



## Hereditär spastisk paraplegi

Nyhetsbrev 259

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer med barn med funktionshinder bor och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Hereditär spastisk paraplegi. En familjevistelse med barn med denna diagnos har arrangerats på Ågrenska 2005.

Under veckovistelsen är dagarna för föräldrarna och de vuxna med diagnosen fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. På kvällarna finns möjligheter att utbyta erfarenheter sinsemellan. 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](http://www.agrenska.se).

### **Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta**

**nyhetsbrev:** Överläkare **Mårten Kyllerman**, Göteborg, specialistläkare **Magnus Pålman**, Göteborg, överläkare **Eva Holmberg**, Göteborg, specialistläkare **Magnus Thordstein**, Göteborg, överläkare **Kate Himmelmann**, Göteborg, överläkare **Chantal Tallaksen**, Oslo, sjukgymnast **Annika Blomkvist**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn Dellve**, Göteborg, överläkare **Anna-Lena Hård**, Göteborg, övertandläkare **Bitte Ahlberg**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, handläggare **Britt Åkerström**, Göteborg

## Innehållsförteckning

Vad är hereditär spastisk paraplegi?	3
Glenn har HSP	5
Presentation av vår svenska grupp	5
Glenn är gravt synskadad och har andra problem	7
Ögonbesvär	7
Klinisk genetik	9
Glenns spasticitet och ataxi ökar	10
Sjukgymnastik	11
Glenn börjar skolan	12
Neurofysiologiska undersökningsmetoder	12
Spastisk behandling	13
Glenn opereras och får nya mediciner	14
Kliniska former av HSP, diagnostik, behandling, HSP i Norge	15
Glenn idag	17
Familjesituationen, syskonrollen	19
Funktioner i och kring munnen	22
Barnens bok	24
Information från Ågrenskas barnteam	25
Samhällets stöd	25
Information från försäkringskassan	28
Här kan man få mer information	29
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	30

## 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

## Vad är hereditär spastisk paraplegi?

Överläkare Mårten Kyllerman, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om hereditär spastisk paraplegi, i fortsättningen förkortat HSP.

-Hereditär betyder ärftlig, spastisk betyder ökad muskelspänning och paraplegi betyder dubbelsidig förlamning/försvagning. Sjukdomspara-moramat förändras mycket genom åren. För bara 60 år sedan satsade man mycket kraft på att förstå och behandla de stora bakteriella sjukdomarna av typen bakteriell lunginflammation, vilket också, i stor utsträckning, lyckats som bekant. När vi idag inte hittar några yttre orsaker till en sjukdom söker vi ofta eventuella ärftliga orsaker, d v s att det finns genetiska orsaker. På det här området går också kunskapsutvecklingen snabbt vilket innebär ökade möjligheter att hindra fortsatt spridning av olika sjukdomar, sa Mårten Kyllerman.

HSP, som ursprungligen beskrevs av den tyske neurologen Ernst Adolf von Strümpel 1880 är en stor och komplex grupp av sjukdomar med många undergrupper med likartade symtom. Alla är ovanliga, vissa ytterst sällsynta.

-Hereditär spastisk parapares kan debutera när som helst under upp-växten och symptomen kan förvärras. Spasticitet vid CP som är nå-gonting helt annat, är ett resultat av att någonting skadar det omogna nervsystemet före två års ålder och som inte förvärras med åldern.

Spastisk paraplegi delades till en början in i två grupper utifrån vid vilken ålder de debuterade:

- ☒ typ I med debut mellan 20 och 40 år
- ☒ typ II, med debut mellan 40 och 65 år

En senare klinisk indelning i s k **rena** och **komplexa** former har använts fram till våra dagar.

-Framstegen inom genetiken (ärftlighetsläran) har emellertid kunnat påvisa paraplegi med både sen och tidigt debut samt ren och komplex form i samma familj. Därmed faller mycket av de kliniska indelningar som använts hittills, sa Mårten Kyllerman.

I den **rena formen** ingår enbart spasticitet i båda benen och inga andra avvikelser.

I de **komplexa formerna** ingår t ex ataxi (rubbning i samordningen av muskelrörelser), funktionsstörning av perifer nerv, muskelatrofi (mus-

kelförtvining), dystoni (onormal muskelspänning), syn- och hörselnedsättning eller utvecklingsstörning.

-De neurologiska symptom som uppstår beror i de flesta fall på att de långa nervbanorna ("sladdarna"), från hjärnan ned till omkopplingsstationer i ryggmärgen, skadas. Underhålls inte dessa "sladdar" med syre och näring i tillräcklig omfattning, vilket kan vara fallet vid HSP, kan skador uppstå. En intakt sensorisk motorisk enhet, med nervceller, nervbanor och omkopplingsstationer som är en förutsättning för normal motorisk aktivitet, kan därmed störas. Detta kan medföra att de dämpnings-, aktivitets- och kontrollmekanismer, som behövs för normal muskelaktivitet, försvinner.

