaget, se Niklas Dahl. (2000)

Fosterdiagnostik vid ED förutsätter kännedom om var sjukdomsgenen sitter.

-Idag känner vi till gener på kromosom 2 och på X-kromosomen som orsakar ED. I de fall där fostret riskerar att få samma mutation som någon annan i familjen kan vi göra fosterdiagnostik och med viss sannolikhet säga om fostret får sjukdomen eller ej. I övriga fall, där genen inte är känd, kan vi inte ställa någon sådan diagnos, se Niklas Dahl. (2000)

## Tand- och munsymptom vid ektodermal dysplasi

Birgitta Bergendal, övertandläkare/protetiker och Johanna Norderyd övertandläkare/pedodontist, båda vid Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd föreläser om symptom vid ED.

Kompetenscenter vid Odontologiska Institutionen i Jönköping är ett nationellt center för patienter med ovanliga diagnoser inom tandvården. De är en resurs för tandläkare, vårdpersonal, patienter och patientföreningar.

**Bakgrundsfakta**

-Idag vet vi ganska mycket om ED, fler än 190 olika ED-syndrom finns beskrivna, varav hypohidrotisk ED är den vanligaste. För de flesta gäller att den genetiska orsaken inte identifierats. Hypohidrotisk ED kan ärvas X-bundet, autosomt dominant eller autosomt recessivt (mer om detta under rubriken ”genetik”). Den X-bundna formen orsakas av *EDA1*-genen som identifierades 1996, berättar Birgitta Bergendal.

Informationen som följer gäller fortsättningsvis mest hypohidrotisk ED. Vid ED-syndrom, finns förändringar i olika ektodermala strukturer/organ, som utvecklas ur ektodermet. Ektodermet är ett cellskikt, som i fosterstadiet bland annat utvecklas till hud, hår, tänder, naglar, svettkörtlar och andra sekretoriska körtlar. För att diagnosen ED-syndrom skall ställas skall det finnas symtom från minst två av dessa ektodermala strukturer.

Hypohidrotisk ED beskrevs första gången på 1850-talet och kallas även Christ-Siemens-Touraine syndrome. Förekomsten av hypohidrotisk ED uppskattas till 1-7 per 100 000 födda. och kännetecknas av avvikelser i hår, tänder och svettkörtlar. Symptomen kan variera från tydliga avvikelser, som är valiga hos pojkar, till mycket vaga symptom, som ofta förekommer hos flickor. Pojkar med syndromet har ett typiskt utseende med fylliga läppar och tunt gles hår. Avsaknad av tandanlag och avvikande tandform är vanliga symptom vid många ED-syndrom.

**Vad vet vi om mun och tänder vid ED?**

Information om ovanliga diagnoser finns i särskilda databaser som vi har tillgång till samt i vetenskapliga publikationer. Mycket av kunskapen om olika ED-syndrom har framkommit genom information från familjer, kliniska undersökningar, samt egen forskning. Vi har flera projekt på gång, bland annat, ”Orofacial funktion hos personer med ektodermal dysplasi” och ”Delphi-projektet - ett internationellt samarbete om diagnostik och behandlingsplanering av barn med ektodermal dysplasi och avsaknad om tänder. (mer om dessa på Kompetenscentrets webbplats [www.lj.se/oi](http://www.lj.se/oi) ).

-Många barn med ED får sin diagnos först i 1-2 årsåldern och ofta är det vi tandläkare som misstänker diagnosen när de första tänderna kommer väldigt sent och har avvikande form, fortsätter Birgitta Bergendal.

**Mun och tarmsymptom**

Munnen är ett viktigt organ och den har stor representation på den sensoriska respektive motoriska hjärnbarken, det vill säga att mycket utrymme i hjärnan representerar munnens funktioner. Vi använder munnen för att äta, andas, tugga, tala och den är givetvis viktigt för socialt samspel, så det gäller att se till att allt fungerar så bra som

möjligt. Munnen har en komplicerad nervförsörjning vilket ökar risken för skada under utvecklingen.

Barn med ED har en annorlunda tandstatus, de kan sakna tänder helt eller bara ha ett fåtal som ofta är tappformade eller har ett annorlunda utseende. Många av barnen har lite saliv och därför svårt att tugga, svälja och tala. Avsaknad av slemproducerande körtlar i svalget kan ge heshet och i mag-tarmkanalen ge problem med trög mage.. Och många små barn har lätt för att få kräkreflexer och kräks ofta i samband med måltiderna. Kräkningarna verkar dock försvinna med stigande ålder.

Munspray med olja (t ex proxident, finns på Apotek) kan göra det lättare att tala, tugga och svälja Man kan också ta en halv tesked matolja innan maten. Vissa av Birgitta Bergendals äldre patienter fyller sina sprayflaskor med vatten för att lätt kunna fukta munnen.

-Saliven skyddar mot karies, men trots lite saliv brukar patienter med ED ha få hål i tänderna. Kanske beror det på tändernas koniska form och att det är glest mellan dem. Det förekommer dessutom sällan emaljstörning hos personer med ED, säger Birgitta Bergendal.

När det gäller tandanlag så finns det en mängd olika varianter. Med hjälp av röntgenundersökningar kan man förutom befintliga tänder även se tandanlag. Vissa mjölk tänder kan ibland sitta kvar upp till 30-40 års ålder. Men tandläkarna kan inte säga vilka tänder som kommer att sitta kvar och vilka som kommer att ramla ut tidigt. Normalt har vi 28 permanenta tänder och många får även fyra visdomständer.

### **Många besök hos tandläkaren**

-Barnen är mycket hos tandläkaren under hela uppväxttiden och även som vuxna. Så det är bra med tidig tillvänjning och omsorgsfull inskolning till tandvård. Och det är viktigt att barnen aldrig är rädda eller behöver ha ont vid besöken, säger hon.

Barnet och föräldrarna behöver mycket information om de olika behandlingsmöjligheterna både på kort- och lång sikt. Och ofta handlar det om att man både har kontakt med sin allmäntandläkare och ett samarbetsteam av specialister.

-Många barn och ungdomar tror att de vet precis hur de vill ha det med sina tänder under resten av livet och de kan vara mycket bestämda på den punkten. Men min erfarenhet är att den unga vuxne ibland helt ändrar önskemål om antal tänder, bryggor och tandimplantat. Det kan vara bra att föräldrar och tandvårdspersonal är medvetna om detta och är beredd på att stötta och ompröva beslut. För det är mycket viktig att man blir nöjd med sitt utseende och funktionen i munnen, säger Birgitta Bergendal.

## Exempel på kunskapsutveckling om ED

**Vårdprogram** Odontologiskt Vårdprogram *se länklistan*

**Familjevecka och patientförening** Ågrenska och Svenska ED-föreningen [www.svenskaed.se](http://www.svenskaed.se) samt den ED –föreningen i USA NFED, som är den största och har mycket bra information se [www.nfed.org](http://www.nfed.org) . De har tagit fram flera bra broschyrer *se länklistan*

**Utbildning** Internationella ED-Konferenser, nästa är 14-15 maj 2009 se; [www.ed09.eu](http://www.ed09.eu)

**Webbaserad Information** Socialstyrelsens Kunskapsdatabas och Ågrenska

**Forskning och Utveckling** kring diagnostik och behandling

**Internationellt** Samarbete i multicenterprojekt

Så finns ”Filmen om Anton” en berättelse om en liten pojke med ED och vikten av tidig information. En bra film att visa på förskola och skola. Den ligger inte ute på nätet men den finns att låna från svenska ED-föreningen eller från kompetenscentret.

*Pågående projekt vid kompetenscentret/lägger denna info i kortad version kommer finnas på länk och tipssidan i slutet på nyhetsbrevet.*

## Barns tänder och inskolning till tandbehandling och profylax

Johanna Norderyd övertandläkare och specialist inom barntandvård (pedodonti), vid Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd, Jönköping.

Hos barn som inte har ED brukar de första tänderna komma vid 6-8 månaders ålder, det är vanligen framtänderna i underkäken. Det varierar emellertid mycket och det finns också barn som föds med tänder eller får dem först vid ett års ålder. Barn med ED får oftast tänder sent.

-Nya tänder är extra känsliga för karies. Det bästa skyddet ger fluortandkräm som stärker tändernas yta. Använd en tandkrämsklick stor som barnets lillfingernagel på en mjuk barntandborste. Borsta morgon och kväll även om det bara är en enda liten tand, säger Johanna Norderyd.

Det bästa är att dricka vatten mellan måltiderna. Många mellanmål innehåller mycket socker och även sådana nyttiga saker som fruktyoghurt kan innehålla lika mycket socker som Festis, CocaCola och smågodis.

-När de nya kindtänderna kommer upp var då extra noga med att borsta dem, de är svåra att hålla rena. Ibland kan det vara nödvändigt

med plastning av även av mjölkkindtänderna, så kallad fissurförsegling.

### **Bilder och tecknade filmer**

I samband med att barnet skall skolas in hos tandläkaren kan man använda sig av bilder från ett tandläkarbesök för att göra proceduren och instrumenten som kommer att användas vid besöket mer bekanta och mindre skrämmande för det lilla barnet. Man kan också med fördel gå in på Sjukvårdsrådgivningens tandvårdssidor och klicka på ”Till barnavdelningen”. Här finns det flera bra tecknade filmer om hur det är att gå till tandläkaren.

## Små barn som saknar många tänder och exempel på tandersättningar i olika åldrar

Birgitta Bergendal, övertandläkare/protetiker och Johanna Norderyd, övertandläkare/pedodontist, båda vid Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd, Jönköping.

-Har man ett barn med avvikande tandutveckling det vill säga avvikande form, agenesier/avsaknad av tänder och mycket sen eruption/när tänderna kommer upp, så skall man se till att man får en remiss till specialist inom barntandvård (pedodonti= läran om barntandvård).

Om det visar sig vara ED-specifika förändringar och barnet inte redan har en fastställd diagnos så kan man på specialistkliniken få en remiss till en barnklinik för utredning. Man får även information om vårdprogrammet om ED och om patientföreningen.

### **Regelbundna besök**

Det är viktigt med regelbundna besök till tandvården där man kan se över munhygien, kost, fluor, tillvänjning/inskolning, fissurförsegling, och så småningom genomföra en salivundersökning.

### **Pedodontistens ansvar**

Pedodontistens ansvar är;

Tidigt samarbete mellan olika specialister för terapiplanering

Tandbehandling med respekt för barnet

Smärtfri behandling, och vid behov utnyttjande av de anestes- och sederingsmetoder som finns

### **Oral habilitering/åtgärder**

De åtgärder som kan vara aktuella är **ombyggnad av spetsiga tänder** med komposit/plast så de får mera normal form. Detta kan göras på mjölkframtänder från 3-4 års ålder och på permanenta tänder då de brutit fram. Man kan också behöva ta bort mjölk-tänder för att ge möjlighet för permanenta tänder att bryta fram.

När det gäller tandersättningar så finns det **avtagbara proteser** som tas ut till natten. Dessa är ofta bra för de små barnen. De kan vara hela proteser när det helt saknas tänder i en käke eller **delproteser/broar** som fästs på befintliga tänder. En del barn tycker att det är lite jobbigt att vänja sig vid proteserna men med lite tillvänjning så brukar det lösa sig.

När det finns någon eller några mjölk tänder på var sida i käken kan broar gjorda av det fiberförstärkta kompositmaterialet Sinfony fästas på tänderna. Det är extra viktigt att hålla rent runt de fasta broarna så att det inte blir hål i de egna tänderna eller inflammation i tandköttet..

Många gånger får man jobba i olika etapper för att nå ett bra resultat. Skall man till exempel dra ihop tänder för att minska luckor så måste man vänta tills rotutvecklingen är klar för de aktuella tänderna. Tandreglering kan därför ta lång tid.

Ofta får man göra olika typer av tandersättningar vid olika perioder under uppväxttiden. Mer slutgiltig behandling kan ofta inte göras förrän tillväxten i käkarna är avslutad, oftast vid 18-20 års ålder. Behandlingen ser olika ut för olika barn beroende på önskemål och de förutsättningar som finns när det gäller tänder och tillväxtstadium.

## Multiprofessionellt samarbete inom tandvården – (en uppdatering från 2000)

Birgitta Bergendal, över tandläkare/ protetik och Peter Nilsson, docent/ käkkirurg, båda från Odontologiska Institutionen i Jönköping, informerade om multiprofessionellt samarbete inom specialisttandvården.

-Vid Odontologiska Institutionen har vi sedan över 20 år en planeringsgrupp med målsättningen att ge växande individer med speciella behov av protetiska ersättningar bästa möjliga omhändertagande. De insatser som kan bli aktuella bedöms också ur ett långtidsperspektiv och när det gäller barn med ED menas i första hand hela uppväxttiden fram till 20-årsåldern, men även tiden som vuxen, berättar Birgitta Bergendal och fortsätter.....

-När barnen kommer till oss har de ofta mycket stora förväntningar och får vara med och diskutera olika behandlingsalternativ redan på planeringsstadiet. Ett problem i det läget är att få barnen att förstå att de aldrig blir färdigbehandlade, exempelvis blir det ju slitage på tandmaterialet och bittet förändras under hela livet. Det är viktigt att inte lova bestämt vilken metod som skall användas utan att vi skall göra det bästa. Den tekniska utvecklingen går snabbt framåt och det är även lite svårt att förutse vad som händer i munnen. Tänderna bryter

fram vid olika tidpunkt och käkarna tillväxer fram till ca 20 års ålder. Allt detta spelar stor roll för vilka åtgärder man väljer att göra vid olika tidpunkter.

Det finns flera olika skäl att ersätta saknade tänder med konstgjorda tandersättningar på barn, bland annat för att förbättra utseendet, tuggförmågan och talet. Det är också viktigt ur psykologisk synpunkt att under hela uppväxttiden ha tänder som man är nöjd med. I den grupp tandläkare som behandlar barnet ingår därför många olika kompetenser, såsom allmäntandläkare och specialisttandläkare i barntandvård, tandreglering (ortodonti), oral protetik och käkkirurgi.