I en typisk utvecklingsgång vid spastisk paraplegi ingår:

- ☒ normal tidig utveckling
- ☒ normal gångdebut
- ☒ tilltagande gångrubbningar med bl a långsam och klumpig gång, spända vadmuskler, översträckta knän, tågång, spetsfot
- ☒ andra symptom som balansstörning, synnervspåverkan (se särskilt kapitel), etc

-Vad som händer vet vi, som nämnts, egentligen inte riktigt säkert. Det vi sett är att de långa nervbanorna (sladdarna) förtvinar nerifrån och upp. Förutom bristande underhåll är det också tänkbart att det membranskydd varje nervcell har, börjar läcka, vilket också kan orsaka förtvining.

Alla klassiska ärftlighetsmönster finns representerade vid HSP.

-Det tycks som om de paraplegier som orsakats av dominant nedärvning (den ena föräldern har någon grad av sjukdomen) genomgående är av mildare natur, medan de som orsakats av recessiv nedärvning (båda föräldrarna har ett sjukt anlag, som de överfört till barnet, men är själva friska) oftare är mer allvarliga och komplexa. Könsbunden nedärvning kan förekomma och det finns också exempel på sensorisk mitokondriell nedärvning, se Märten Kyllerman.

Prevalensen, d v s antalet personer med HSP i förhållande till det totala antalet innevånare, varierar. I en population i Väst-Norge fann man 12 personer/100 000 med den dominant formen av HSP och 1 /100 000 med den recessiva formen.

## Glenn har HSP

Glenn, 17 år, har HSP. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Eva, storebror Tommy och sin styvpappa Patrick.

Evas graviditet med Glenn var normal. Men eftersom han var liten gjordes det ett extra UL, men det visade ingenting onormalt.

-Glenn var liten när han föddes, han vägde bara 1 900 gr och var 43 cm lång trots att han var fullgången. Han hade svårt att hålla värmen och fick därför ligga i värmekuvös några dagar. Alla värden var bra och han gick upp i vikt som han skulle. Ingen sa någonting om att allt inte var som det skulle, men ingen tittade heller efter hur han såg ut i ögonen, säger Eva.

Eftersom Glenn var så liten fick han modersmjölk i flaska som tillägg. Efter en vecka började han gå upp i vikt och fick åka hem.

-Men den "catch-upeffekt" barn oftast får uteblev emellertid och han följde sin mycket låga kurva, säger Eva.

På grund av sin låga födelsevikt fick Glenn komma på speciella hälsokontroller.

-De första 2,5 åren såg barnsjukvården ingenting ovanligt i Glenns utveckling, trots att jag flera gånger påpekade att han hade ett ovanligt rörelsemönster och dålig balans. Så här efteråt tyckte vi det var konstigt, säger Eva.

## Presentation av vår svenska grupp

Specialistläkare Magnus Pålman, Drottning Silvias barn- och ungdomsmssjukhus, Göteborg, informerade om en liten svensk studie med inriktning på HSP hos barn och ungdomar.

-Mitt intresse för HSP började med att jag träffade en elvaårig pojke som fått diagnosen CP, trots att hans utveckling till att börja med var helt normal. När han kom till mig gick han ungefär på samma sätt som barn med CP och han hade ont i benen. Mårten Kyllerman hade också träffat liknande fall. Tillsammans gjorde vi en mindre studie med inriktning på HSP hos barn och ungdom.

Den definition de använde var följande:

- ☒ typiska symptom på gångrubbning, stor spännvidd i debutålder
- ☒ progressivitet, tilltagande besvär
- ☒ neurologiska fynd på första nervcellskada (Jfr ”sladden” i MK:s föreläsning) spasticitet, svaghet, stegrade reflexer
- ☒ familjehistoria, olika ärftlighet
- ☒ noggrant uteslutande av andra sjukdomar, labbprover, MR

Andra komplicerade fynd som bedömdes:

- ☒ perifer neuropati ( muskelförsvagning långt ut i extremiteterna)
- ☒ ataxi (rubbning i samordningen av rörelser och balansen)
- ☒ dysartri (försämrade artikulation)
- ☒ synnedsättning
- ☒ utvecklingsstörning
- ☒ epilepsi
- ☒ urinproblem

-Vi gjorde en indelning i ren och komplex spastisk paraplegi samt familjär och icke familjär form, se Magnus Pålman.

Totalt 36 barn och ungdomar med säker eller trolig HSP ingick i studien. Följande indelning blev resultatet:

#### **Ren spastisk paraplegi, familjär**

- ☒ nio barn och ungdomar, 2-18 år
- ☒ debutålder; i genomsnitt tre år

#### **Ren spastisk paraplegi, icke familjär**

- ☒ ett barn, 3 år
- ☒ debutålder: före 1 åå

#### **Komplicerad spastisk paraplegi, familjär**

- ☒ 14 barn och ungdomar, 2-20 år
- ☒ debutålder; i genomsnitt 1 år
- ☒ andra fynd
  - perifer neuropati, 3 st
  - ataxi, 3 st
  - dysartri, 8 st
  - synnedsättning, 2 st
  - utvecklingsstörning, 8 st
  - epilepsi, 0 st
  - urinproblem, 3 st

#### **Komplicerad spastisk paraplegi, icke familjär**

- ☒ 12 barn, ungdomar och unga vuxna, 3-22 år
- ☒ debutålder, i genomsnitt 1 år
- ☒ andra fynd
  - perifer neuropati, 5 st