### **Viktigt med flexibla och unika lösningar**

Ofta sker diskussionen vid möten med hela gruppen av specialister genom att man diskuterar lämpliga behandlingar utifrån röntgenbilder, foto och modeller av käkarna. Samma patient tas upp vid återkommande möten under uppväxttiden. Det kan finnas skäl att hela gruppen tandläkare träffar patienten och föräldrarna för att diskutera behandlingsalternativen och ge tillfälle för frågor, synpunkter och önskemål om behandling i olika skeden av uppväxten.

-Vid sådana tillfällen följer man inte några standardscheman. Behandlingen anpassas till individen och då tas hänsyn till de önskemål och förutsättningar som finns. Gruppen ansvarar gemensamt för en helhetssyn på den orala habiliteringen. Målet är att skapa kontinuitet och samordning i planeringen samt i besluten om olika behandlingsinsatser. På det sättet försöker vi utnyttja olika kompetenser optimalt.

När det gäller barn som saknar många tandanlag är det särskilt viktigt att vara rädd om de tänder som finns. Så de behandlingsmetoder som används för att ersätta saknade tänder inriktas på att bevara den tandsubstans som finns. Traditionell behandling, där man slipar ner tänder, används idag i stort sett inte på barn. I behandlingen bör ingå profylax/förebyggande åtgärder för att undvika kariesskador och tandköttsinflammation.

-Många gånger har vi att göra med barn som aldrig behövt "laga tänderna" och därför saknar erfarenhet av tandbehandling. Detta innebär att de måste vänjas försiktigt vid all behandling så att de blir vana tandvårdspatienter, eftersom de kommer att behöva gå förhållandevis mycket till tandläkare under hela sin uppväxttid. All behandling av barn ska syfta till att vara smärtfri och idag finns olika metoder för att uppnå detta.

För barn med ED finns inga standardbehandlingar. Därför är det viktigt att de olika specialisterna i gruppen får tillgång till så mycket kunskap om det enskilda barnet som möjligt. Önskemålen om tandersättningar varierar med barnets mognad och är därför olika under olika tidsperioder.

-Som protetiker funderar man tidigt på vad man vill uppnå med den slutgiltiga behandlingen. Hur ska det permanenta resultatet se ut? Ofta är det inte aktuellt med den slutgiltiga behandlingen förrän tillväxten är avslutad och då kan långtidstemporära ersättningar behövas, så att barnen är nöjda med sitt utseende under så stor del som möjligt av uppväxten, sa Birgitta Bergendal. (2000)

### **Implantatbehandling vid ektodermal dysplasi**

Peter Nilsson berättar mer ingående om implantatbehandling.

-Redan Mayaindianerna gjorde konstgjorda tänder och på den tiden var det snäckskal som användes. Det verkar ha varit ett riktigt bra material, för i 3000-åriga skelettlämningar som hittas vid utgrävningar kan man se dessa implantat som fortfarande sitter fast i käkarna, berättar Peter Nilsson.

Men i modern tid är det Professor Per Ingvar Brånemark som för 40 år sedan upptäckte titanets unika förmåga att växa fast i ben, så kallad osseointegration. Det beror på att kroppen accepterar titan som kroppseget, det är biokompatibelt.

#### **Vad är implantat?**

”Tandimplantat är skruvar av titan som opereras in i käkbenet. Skruvarna kallas på fackspråk för fixturer och fungerar som fasta stöd i käken. Till skruvarna ansluts små rör eller pelare som sticker upp ur tandköttet. Rören kallas distanser. På dessa pelare kan sedan en ny konstgjord tand eller en rad nya tänder fästas. Titan är en metall som går bra ihop med kroppens vävnader”. *Klipp från Sjukvårdsrådgivningens webbplats.*

De allra flesta barn med ED saknar flera tänder både bland mjölkttänderna och de senare permanenta tänderna och de som finns är ofta små så kallade tapptänder. Detta kan man avhjälpa genom att operera in fixturer/titanskruvar. *Det är endast aktuellt före 20-årsåldern om alla eller nästan alla tänder saknas.* De få mindre barn, 6-12 år, som hittills behandlats med implantat i Sverige har saknat alla tänder i underkäken. De har sedan fått avtagbar så kallad täckprotes som knäpps fast på implantaten. Protesen kan lätt tas ur munnen vid rengöring och vid justering hos tandläkaren. I överkäken måste tillväxten avvaktas och behandling med implantat är i allmänhet inte aktuell förrän i övre tonåren.

#### **Prognos**

Prognosen för att installera implantat på barn med ED är god, men förutsättningarna är svårare och kräver noggrann planering och att största möjliga hänsyn tas att optimera det kirurgiska ingreppet och eftervården. Tandlösa barnkäkar har mindre benvolym. Vi rekommenderar att patienterna inte får implantat inopererade i underkäken förrän tidigast vid 6-årsåldern, då tillväxten från mitten av

käken är avslutad. Vid behov av tandersättningar tidigare kan man överväga behandling med avtagbara proteser från ca 3 års ålder.

### **Varför lossnar implantaten på dessa barn?**

Det är riktigt att en sammanställning av resultaten av de få barn som hittills behandlats med implantat i Sverige visat att de få barn som behandlats har förlorat oväntat många implantat

-Vi tror inte att små barn med ED har annorlunda käkben än andra. Vi tror mer det handlar om att det är små käkar och att det kan göra att man borrar i det hårda ytliga benet. Om benet är väldigt hårt kan värmen bli för hög när man borrar i skruvarna, vilket gör att bencellerna dör och implantatet därför inte kan växa fast. Därför skall man överväga noga om man skall avvakta tills barnen är lite större, kanske 8 år innan man opererar in implantat i underkäken, svarar Birgitta Bergendal

*Vill du veta mer om implantat gå in på [sjukvårdsrådgivningens](#) webbplats, klicka på tänder, sedan på konstgjorda tänder och tillslut implantat.*

## Hudproblem och omvårdnad vid ektodermal dysplasi

Karin Gredegård, sjuksköterska, Behandlingsenheten. Hudkliniken, Länssjukhuset Ryhov, Jönköping

Hon berättar om huden, dess skötsel och även psykosociala aspekter som påverkar vår hud och vårt välbefinnande.

-Jag håller regelbundet i en eksemskola på vår hudklinik, där brukar jag fråga -Vad har man huden till egentligen? En gång var det en liten pojke som svarade "Den har man för att bli brun och vacker". I dagens samhälle är det extra jobbigt att ha problem med huden, vi är så fixerade vid yttre skönhetsideal, överhygienisk livsstil och hög standard. Dessutom påverkas vi av miljöfaktorer runt omkring oss, säger Karin Gredegård.