- ataxi, 4 st
- dysartri, 5 st
- synnedsättning, 8 st
- utvecklingsstörning, 7 st
- epilepsi, 2 st
- urinproblem, 3 st

Bland undersökningsfynden kan nämnas att

- ☒ MR-undersökning visade felaktig myelinisering hos 8 av 31 undersökta personer
- ☒ undersökning av ryggmärgsvätska hos 22 undersökta visade tecken på vävnadsskada hos 5 st och störd blod-hjärn-barriär hos 1
- ☒ kontroll av nervledningshastighet och EMG hos 22 undersökta visade lätta tecken på nervpåverkan hos 3
- ☒ att SEP hos 8 av 13 visade långsammare nervledning på ryggmärgsnivå

## Glenn är gravt synskadad och har andra problem

Vid en extra hälsokontroll när Glenn var tre månader upptäcktes inte heller att Glenn hade en synnedsättning.

Grovmotoriskt var Glenn sen men han kunde gå när han var 16 månader.

-Gången var emellertid ostadig och titt som tätt gick han mot bordskanter och liknande. Våra misstankar att allt inte stod rätt till blev bekräftade. Vi krävde därför att Glenn skulle utredas av ögonläkare men istället skickades vi till en neurolog. Neurologen samordnade en större utredning på Glenn som gjordes när han var nästan 3 år gammal. Den synutredning som då gjordes visade att Glenn var gravt synskadad.. Vi fick också veta att vi borde ha sökt för Glenns problem mycket tidigare, säger Eva.

De övriga undersökningar som gjordes visade att Glenn hade lågt blodsocker (hypoglykemi), tillväxthormonbrist, att han sov dåligt och att han växte dåligt på längden.

## Ögonbesvär

Ögonläkare Anna-Lena Hård, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om ögonbesvär vid HSP.

Anna-Lena Hård inledde med att informera något om ögats **anatom**i.  
-Längst fram på ögat sitter hornhinnan, som är blank och klar och bakom denna finns främre ögonkammaren som är fylld med vätska. Därefter kommer iris, som har ett hål (pupillen) i mitten.

Bakom iris ligger linsen, glaskroppen och näthinnan. Utanför näthinnan ligger åderhinnan som förser näthinnan med blod. Längst ut ligger senhinnan och muskler. På framsidan runt hornhinnan ligger bindehinnan som är den hinna som blir infekterad vid vanlig ögonkatarr.

Den skarpa synen har vi i den sk gula fläcken i näthinnan och det som man ser med näthinnan utanför gula fläcken är ganska oskarpt. När man tittar in i ögat kan man bl a se gula fläcken och synnerven där den kommer in i ögat.

-Viktiga ljusbrytare är hornhinnan och linsen. För att kunna se bra på olika håll krävs att linsens brännvidd kan förändras, vilket sker med en muskel bakom iris i vilken linsen är upphängd med ett slags trådar. Vid seende på långt håll är muskeln avslappnad. För att se på nära håll spänner man muskeln och linsens form ändras så att dess brytkraft ökar. Detta kallas ackommodation. Med stigande ålder blir linsen stel och rör sig inte trots drag i trådarna och då behöver man speciella läsglasögon, sa Anna-Lena Hård.

Brytningsfel, d v s översynthet, närsynthet eller astigmatism, går således att göra någonting åt. Men fel i synbanorna från ögat via synnerven till syncentrum i bakhuvudet går inte att rätta till.

-Vid hjärnskador som påverkar synbanorna kan man få nedsatt synskärpa och inskränkt synfält och dessutom svårigheter att förstå och tolka det man ser. Det är därför man kan ha stora synproblem även vid små ögonförändringar, sa Anna-Lena Hård.

Synnerven, som består av cirka 1,3 miljoner nervtrådar från hela näthinnan, kan förtvina vid HSP och detta kallas opticusatrofi.

-Synnerven blir då blek och skarpt avgränsad. Efterhand försämras synskärpan, synfältet och färgseendet i olika grad hos olika personer. Hos små barn är det inte möjligt att mäta dessa funktioner på ett tillfredsställande sätt. Grava synnedläggningar brukar man kunna diagnosticera tidigt. Men det är först vid tre till fyra års ålder som man brukar kunna få ett mått på synskärpan och en uppfattning om huruvida barnet har normal syn.

Retinitis pigmentosa, RP, som är ett samlingsnamn för flera olika näthinnesjukdomar, är vanligt förekommande vid HSP.

-Det som händer vid RP är att syncellerna, stavar och tappar skrumpanar successivt. Nedsatt mörkerseende är det första symptomet på RP. Därefter försämras synfältet, först som en ring med synrester kvar i periferin och i mitten av synfältet och sedan försämras även synskärpan. I nuläget finns ingen verksam behandling. Men det pågår väldigt mycket forskning på området, sa Anna-Lena Hård.

## Klinisk genetik

Överläkare Eva Holmberg, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om klinisk genetik.

Vid universitetssjukhusen i Umeå, Uppsala, Karolinska sjukhuset i Stockholm, Linköping, Göteborg och Lund finns specialistkliniker för klinisk genetik. Eva Holmberg är en av totalt cirka 25 specialister i klinisk genetik som finns i Sverige.