### **Huden - Kroppens största organ, här de viktigaste funktionerna:**

- Skydd mot omvärlden (yttre skador)
- Reglera kroppsvärme
- Fungerar som ett stort sinnesorgan som kan känna kyla, värme, tryck, beröring och smärta. (la till detta från sjukvårdsuppl)
- Hindra kroppens vätskor att läcka ut
- Lagra reservnäring i form av fett
- D-vitaminmottagare (från solljus)

Huden har en yta på nästan två kvadratmeter och delas in i tre lager; överhud, läderhud och underhud. Huden består av vätska och fett i

relation med varandra, blir det obalans i förhållandena uppstår en störning i hudbarriären och det kan ge upphov till bland annat eksem det vill säga inflammation i huden. Symptom på detta är torr hud, klåda, rodnad, knottor, vätskande blåsor och infektioner. Andra saker som påverkar huden är ärftlighet, sinnestämning och stress. Den friska huden kan liknas vid ett intakt gladpack som skyddar mot yttre smuts. Har man en störning i hudbarriären så kommer det både in smuts och läcker ut för mycket vätska. [Läs mer på sjukvårdsrådgivningen sida](#), se även länkar och tips längst bak i nyhetsbrevet.

### **Hur sköter man huden vid ED?**

Huden vid ED är oftast tunn ibland skör, ljus, slät och torr, detta på grund av avsaknad av talgkörtlar och brist på svettkörtlar. Många får även eksem. Att sakna svettkörtlar kan vara livshotande om huden blir överhettad. Så det gäller att vara noggrann med sin skötsel av huden. Här följer några av råden som Karin tog upp under föreläsningen;

#### **Att tänka på vid torr hud**

Begränsa dusch och bad, att duscha varje dag är alldeles för mycket om man inte måste på grund av idrottsaktiviteter och tungt kroppsarbete.

-Undvik tvål och använd produkter som är återfuktande. Det går även att använda mjukgörande krämer istället för tvål. Och man behöver inte vattenbegjuta hela kroppen varje gång man tvättar sig, utan istället rengöra sig där man tycker det behövs. Bara vattnet torkar faktiskt ut huden, säger Karin Gredegård.

-Jag tror inte att huden anpassar sig och återfettas snabbare om man duschar oftare. Däremot kan jag hålla med om att hud som precis tvättats är mer mottaglig för mjukgörande krämer, vilket ju är rätt praktiskt, säger hon.

#### **Behandling mot inflammation och torrhet**

Det finns mjukgörande - krämbaser i olika fettgrad varav lotion är mest vanlig bland vuxna.

- Salva                      100 % fett
- Fetkräm                  ca. 70 % fett
- Kräm                      ca. 25-30 % fett
- Lotion                    ca. 8-10 % fett

För att få dessa på recept behöver det vara beredningar och fuktighetsbevarande tillsatser i annars räknas det som egenvård.

Beredningar som förekommer är;

- Karbamid, urinsyra som kan svida. Efter två –tre veckor har huden vant sig. Inte alltid bra för barn av den anledningen.
- Propylenglukol, även bakteriedödande
- Salicylsyra, avfällande

- Jag rekommenderar Decubalkräm, den är lätt att få bort med vatten därför går det bra att ha den som tvålkräm, istället för tvål, även i hårbotten. Men prova olika mjukgörare och se vad som passar ert barn bäst. Kanske kan det även vara värt att prova en eksemskola om barnet har stora problem.

### **Lokala steroider**

-De flesta som jag möter tycker att steroider/kortisonkrämer har en negativ klang och vågar inte använda dem. Men vi på Hud menar, att har man fått den utskrivna av sin doktor då finns det anledning till det och då är det ok. Det man däremot skall tänka på är att det är viktigt med smörjschema och nedtrappning av kortisonkrämer.

### **Övrig behandling**

Klapptorka huden istället för att gnida den torr. ”Skavsårsplattor” kan användas som hjälpmedel vid behandling av irriterande eksem, får förskrivas som hjälpmedel. Har två syften dels att barnet inte skall riva sönder sig och även att de sitter upptill en vecka och det går att duscha med dem.

### **Psykosociala aspekter**

- Att ha bra insmörjningsrutiner är lika viktigt som att borsta tänderna. Man bör leta rätt på bra tillfällen som exempelvis insmörjning vid Bolibompa.
- Se över hur man lever med stress, en viktig faktor.
- Informera skola och dagis, det finns minst två tre barn i varje dagis grupp som har hudproblem. Det ger ökad livskvalitet för barnet om det även funkar med insmörjningsrutinerna på dagis och skola. Det kan vara lika viktigt som att ta medicin i form av tabletter, så stå på er föräldrar, uppmanar Karin,
- Låt barnet fixa själv med insmörjning eller kanske passa på när barnen sover.

De flesta med eksem mår bättre på sommaren. Det hänger samman med solen, de salta baden och luftigheten. Det är mer infektioner under vinterhalvåret.

### **Varför är många gråa i armhålor, armbågar, knän och fotsulor?**

-Förmodligen beror det på en ökad keratinisering; ökad ansamling av döda hudceller. Olja kan vara bra att lösa upp dem med eller ett bad. Det är alltså inte smuts.

-Se till att få bra kontakt med läkare och sjuksköterska som kan hud, avslutar hon.

## Intervju med Saras föräldrar

Till Ågrenskas Hypohidrotisk Ektodermal dysplasivistelse kommer Sara 7 år och hennes mamma Sandra och pappa Martin. Vid intervjun är bara Martin med.

-Redan när Sandra var gravid tog vi kontakt med sjukvården för att få reda på hur stor risken var att barnet vi väntade skulle få samma ED-diagnos som jag har, berättar Martin.

-Vi fick då reda på att det var en flicka och att risken för att hon skulle födas med ED-syndromet var 50%. Så vi var ganska inställda på att det skulle bli så. Och eftersom jag själv har ED så visste jag en hel del om vilka problem hon kunde tänkas få, fortsätter han.

När Sara föddes kunde man inte se på henne om hon hade ED eller ej. Däremot strulade det en hel del med amningen till en början. Inte så att hon inte kunde suga utan att hon verkade ha svårt att tåla bröstmjölken och fick ont i magen. Genom en utredning kom man fram till att Sara var allergisk mot komjölksproteinet och om Sandra ville fortsätta att amma så skulle det innebära att hon var tvungen att lägga om hela sin kost och utesluta allt med komjolk, vilket hon gjorde.

### **Att smörja in en jobbig process**

Sara har inte haft det så jobbigt hittills. För närvarande verkar det som hon endast har lättare hudproblem och bör smörjas in helst två gånger om dagen, men det blir oftast bara en gång på kvällen.

- Hon gillar inte att bli insmord, tycker det är kladdigt och har ännu så länge ingen större lust att göra det själv. Vi har inte fått möjligheten att prova olika sorters hudlotion och salvor så som vi hörde i går att man erbjuder patienterna på vissa hudmottagningar. Det låter ju väldigt bra att kunna få prova sig fram. Vi har bara fortsatt med det vi fick utskrivet från början. Kanske kan vi hitta något annat märke som fungerar bättre för Sara och gör att hon tycker det är ok att smörja in sig även på morgonen, säger han.

När det gäller bad och dusch så blir det bara någon gång i veckan, allt för att inte torka ut huden. Martin själv utmanade sin torra hud och har idag flera tatueringar på kroppen.

- Det gjorde inte ondare på mig än andra tror jag och de har behållit sina konturer och inte flutit ut som jag befarande att de skulle göra. Tatueraren tyckte dock att huden kändes lite annorlunda att jobba med, säger Martin.