-Inom klinisk genetik arbetar vi bl a med att göra genetiska utredningar, diagnostisera ärftliga sjukdomar och missbildningar, ge genetisk vägledning/rådgivning och göra riskbedömningar.

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

-En gen består av särskilda bitar av DNA-spiralen som kodar för olika aminosyror, vilka tillsammans bildar särskilda protein, beroende på kombinationen av aminosyror. Beror en sjukdom på en genförändring kan den antingen vara nedärvd eller ha uppstått som en spontan mutation, sa Eva Holmberg.

Olika typer av ärftlighet förekommer vid HSP. 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. Risken att barnet ärver genen 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.

Mer ovanligt förekommande vid HSP är **autosomt 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.

Mest ovanligt vid HSP är s k **X-bunden recessiv nedärvning**. Det sjuka anlaget sitter alltid på X-kromosomen.

-Kvinnor är friska anlagsbärande, men det är 50 % risk för söner att ärva sjukdomen.

Många olika gener orsakar HSP. Just nu finns det 28 olika kända gener som betecknas med SPG plus en siffra, som ger HSP. Fyra av dessa har X-bunden nedärvning, 10 stycken dominant och 13 recessiv nedärvning.

## Glenns spasticitet och ataxi ökar

Efterhand ökade Glenns spasticitet och ataxi och hans rörelsemönster och rörelsekontroll blev sämre och sämre.

-När han var fyra år krävde jag att han skulle få träffa en sjukgymnast, eftersom Glenns rörelsemönster var så annorlunda. Vid den sjukgymnastiska undersökning som gjordes upptäcktes inget onormalt, säger Eva.

Glenns tal hade inte heller utvecklats bra. När han var fem år kunde han bara säga fem ord, men han förstod desto mer av vad man sa till honom, säger Eva.

När han var fyra år började Glenn på vanlig förskola med assistent. Eftersom talet var så dåligt utvecklat använde han teckenspråk som kommunikationshjälpmedel.

-Det första året på daghemmet kom flera fysiska försämringar i form av spasticitet och ataxi. Han fick då också sin första rullstol, säger Eva.

Hypofysen hos Glenn var liten och producerade inte viktiga hormoner, exempelvis tillväxthormon, i tillräcklig utsträckning.

-Från treårsåldern fick han tillväxthormon i dagliga sprutor. Även sköldkörteln fungerade dåligt, med ämnesomsättningsstörningar som följd, och därför fungerade inte heller magen bra, säger Eva.

## Sjukgymnastik

Sjukgymnast Annika Blomkvist, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om sjukgymnastik vid HSP.

-I mitt arbete följer vi FN:s barnkonvention, där det bl a står att barnens bästa ska beaktas, att överlevnad och utveckling ska säkerställas samt att barn har rätt att få röra sig. På det mer konkreta planet innebär detta att jag arbetar med att förebygga, undersöka och behandla barn med olika sjukdomar och funktionshinder.

Har ett barn ett funktionshinder bör det stimuleras till rörelse och att utföra viss träning.

-Man kan kompensera för funktionshindret med olika hjälpmedel och man kan ändra och anpassa omgivningen kring barnet. De förslag vi sjukgymnaster kan komma med bygger på en analys av barnets rörelseförmåga, rörelsebetende och rörelseförutsättningar. Därefter kan vi föreslå realistiska mål, följa utvecklingen och göra de förändringar som kan behövas. Till vår hjälp har vi olika mätinstrument och mätmetoder, sa Annika Blomkvist.

Den träning barnet kan behöva läggs på olika nivåer med inriktning på kroppsfunktioner, aktivitet och delaktighet.

-Det är viktigt att få med många olika vardagsfunktioner där det ingår både upprepande aktiviteter och nya funktioner. Det är bra om barnet sätter upp egna mål för sin träning med utgångspunkt från andra jämnåriga barns utveckling. Föräldrar och vi sjukgymnaster kan ge barnet förutsättningar att lyckas och förebygga problem, kontrakturer och smärta. Och kompensera med hjälpmedel där de behövs.

Men sjukgymnastik är inte bara träning. Det handlar om fritidsaktiviteter, att stå och sitta rätt, osv. För yngre barn är lekaktiviteter bättre än ren "träning". Överhuvudtaget är det viktigt att man anstränger sig för att sjukgymnastiken ska bli så rolig som möjligt.

-Jag tycker också att det engelska ordet "handling" ger en bra sammanfattning av vad vi önskar uppnå med olika insatser, nämligen motorisk träning, inläring, språk- och ordförståelse, socialt samspel samt delaktighet på ett naturligt sätt i vardagen, sa Annika Blomkvist.

Annika Blomkvist informerade därefter mer praktiskt om stretching, ståträning, användning av ortoser och skenor, mm.

## Glenn börjar skolan

När Glenn började skolan valde man att prova undervisning i normalklass.

-Eftersom han såg dåligt fick han sitta långt fram i klassrummet. Men det blev väldigt trångt med rullstol och därför satte man Glenn i ett rum bakom katedern tillsammans med en assistent. Det var ju ingen bra lösning, säger Eva.

Efter en neuropsykologisk utredning bestämde man sig för att låta Glenn prova att gå i särskolan.

-Den skolformen, i kombination med en lärare som inte passade Glenn, var inte heller riktigt bra. Men Glenn fick i alla fall vara med i klassen och inte vara utanför. Efter 6 år i särskolan började Glenn på en specialskola (internat) för synskadade, där det i undervisningen bl a ingick mobility, ADL, IT och fritidskunskap.

## Neurofysiologiska undersökningsmetoder

Specialistläkare Magnus Thordstein, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om neurofysiologiska undersökningsmetoder.

-Klinisk neurofysiologi finns huvudsakligen på större orter. Egentligen borde det heta klinisk neuropatofysiologi, eftersom vi arbetar med olika undersökningsmetoder när någonting i nervsystemet är sjukt (pato=sjukdom).

De neurofysiologiska undersökningsmetoder som används exempelvis vid HSP är:

- ⌘ EEG när centrala nervsystemet, CNS, här specifikt storhjärnans bark, undersöks
- ⌘ neurografi och EMG när perifera nervsystemet, PNS, undersöks
- ⌘ EP (Evoked Potentials) och TMS (Transkranieell Magnetstimulering) när både CNS och PNS undersöks

Med neurografi och EMG kan man studera muskelnervernas och musklernas funktion.

-Vi samlar in en mängd muskeldata och kan med hjälp av dem ställa diagnos. Med hjälp av EP och TMS kan vi studera ledningsbanorna hela vägen i nervsystemet, från en perifer känselnerv till hjärnan, respektive från hjärnan ut till musklerna. Information om bl a funktionen i hjärnbarken och ledningsfunktioner får vi således genom att stimulera med elektriska impulser både centralt och perifert.

-De fåtaliga undersökningar vi gjort på barn med HSP talar för att den största funktionspåverkan drabbat det första motoriska neuronet ("sladden"), sa Magnus Thordstein.

## Spastisk behandling

Överläkare Kate Himmelmann, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om spasticitetsbehandling vid HSP.

-HSP kan definieras på lite olika sätt, beroende på att symptombilden kan variera så mycket. Den hastighetsberoende ökningen av muskelspänning och livliga reflexer är tecken på spasticitet.

Övriga symptom som också har betydelse vid spasticitetsbehandling vid HSP är svaghet, smärta, ledfelställningar, känselstörningar och uttrötthet.

-Muskelspänningar ger ofta felställningar i leder och därför är det viktigt att försöka förhindra felställningar och åtgärda försämringar med hjälp av **sjukgymnastik**, **spasticitetsdämpande behandling** och, i sista hand, **kirurgi**.

En möjlig behandling vid måttligt förhöjd muskelspänning är **tablettmedicinering** med t.ex. baklofen. Det finns även andra läkemedel att prova.

-Men är spasticiteten utbredd och innebär ett svårt funktionshinder med mycket smärta och många muskler inblandade, tycker jag att man bör pröva att operera in en **baklofenpump** under huden och låta den spruta in medicinen i ryggmärgsvätskan. Resultatet blir ofta förbättrad motorik, mindre smärta, färre spasmer och förbättrad nattsömn. Det finns nackdelar med den behandlingen, bl a ökad infektionsrisk, viktuppgång, viss toleransutveckling och att pumpen måste fyllas på var tredje-sjätte månad. Pumpen ligger också väl synlig under huden.

Innan ställningstagande till permanent baklofenpump ligger barnet inne på sjukhus 4-7 dagar för test med en typ av pump som ligger utanför kroppen,

-Detta sker under kontinuerlig övervakning eftersom både andningen, blodtrycket, hjärtfrekvensen och medvetandegraden kan bli påverkad. Man får då en chans att känna hur det skulle vara att ha en pump, sa Kate Himmelmann.

Behandling med **botulinumtoxin**, ett nervgift som sprutas in direkt i spastiska muskler, förhindrar frisättning av signalsubstanser i nervändsluten. Denna behandling riktas mot de mest spända musklerna och kan kombineras t.ex. med tablettbehandling.

-Botulinumtoxin har vi använt på barn sedan 1992. Barnet kan få lättare att stå och gå, eftersom ofrivilliga spänningar dämpas och barnet lättare kan använda sin viljemässiga motorik, sa Kate Himmelmann.

## Glenn opereras och får nya mediciner

Glenn opererades 1998, då han var nio år, för sin spasticitet i ljumskarna, knäveckan och hälsenorna.

-Operationens huvudsyfte gick bra, spasticiteten minskade, men samtidigt förlorade han all sin kraft i musklerna under den tid han var gipsad. Gången förbättrades inte då muskelstyrkan inte kunde tränas upp igen. Samtidigt förlorade Glenn två års inläring på grund av att han sövdes. När vi påpekade detta för läkarna efter operationen fick vi till svar ”att något sådant kan bara inte hända”. Men det kunde det. Vi har skolans stöd för den uppfattningen, säger Eva.

För att senare få igång Glens pubertet fick han testosteron intramuskulärt.

Glenn trivdes bra på specialskolan för synskadade och växte mycket som person då han blev tagen på allvar.