### **Tänderna det stora problemet**

Sara verkar inte sakna förmågan att svettas, utan svettas lite diskret, så det fungerar bra med fysisk aktivitet i skolan och på fritiden. Och hennes hår är bara lite tunnare fläckvis på huvudet. Hennes stora problem har istället varit tänderna. De kom som de skulle men lite mer sporadiskt. De var konstiga i formen men inte helt spetsiga. Hon har egna tänder i både över- och underkäke men de är glest placerade. Via röntgen har man sett att hon verkar ha anlag för 7-8 permanenta tänder, tillräckligt många och lagom utspridda för att kunna fästa framtida broar.

Till en början brydde hon sig inte om att hennes tänder inte såg ut som andras. Men vid fem års ålder ville hon att hennes leende skulle se mer ut som de andra barnens.

- Vi bestämde att det inte skulle vara lösa tänder utan att det var viktigt att göra broar som limmandes fast mellan hennes mjölkttänder. Jag har ju själv fått provat så många olika varianter och kommit fram till att fasta tänder är helt klart det bästa. Så jag ville att hon skulle slippa mycket av de besvär som jag hade haft som liten.

### **Nya tänder till både glädje och sorg**

-Hon blev störtnöjd över de nya tänderna och på förskolefotot den hösten så ler hon brett och stolt rätt in i kameran. Det blev en ny identitet för henne, dessa tänder och detta vackra leende. Tyvärr har broarna vid ett par tillfällen ramlat ut, både då hon ätit något men även en gång på bussen helt av sig själva. Och detta trots att vi varit hos en av landets skickligaste tandvårdsspecialister, säger Martin.

Det har blivit många besök hos tandläkaren och varje ingrepp har föregåtts av lugnande premedicinering med Dormicum, lustgas och andra preparat.

- Hon har även sövts en gång, men när hon vaknade upp efter den så mådde hon otroligt dåligt och var alldeles vild och konstig. Hon har även reagerat med att "tända snett" på den vanliga premedicineringen. Så nu har vi jobbat med att försöka klara detta utan mediciner och bara hålla handen. Det har faktiskt gått riktigt bra. Sara har lätt för att ta in information och är även väldigt verbal, detta har gjort att hon successivt kunnat berätta hur hon vill ha det vid tandläkarbesöken.

Martin minns alla sina tandläkarbesök med vanda. Vissa perioder var han där jämt och ständigt. Till en början var hans mamma med vid besöken, men när han blev äldre kände han att han ville gå själv, det var något han var tvungen att genomlida, helt enkelt. Dessutom började det bli svårt för hans mamma att ständigt gå ifrån jobbet för att följa med.

- Jag får jobba mycket med att inte överföra alla mina egna negativa känslor och erfarenheter på Sara. Istället försöker jag tänka på vilken

fördel hon har som har mig med all min kunskap och erfarenhet om ED. Vi behöver inte få råd om hur mycket hon kan sola eller andra vardagliga saker som annars kan skapa osäkerhet vid en diagnos som ED.

Själv hade han som ung patient en ovanlig tur och fick en barnläkare som engagerade sig mycket i honom och hans problem. Under hela uppväxten fick han all hjälp han behövde och hon samordnade även besök till andra specialister. Ett litet krux dock var att han titt som tätt i gengäld fick ställa upp som ”skyltdocka” och förevisas på konferenser och utbildningsdagar.

### **Många olika kontakter, saknar samverkan**

- När det gäller Sara har det varit uppförsbacke hela vägen. Vi har haft så många olika kontakter. Jag önskar att det fanns någon koordinator på sjukhuset som kunde hjälpa oss familjer med ökade vårdbehov, hjälpa oss att samordna. Idag har vi ingen att luta oss mot. När vi skulle hit till Ågrenska var det ingen som kände ansvar och kunde tänka sig att hjälpa till med finansieringen. Vi fick istället en remiss till genetisk utredning, något vi önskat oss länge.

Martin förstår att hans dotter kommer att ha andra problem än han har haft och har, på grund av sin ED, eftersom hon är flicka och en dag kommer att bli en ung kvinna. Under vistelsen här har de mammor som själva har ED delat med sig av sina erfarenheter med amningsproblem och om underlivsbesvär i form av torra slemhinnor och vad det medför, förlossning problem samt om det trixiga med tunnhårighet och peruker. Dessa saker nämns sällan eller rent av aldrig i litteraturen och finns inte ens med i behandlingsrekommendationerna för ED.

Familjen är inte med i ED-föreningen ännu men de har börjat inse att det kan bli bra för Sara att i framtiden ha kompisar att tala med som har förståelse för allt som livet med ED för med sig, allt som det krävs livserfarenhet för att på djupet förstå.

- Det syns väldigt lite på Sara att hon har sin diagnos och även om vi har pratat om det så har hon nog inte riktigt tagit det till sig det och eftersom hon inte har haft en massa frågor än har det heller inte känts viktigt. Men i morse sa hon till mig ”pappa vet du vad, jag har något som kallas ED”. Jag tror att veckan här har satt igång nya processer inom henne. Kanske rent av att hon fått ett stänk av en ny identitet, säger Martin.

## Erfarenheter från Ågrenskas barnverksamhet

AnnCatrin Röjvik, specialpedagog på Ågrenska berättar hur barnteamet planerar och arbetar inför en familjevistelse.

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

Sedan lägger de upp ett program som både utgår från generell specialpedagogik men också är anpassat efter den aktuella diagnosen och de specifika konsekvenser barn med diagnosen lever utifrån. Med hjälp av denna information formas också mål och metod. Metoden blir att tillrättalägga aktiviteter utifrån barnens förutsättningar att lyckas och målet är att barnen skall bli så delaktiga som möjligt.

### **Dessa mål uppnås genom;**

#### **Lekar som stärker självkänslan;**

-Utifrån sagor/litteratur/film/dockor pratar vi tillsammans och får bekräftelse på olika känslor. Diagnosbarnen och syskonen tar del av andras erfarenheter och upplevelser och kan identifiera sig med dessa. Vi gör samarbetsövningar och gemensamma lekar där var och en deltar på sina egna villkor. Allt detta leder till en positiv förstärkning.

- Varje dag möter barnen Kalle kanin, som sover i sin låda är orolig för hur det skall bli att möta alla dessa nya barn. Han frågar vad de heter och hur gamla de är, att ta bort oron de har för att komma hit. Vi tar upp det som barnen själva undrar över. Ibland har han olika saker i lådan som bygger på lekar som gör att barnet känner att de lyckas.
- För de större barnen använder vi ett samtalsspel, i spelet finns det kort med olika rubriker som man får dra t.ex; ”Vad är värst för din självkänsla”? Det finns också kort med humörsfrågor och frågor om respekt.
- Sagor; boken om Pricken har vi gjort som rollkort, Jonatan på måsberget, Örjan den höjdräddade örnen. Böcker som kan vara bra för att locka fram samtal om hur man känner sig inombords.
- För de större barnen ger vi mer medicinsk information om diagnosen mm, det behövs att barnen får upprepade information i livets olika steg. Man har olika behov beroende på åldrar och personlighet.

#### **Insikt i och kunskap om den egna diagnosen**

-Det är viktigt att bidra till deras egen insikt i och kunskap om funktionsnedsättningen.

#### **Fysiska aktivitet**

-Sedan försöker vi ta hänsyn till barnets/ungdomens behov av fysisk aktivitet. Vi anpassar aktiviteterna så att de växlar mellan mer eller

mindre fysisk ansträngning, med tanke på kroppens värmereglering och vi lägger även in pass med vila under dagen.

## Erfarenheter från Ågrenskas vuxenverksamhet

AnnCatrin Röjvik, koordinator, Vuxenverksamheten, Ågrenska

AnnCatrin berättar om våra vuxenvistelser för personer med ovanliga diagnoser som startade 2005. Året 2007 var så en vistelse för vuxna med olika hudsjukdomar bland annat med ED.

-På en vuxenvistelse går den första dagen går ut på att inventera vad som ger en kraft och styrka vad som kan bli och är hinder i det dagliga livet. Föreläsarna bygger sedan sina föredrag kring det som man tagit upp den första dagen.

Man genomför också fokusgruppsintervjuer där man tar upp skola, utbildning, arbetsliv, samhällets stöd, vardagsrutiner, sömn och återhämtning. Även fritid, egen tid, socialt liv och hur familjelivet fungerar diskuteras.

### **Vid vuxenvistelsen med hudsjukdomar däribland ED;**

Här följer valda delar av det som kom fram vid ovan vuxenvistelse.

När det gällde **skola och utbildning** så framkom vikten av öppenhet och information. Bemötandet hade varit lite olika och andras okunskap om diagnoserna och vad det som gav upphov till problem, men annars så var minnen mest positiva.

**Yrkesval** inom gruppen varierade, några som jobbat inom hälso- och sjukvården hade fått sluta på grund av problem torra händer och infektioner i huden vid flitig handtvätt.

Andra tyckte att de redan från början fått välja bort vissa yrken och de flesta tyckte det var bra med flexitid så att man kunde anpassa jobbet efter dagsformen.

### **Sjukvårdens bemötande**

Flera tyckte att det var jobbigt att vara ett "Skyltexemplar" och menade att man inte alltid behöver vara med och ställa upp på detta. De flesta hade heller ingen speciell läkare som de fick hjälp av, utan de sprang mellan olika specialister. Några hade fortfarande en bra barnmedicinklinik som var som spindeln i nätet.

### **Tips och svårigheter**

- Hudfjäll och salvor gör att tvättmaskinen slammar igen, fler tvättar ökad i kostnader något som är viktigt att ta upp vid ansökan om vårdbidrag och extrakostnader.

- Vattenmadrass med reglerbar temp.
- Hink med kallt vatten vid sida av exempelvis fotbollsplanen, i den lägger man flera t-shirtar att byta med.
- Eller vattenflaska med kallt vatten som man håller över sig och byter till torr T-shirt.
- Amning; dels kan barn med ED ha svårigheter att suga på grund av deformerade käkar/avsaknad av ben i käkarna och dels kan mamman med diagnos ha stora svårigheter att amma på grund av att mjölkkörtlarna inte fungerar normalt. Det är mycket viktigt att inte ge dessa mammor skam över att amningen inte fungerar.
- Klor i badbassänger irriterar hud och ögon.
- Saltvattenbad är jobbigt till en början men sedan blir huden bättre.
- I badhuset tyckte vissa att det var svårt att exponera sig för andra. Och några, framför allt kvinnor, som använd sig av peruk tyckte att det bara var att lägga peruken i skåpet och simma på. Medan andra fördrog att simma tantsim med peruken på.
- Att dölja saker som man tror skall störa andra som sina naglar och händer.

## Familjesituationen och syskonrollen

Andreas Tallborn, verksamhetschef, sjuksköterska, Lyckans backe Vallda

-Det finns kraft i ordet syskonskap. Syskonskap rustar oss för socialt umgänge i livet även utanför familjen. Ett syskon är en motbild och någon att mäta de egna förmågorna gentemot. Att få ett syskon med funktionsnedsättning innebär att detta blir annorlunda, man kan inte mäta sig med varandra på lika villkor, säger Andreas Tallborn.

Andreas har under många år jobbat med och forskat kring hur det är att vara syskon till någon med funktionsnedsättningar. Och hur speciella den omvärld är som de lever i.

- Under våra studier har vi fått många och ganska lika frågor från syskonen oavsett deras syskons diagnoser. Alla tycker det är viktigt att få prata om sitt syskonskap och det dilemma som det innebär. Och det vi sett är att barnen/ungdomarna ofta har stora kunskapsluckor om sitt syskons diagnos. Föräldrarna förmedlar inte alltid det som barnen behöver och vill få veta och de sållar för mycket i informationen.

### **Den längsta relationen**

Syskonskap kan bli den längsta relationen i familjen. Den har betydelse för utveckling av de sociala förmågorna, är en källa för socialt stöd och har stor betydelse för självkänsla och identitet.

Alltifrån de små sakerna som ”vem som får mest i saftglaset” till känslan av samhörighet med sitt syskon, framför allt när föräldrarna inte är med, är betydelsefulla. Och syskon har koll på varandra även på håll i skolan, det ger trygghet.

När de upptäcker att deras syskon inte har samma möjligheter blir det ibland svårt att balansera förhållandet mellan hänsynstagande till ett syskon som inte kan tävla på samma villkor, ens egna behov och att få sin syster eller bror att må bra.

### **Många förhållanden spelar in**

Ålder, utvecklingsfas och individuella förhållanden hos syskonen spelar stor roll.

Även funktionsnedsättningens uttryck, det verkar vara lättare att ha ett syskon där funktionsnedsättningen syns exempelvis när man är rullstolsburen, eller har en välkänd diagnos där omgivningen redan har kunskap om det, som vid Downs Syndrom.

Föräldrarnas välbefinnande med sig själva och varandra spelar också roll, lika så familjens sätt att hantera situationen samt den sociala miljön familjen befinner sig i. Om föräldrarna dessutom har koll på läget då känner syskonet att de kan slappna av, säger han.

### **Syskonens dilemma i familjen.**

-Till en början ställde vi frågan ”vad ser ni för problem med att ha ett syskon som...” ända till det en dag var en tjej som sa ”detta är inget problem utan ett dilemma där det inte finns någon löning utan det gäller att gilla läget” alltså hitta ett sätt att hantera det på.

Tankar som kommit fram, vissa upplevs jobbiga andra känns viktiga;

- Att bli sedd, ta eller få plats och tid är viktigt.
- Att ha lite underordnad roll på grund av snedfördelning av uppmärksamheten är lätt att förstå intellektuellt, men känns ändå jobbigt. Man får jobba på att hitta känslan av att det ändå är ok.
- Viktigt att föräldrarna bjuder in syskonet i nya händelser och eventuella problem. Detta underlättar för syskonet så att det kan hjälpa till bättre och ger en känsla av delaktighet. Men det är också skönt att ibland slippa hjälpa sitt syskon.
- Att bli uppskattad i det man gör även om det är lite, att någon ser att man försöker dra sitt stå till stacken.
- Att förstå vad som händer och att bli förstådd.
- Att få vara ett barn ibland, man måste så tidigt förstå ganska mycket man blir vuxen i förtid och förväntas alltid vara förnuftig. ”När farmor och farfar passar oss måste jag som storasyskon berätta hur allt ligger till, ta mamma och pappas roll”.