-Gruppboendet och elevassistent i skolan passade Glenn bra. Det ingår mycket träning. Man jobbar med att öka självständigheten, exempelvis hygien, att klä på sig och klä av sig, att äta själv, klara av att handla osv. När Glenn har bestämt sig för något är han väldigt ihärdig och energisk och gör framsteg, säger Eva.

## Kliniska former av HSP, diagnostik, behandling, HSP i Norge

Överläkare Chantal Tallaksen, Ullevåls sjukhus, Oslo, informerade om kliniska former av HSP, diagnostik, behandling och HSP i Norge.  
 -Hur vanligt HSP är vet vi inte, men vi uppskattar att det finns cirka 500-600 personer med HSP i Norge. De senaste tio åren har det skett en explosiv kunskapsökning på området, vilket innebär bättre möjligheter för diagnostik, genetisk vägledning och uppföljning.

De **diagnostiska kriterierna** för HSP är enligt Chantal Tallaksen:

1. spasticitet i de nedre extremiteterna (likt en påslagen broms)
2. hyperreflexer i de undre extremiteterna
3. positivt Babinski
4. symptomen ökar med åren
5. familjehistorik som understöder

-Om 1-5 är uppfyllda kan man ställa en säker diagnos. Om 5 saknas är den troliga diagnosen HSP, men utredning behövs.

Diagnosen HSP föreligger **eventuellt** vid:

- ☒ livliga reflexer i armarna
- ☒ svaghet och livliga reflexer i benen
- ☒ nedsatt vibrationssinne i ben och fötter
- ☒ störd blåsfunktion

I den **utredning** som kan behövas för att ställa diagnosen ingår bl a :

- ☒ röntgendiagnostik
  - ☒ undersökning av ryggmärgsvätskan
  - ☒ B12-brist
- eventuellt också:
- ☒ EMG och neurografi (se särskilt kapitel)
  - ☒ neurologisk undersökning
  - ☒ ytterligare röntgenundersökningar

**Differentialdiagnoser** (diagnoser som kan förväxlas med HSP):

- ☒ multipel skleros
- ☒ strukturella avvikelser i nedersta delen av nacken/ryggen
- ☒ ALD/AMN
- ☒ ALS, PLS
- ☒ varianter på Alzheimers sjukdom (spasticitet ofta första symptomet)

**Sammanfattningsvis** är HSP en heterogen grupp, d v s det finns stora variationer i symptombild och genetisk bakgrund inom gruppen. Behovet av särskilda kompetenscentra är stort.

### **Behandling**

Det finns i dagsläget ingen botande behandling.

-Det finns olika former av symptombehandling, exempelvis sjukgymnastik (se särskilt kapitel) och mediciner mot spasmer och mediciner med avslappnande verkan.

Chantal Tallaksen informerade också mer ingående om **genetisk klassifikation** av de dominanta, recessiva och X-bundna ärftliga formerna.

-Den vanligaste genen med dominant ärftlighet heter SPG4 och utgör cirka 30-40 % av alla dominanta former (se mer längre fram om denna gen som studerats närmare i CT:s egna forskningsstudier). Varje familj har sin mutation och därför finns det troligtvis flera tusen ännu ej upptäckta och beskrivna mutationer. Eftersom symptomen är beskrivna för varje form är det möjligt att gå "bakvägen" och se vilken form man har om enbart symptomen är kända. Trots alla genetiska skillnader så är det ändå fråga om samma sjukdom. Och vi tror oss veta att orsaken är ett fel i ett eller flera transportproteiner.

**SPG4**, som är den vanligaste dominanta formen, är bl a förknippad med

- ☒ kognitiva svårigheter, d v s att tolka och bearbeta intryck av olika slag.
- ☒ atrofisk (förtvinad) corpus callosum (förbindelsen mellan hjärnhalvorna)
- ☒ ataxia
- ☒ ALS fenotyp (uttryck)

-Idag är fler än 140 olika mutationer i genen kända och det rör sig om alla slag mutationer och på alla olika ställen på genen. I de allra flesta fall har man funnit varje enskild mutation hos enbart en familj. Man har inte kunnat se någon fenotyp-genotypkorrelation, vilket innebär att man inte funnit något samband mellan symptomens allvarlighetsgrad och mutation.

### **Övrigt SPG4**

- ☒ betydande skillnader i uttryck både inom och mellan familjer
- ☒ ingen könsskillnad
- ☒ mildare former vid tidig debut
- ☒ genomsnittlig debut vid cirka 30 åå
- ☒ påverkar inte livslängden

≈ cirka 20 % bär mutationen men har inga symptom

Näst vanligast bland de dominanta formerna är SPG3, som tillsammans med SPG4 antas utgöra 50 % av alla dominanta HSP.

-SPG1 och SPG2 är allvarliga och komplexa former av HSP som debuterar tidigt (1-5 år). Alla övriga former är bara rapporterade i en eller några få familjer, sa Chantal Tallaksen.

**Genetisk diagnostik** är teoretiskt möjlig när det gäller formerna SPG1, SPG2, SPG4, SPG3, SPG7, SPG11 och SPG17. Eftersom det är en både dyr och komplicerad undersökning måste behovet bedömas från fall till fall. Diagnostiken utföres inte som rutintest.