- Att ha integritet, ha sina saker ifred och få vara ifred. Det är svårt att inte alltid ge efter för sina syskon efter som de ju har det svårt.
- Att ha kompisar hemma kan vara klivet, kanske man får frågor som man inte kan förklara. Barnen vill ju vara lojala och kunna berätta korrekt. Ibland är det svårt att veta vad man får berätta och vad man inte bör tala med andra om.
- Att kunna prata om funktionsnedsättningen och våga fråga saker som ”kommer jag få ett barn med detta?”.
- Det är viktigt att även ha någon att vända sig till om man har frågor som man tycker är svåra att ställa till sina föräldrar.

### **Skam och skuld känslor;**

”Varför fick mitt syskon just detta och inte jag”, man känner skam och orättvisa. Och blir allt för involverad i andras känsloliv, man blir ett språkrör för hela familjen. Barnen har dock oftast koll på hur man skall hantera detta.

### **Stödjande villkor och välbefinnande**

- Rättvisa och förklaring till orättvisa är viktigt, ”Vi kan inte gå på Liseberg för det är för varmt idag för stora syster”. Det hjälper upp orättvisan. Det kan också vara bra att tvingas till delaktighet, ”Mamma och pappa litar på mig jag är duktig”.

Andra tänkvärda kommentarer är ”Pappa och mamma strävar hela tiden efter att allt skall vara som hos alla andra. Men det är skitsnack, det kommer aldrig att bli så, det kommer alltid att vara annorlunda hemma hos oss, men det är ok”.

-I vårt forskningsmaterial kunde vi se tre större grupper för hur man hanterar dilemman av krav, bekymmer och omsorg, säger Andreas Tallborn.

Han förklara att det måste råda en balans mellan dessa tre grupper; egenomsorgen, familjeomsorgen och syskonomsorgen. Egenomsorgen växer när man bli mer självständighet, familjeomsorgen blir en tvåvägskommunikation med positiva förtecken om man får mer förståelse och syskonomsorgen kan bäst vårdas om man bara emellanåt får axla ansvaret.

Ibland måste syskonet kunna se att ”detta är inte mitt problem” det är någon annans.

För de som hela tiden försöker se allt ur allas perspektiv blir det ganska stressigt även om det ger kunskap om de övriga familjemedlemmarnas behov. Det gäller axla lagom mycket ansvar och stötta lagom mycket och att inte byta plats med föräldrarna.

- Det verkar som att om man tidigt och kontinuerligt får kunskap, kan man lättare bilda sig en helhetsbild av hur allt ligger och får då bättre

redskap för att balansera sitt liv mellan de tre omsorgsbehoven och en möjlighet att välja var ens insatts krävs.

### **Kunskap viktig**

Kunskap ger makt och botar maktlöshet, ger bättre självkänsla och redskap att hantera olika situationer med. Saknar man däremot kunskap skapar man sig en bild som ofta är värre och mer destruktiv än den som är sann. Det är till exempel bra att barnen får träffa syskonets läkare och får följa med på undersökningar och behandlingar. Kunskap ger möjlighet att se syskonet bakom diagnosen.

- Ge upprepad information efter barnets utvecklingsnivå, även små barn behöver få veta. Och ge information som håller ett tag. Många syskon söker kunskap via nätet men Internet är inte alltid bra, allt som finns där är inte ämnat för små syskon, kolla vad de vet, uppmanar Andreas Tallborn.

### **Syskonsamtal**

-Det finns 50 miljoner barn som har syskon som har funktionsnedsättningar, så det är egentligen inget ovanligt. Men det vi har sett är att syskonsamtal i grupp ändå är jätte viktigt. Här kan man få ta upp det som man aldrig skulle göra någon annanstans, dela erfarenheter och göra reflektioner. Se nya lösningar. Här hör tankar om bland annat orättvisa, skuld och sorg hemma, här tas det väl omhand och se med respekt. I syskongruppsamtalen får man en välbehövlig bekräftelse och förståelse för de dilemman man lever i.

### **Positiva förebilder**

- Vi har sett att 60 % av de syskon som vi träffat i årskurs 9 skriver sitt specialarbete om sitt syskons diagnos. Det säger en hel del om deras engagemang och kunskapstörst. I studier gjorda i USA har man sett att ungdomar som har syskon med funktionsnedsättningar får en erfarenhet och ett perspektiv på livet som gör dem smidiga och flexibla och att de lättare får anställning och även har lättare för att studera.

## Information från Försäkringskassan

Britt Åkerström, handläggare, Försäkringskassan Göteborg

Informerar om vilket stöd familjer med funktionshindrade barn kan få från Försäkringskassan. Inledningsvis lämnas information om den nya organisationen "Försäkringskassan Sverige". Försäkringskassan håller på med en stor omorganisation, alla skall få samma service och direktiv. Tanken med omstruktureringen är att modernisera och möta ny teknik samt kundernas nya krav. Bland annat utvecklas

Internettjänsterna. Man räknar med att allt fler ärenden enbart eller delvis hanteras via nätet.

### **Stöd för funktionsnedsatta**

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

### **Din ansökan**

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

### **Vårdbidrag och merkostnader**

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

Exempel på merkostnader;

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

### **Vårdbidraget består av fyra olika nivåer (2008),**

- $\frac{1}{4}$  - 2 135 kronor per månad
- $\frac{1}{2}$  - 4 271 kronor per månad
- $\frac{3}{4}$  - 6 406 kronor per månad
- $1/1$  - 8 542 kronor per månad

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

### **Avslag och omprövning**

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

**Bilstöd**

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

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

**Assistansersättning**

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

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

**Personlig assistans till barn**

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

**Tillfällig föräldrapenning/TP**

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

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov som ger rätt till vårdbidrag.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig sjukdom och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

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

**För unga vuxna gäller;****Aktivitetsersättning**

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

**Handikappersättning**

- Från och med juli de år man fyller 19 år
- Behov av hjälp av annan i den dagliga livsföringen så som personlig omvårdnad, av- och påklädning, matlagning, hushållsarbete
- Merutgifter
- Skattefri ersättning

För mer information gå in på [www.forsakringskassan.se](http://www.forsakringskassan.se)

**Föreningsinformation från Svenska ED-föreningen**

Helén Kenzler, Göteborg

-Svenska ED-föreningen bildades 27 november, 1999 i Jönköping. Föreningen har idag (2008) ett trettiotal aktiva medlemsfamiljer och ett femtontal stödmedlemmar. En av våra viktiga uppgifter är att kontinuerligt bevaka vad som händer medicinskt inom ED-området. Föreningens syfte är även att bevaka och tillvarata medlemmarnas individuella och gemensamma intressen knutna till diagnosen, berättar Helén Kenzler.

**Hemsidan**

Föreningen har en hemsida [www.svenskaed.se](http://www.svenskaed.se) med information om vad som pågår inom föreningen, en sida med frågor och svar om ED, en matnyttig länklista samt tillgång till de medlemsblad som föreningen skriver.

- Vi har ännu så länge inget eget chattforum men det finns en tysk ED-chattsida (IRC Forum Chat) som jag varmt rekommenderar. Det är mycket praktiska saker som diskuteras och det verkar vara mycket ungdomar som chattar. *Gå in på [www.ektodermale-dysplasie.de](http://www.ektodermale-dysplasie.de) och klicka på "Enter" och "FORUM" (där språket också kan ändras till engelska).*

**Familjträffar**

Sedan år 2000 har föreningen familjträffar en sommarvecka varje år.

-Vartannat år ordnar styrelsen vistelsen och då bjuder vi in föreläsare mm och vartannat år ordnar medlemmarna sommarlägret. Vi har

funderingar på att fokusera på ungdomar nästa år. Hittills har vi inte behövt betala vid våra träffar, vi har några i föreningen som är duktiga på att få in pengar genom fonder och annat.

### **Folder om ED**

Man har tagit fram en liten folder om ED och om föreningen, den kan rekvireras via hemsidan.

Föreningen är medlem i paraplyorganisationen ”Sällsynta diagnoser” de hittar du på [www.sallsyntadiagnoser.nu](http://www.sallsyntadiagnoser.nu) .

## Samhällets övriga stöd (2007)

**Anna Lindfors**, socionom, Ågrenska, informerade om samhällets övriga stödinsatser 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)

### **LSS**

Därutöver finns LSS, Lagen och stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994, som ersätter Omsorgslagen 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:**

1. Rådgivning och annat personligt stöd
2. Personlig assistans
3. Ledsagarservice
4. Kontaktperson
5. Avlösarservice i hemmet
6. Korttidsvistelse utanför hemmet
7. Korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
8. Boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
9. Bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
10. 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.

Sammanfattningen om "Samhällets övriga stöd" är skriven av Jan Engström, redaktör Ågrenska.

## Länkar

**Svenska ED-föreningen** har en hemsida [www.svenskaed.se](http://www.svenskaed.se)

**ED-chattsida (IRC Forum Chat)** [www.ektodermal-dysplasie.de](http://www.ektodermal-dysplasie.de)

**Socialstyrelsens databas om ovanliga diagnoser** innehåller över 230 diagnoser. Med ovanliga diagnoser avses ovanliga sjukdomar/skador som leder till omfattande funktionshinder och som finns hos högst 100 personer per miljon invånare. Där ibland ED.

Om ED klicka här;

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/Hypohidrotisk+ektodermal+dysplasi.htm>

Till Socialstyrelsens hemsida

[www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/)

**Ectodermal Dysplasia Society**, brittisk motsvarighet med mycket matnyttig information Länken är; <http://www.ektodermaldysplasia.org>

**Internationella nätverket för Ectodermal Dysplasias**

Länken är; <http://www.edsinfo.org/>

**International Conference** on the Multidisciplinary management of Ectodermal Dysplasia and Severe Hypodontia 14TH – 15TH MAY 2009 [www.ed09.eu](http://www.ed09.eu)

**Kunskapscenter för Dentala Material KDM**, inrättat av Socialstyrelsen 2001 enligt ett regeringsbeslut. KDMs uppgift är att ge "information, utbildning, konsultation, och handledning inom området dentala material". Kunskap om de dentala materialens egenskaper och hantering skall genom centret spridas till tandläkare, tandtekniker och övrig tandvårdspersonal.

Länken är; <http://www.socialstyrelsen.se/Amnesord/tandvard/KDM>

**GenSvar är en informationsdatabas** som vänder sig till sjukvården och allmänheten, och som syftar till att förmedla information om genetiska sjukdomar.

GenSvar drivs av Kliniskt genetiska avdelningen vid Karolinska Universitetssjukhuset med hjälp av egna och andra svenska experter inom området.

Om svaret på specifika frågor inte går att finna med hjälp av GenSvar finns möjlighet för personal inom hälso- och sjukvården att ställa frågor som besvaras av expertgruppen.

Patientinformationer på svenska kring t ex kromosomförändringar.

Länken är; <http://www.gensvar.se/>

## Lästips

### HUD/böcker

Till dig som har ...typ..atopiskt eksem/ Överläkare Ylva Ohlsson Frölunda Specialistsjukhus, Västra Frölunda.

[www.astellas.se](http://www.astellas.se) ISBN:91-631-9221-7

Johan har eksem/GlaxoWellcom tillsammans med överläkare Ann Broberg Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

[www.eksem.nu](http://www.eksem.nu) ISBN: 91-88286-62-2

**National Foundation for Ectodermal Dysplasias, NFED**, i USA ger ut flera bra broschyrer;

- A Dental Guide to the Ectodermal Dysplasias
- A Guide to the Skin, Hair and Nails in the Ectodermal Dysplasias
- A Family Guide to the Ectodermal Dysplasias
- The Multi-Syndrome Guide to the Ectodermal Dysplasias
- Parameters of Oral Health Care for Individuals Affected by Ectodermal Dysplasias

Gå in under ”publications” och klicka på ”publications order form”

Man ger även ut ett nyhetsbrev tre-fyra gånger per år som heter; The EDucator. Länken är; [www.nfed.org](http://www.nfed.org)

## Adress och telefonnummer till föreläsarna

Övertandläkare Birgitta Bergendal, Kompetenscenter  
Odontologiska Institutionen  
Box 1030, 551 11 JÖNKÖPING  
Tel: 036 - 32 46 66

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

Klinikchef, övertandläkare Peter Nilsson, Käkkirurgi  
Odontologiska Institutionen  
Box 1030, 551 11 JÖNKÖPING  
Tel: 036-321693

Professor Niklas Dahl, Avd för klinisk genetik  
Rudbecklaboratoriet, Akademiska barnsjukhuset  
751 85 UPPSALA  
Tel: 018 - 6110000

Sjuksköterska Karin Gredegård, Hudkliniken  
Länssjukhuset Ryhov, 551 85 JÖNKÖPING  
Tel: 036 - 32 10 00

Sjukhustandläkare Nils Annerud, Mun-H-Center  
Kungälv's sjukhus, Box 1002, 442 45 KUNGÄLV  
Tel: 0303 - 984 46

Logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center  
Box 2046, 436 02 HOVÅS  
Tel: 031 - 750 92 00

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

Helén Kenzler, Kålleröd, Svenska ED-föreningen

Verksamhetschef, sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve  
Lyckans Backe, Vallda [andreas@lyckansbacke.se](mailto:andreas@lyckansbacke.se)

Utredare Britt Åkerström, Försäkringskassan Funktionshinder  
405 12 GÖTEBORG  
Tfn: 010-116 70 85

Informationskonsulent Siv Roberts, Sahlgrenska akademien vid  
Göteborgs universitet, SmågruppsCentrum  
Box 400  
405 30 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 773 55 90

Verksamhetschef Orica Lundgren Familjeverksamheten, Kursansvarig  
Marianne Alexanderson, Socionom Anna Lindfors, Specialpedagog  
AnnCatrin Røjvik, Ågrenska,  
Box 2058, 436 02 Hovås, Tfn: 031-750 91 00