Chantal Tallaksen informerade också om SPATAX, ett europeiskt nätverk för spinocerebellära (ryggrad/lillhjärna) störningar, som hon var med och startade år 2000.

-Nätverket har sedan dess expanderat och innefattar mer än 30 centra (kliniker, laboratorier) i de flesta europeiska länder och några ytterligare länder utanför Europa, samt ett antal patientföreningar.

Chantal Tallaksen informerade också om pågående egna studier med en kartläggning av HSP regionalt och nationellt i Norge.

-I första hand är målsättningen att bli en kartläggning av kliniska symptom och identifiera specifika norska gener. Mer långsiktigt hoppas vi kunna starta ett kompetenscenter som sedan samarbetar med sjukhus och kliniker inom landet samt andra internationella center.

Chantal Tallaksen presenterade också fler resultat, förutom de som redan nämnts, från sin studie med inriktning på SPG4-mutationen, som är den vanligaste dominant ärftliga formen vid HSP.

## Glenn idag

Nu, år 2005, går Glenn sista året på specialskolan för synskadade.

-Blindskrift har aldrig blivit aktuellt för Glenn, eftersom hans finmotorik är så dålig. Istället använder han en speciell liten bandspelare som hjälpmedel. Han ligger i, arbetar och tränar bli på att klara att klara sig själv så mycket som möjligt. Vi märker därför inte om sjukdomen förvärras eller om den är konstant. När han är hemma på helgerna har han personlig assistent och det trivs han med, säger Eva.

Hur det kommer att bli med eget boende och sysselsättning när Glenn slutar på skolan, vet man inte.

-Kanske kommer han att flytta hem ett tag, men här, där vi bor, finns ju ingenting för honom att göra. Glenns stora intresse är djur och därför undersöker vi om det är möjligt för honom att gå någon form av naturbrukslinje i gymnasiesärskolan, säger Eva.

Glenns syn försämras hela tiden, synfältet minskar och i det tunnelseende han har kvar minskar också synskärpan. Trots att han ser så dåligt älskar Glenn att titta på djurprogram på TV.

-Det är svårt att tro att han ser så dåligt som han gör. Men han kan programmen mer eller mindre utantill och behöver inte se så mycket för att ändå tycka om att titta på dem. Och tydligen behöver han inte kunna se särskilt mycket för att köra sin permobil, vilket han klarar alldeles utmärkt.

Sjukgymnastik har Glenn fått dagligen under de fem år han varit på specialskolan och det har han haft stor nytta av, menar Eva.

-Fortfarande kan han gå med hjälp av rullator och det är sjukgymnastikens förtjänst.

Anpassningen av hemmet, för att passa Glenn med sina särskilda behov, har varit en segsliten och jobbig historia som Eva inte gärna går in närmare på. Men idag fungerar hemmet bra och Glenn har de hjälpmedel han behöver.

Glenn går på regelbundna läkarkontroller. Just nu diskuterar man om Glenn kan ha någon nytta av baklofenpump.

-De tabletter med baklofen som han fått har inneburit att han blivit avtrubbad och trött. Vi vet faktiskt inte hur mycket smärta han har, eftersom han tycks ha väldigt hög smärttröskel.

Några ätproblem har inte Glenn. Han äter mycket och gärna.

-När han var liten hade han stora mandlar och polyper och snarkade väldigt mycket och hade svårt att svälja. Men sedan de togs bort så har han inte haft några problem varken med att snarka eller att äta, säger Eva.

Glenn är musikalisk och spelar gärna på sin synt som är utrustad med olika synhjälpmedel som underlättar att hitta rätt tangenter. Glenn är inte nödbedd och avslutar besöket med att spela en svängig skotsk låt.

## Familjesituationen, syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Ågrenska, informerade om familjesituationen och syskonrollen.

-På Ågrenska har vi intresserat oss för familjesituationen och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder, med inriktning på stress och välbefinnande samt habiliteringsprocessen. I de forskningsprojekt som jag ingått i ville vi också ta reda på vad som är gemensamt för familjer med barn med ovanliga funktionshinder i förhållande till situationen där funktionshindret är mer vanligt.

Att klara av, bemästra, en familjesituation som startar i kaos i o m att man får ett barn med ett ovanligt funktionshinder, är en process utan några givna lösningar.

-Det ställs stora krav på att hitta drivkrafter till förändring, att gå från kaos till bemästring och en insikt om vad som behöver göras. Men detta är sällan någon rätlinjig process. När man tycker att man precis hittat bra lösningar kan man, av olika skäl, falla tillbaka i kaos, sa Andreas Tallborn Dellve.

### **Kaossituationen** innebär ofta

- ☒ att man saknar kontroll över sitt liv
- ☒ känner brist på kompetens att hantera situationen
- ☒ känner existentiell rädsla
- ☒ att man bara fokuserar på sjukdomen
- ☒ ovisshet
- ☒ social isolering

### **Vändpunkten** kan komma

- ☒ genom kritiska reflexioner
  - egna
  - med hjälp av assistent
  - med tiden
  - p g a ökad egenkompetens
  - när barnet mår bättre
- Den kan också komma genom meningsskapande normalitet, livskunskap/lärande och en ny säkerhet.

**Bemästring** innebär att man skaffat en kontrollerad struktur på sitt liv, där det exempelvis kan ingå att som föräldrar försöka ta reda på så mycket som möjligt om barnets sjukdom.

-Det finns strategier för bemästring, d v s olika sätt att angripa problemen på. Ett sätt är att fokusera på ett problem i taget och försöka finna lösningar som fungerar. Ett annat, mindre konstruktivt sätt, är att undvika allt som har med barnets sjukdom att göra. Ytterligare ett sätt är att bara stå ut med situationen, sa Andreas Tallborn Dellve.

Bakgrunden till ett av forskningsprojekten med inriktning på familjesituationen, var att det ofta är svårt för föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att få bra och relevant information och att många känner sig väldigt ensamma.

-Det krävs också mer aktiva och kompetenta föräldrar som inte sällan fungerar som advokater för sina familjer, vilket ofta är ett stort problem. Det krävs också mer kunskap, mer delaktighet i habiliteringsprocessen och kunskap hur man bäst förhandlar med sociala myndigheter och stödinstitanser..

En fråga man ställde i projektet var om det var möjligt att förbättra situationen (bemästringen) snabbt, med tanke på stress, välbefinnande, socialt stöd, livskvalitet mm genom ett intensivt kunskapsprogram.

-Vi tittade på hur föräldrarna upplevde *stress och belastning* före ett familjprogram (intensiv familjeintervention) direkt efter programmet, efter sex månader och efter ett år. Det vi bl a såg var att mammor upplevde mer stress än pappor t ex när det gällde social isolering jämfört med en kontrollgrupp. Pappor upplevde hög föräldrastress därför att de tyckte att de saknade kunskap och kompetens att hantera situationen.

När det gäller *hälsa och välbefinnande* tyckte mammor att de hade sämre hälsa och mer hälsoproblem än papporna före familjprogrammet. Efter programmet hade inte hälsan förbättrats, men tröttheten hade minskat och stödet från partnern ökat.

*Kunskap* om barnets funktionshinder har stor betydelse när det gäller förmågan att hantera vardagliga problem som hörde samman med barnets funktionshinder.

Efter programmet hade både mammor och pappor fler *aktiva strategier* för att hantera familjens situation. Råd och tips från bl a medicinsk expertis togs mer välvilligt emot.

-Det är svårt att värdera vad som är ”bästa” strategien. I allmänhet är de aktiva val varje individ gjort bäst på sikt, både när det gäller den egna hälsan och familjens hälsa, sa Andreas Tallborn Dellve.

Sammanfattningsvis kan man säga att ett intensivt kunskapsprogram kan vara till god nytta för föräldrar, särskilt för papporna och för heltidsarbetande föräldrar av båda könen.

I projekten ingick också att utvärdera kvalité och delaktighet i habiliteringsprocessen före och efter ett kunskapsprogram.

-Före programmet skattade föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att deras delaktighet i habiliteringsprocessen var lägre i förhållande till kontrollgruppen (föräldrar till barn med mer vanligt förekommande funktionshinder). Efter programmet ökade kraven på en bra habiliteringsprocess och närmade sig kontrollgruppens krav.

### **Syskonrollen**

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

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

-Syskonrelationen är i allmänhet den relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på flera faktorer, men diagnosen och dess allvarlighetsgrad spelar stor roll. Men det finns både olikheter och likheter i syskonrollen överhuvudtaget. Det är mycket syskonen uttrycker som är gemensamt, oavsett syskonets diagnos, sa Andreas Tallborn Dellve.

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

☒ att bli ”sedd” för den man är och inte bara jämförd

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

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

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

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

## Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Bitte Ahlborg och logoped Lotta Sjögren, 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 HSP.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på [www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se) Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Lotta Sjögren berättade att barn med HSP kan ha nedsatt funktion i munnen på grund av att munmotoriken är påverkad. Dessa barn behöver stöd av logoped för stimulering av tal- och ätutveckling samt munmotorisk träning.

Bitte Ahlberg informerade om att ett barn med särskilda behov kan remitteras till specialist i barntandvård (pedodonti) och vid bettavvikelser till tandregleringsspecialist (ortodonti).

- Ofta är det lämpligast att barnet får sin tandvård på hemmakliniken med barntandläkaren som resurs när det behövs för behandlingsplanering och vissa bedömningar.

Om barnet är ängsligt eller har andra svårigheter är det värdefullt att ha ett förberedande samtal med föräldrarna, särskilt inför det första besöket, för att mötet ska bli så bra som möjligt.

-Barnen behöver regelbunden tandvård, ofta med tätare besök. Den förebyggande tandvården är viktig och de tre hörnstenarna består av rena tänder, goda kostvanor och fluor, sa Bitte Ahlberg.

## Barnens bok

Sjuksköterska Lotta Thomasson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade på en tidigare familjevistelse om ”Barnens Bok”.

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

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

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

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

barnet är och bör hållas aktuell av föräldrar och personal. Det är viktigt att poängtera att boken inte är någon journalhandling, sa Lotta Thomasson.

## Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

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

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

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. 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, Försäkringskassan, Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **merkostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (98 500 kr/år, 2005), tre fjärdedels (73 875), halvt (49 250) och en fjärdedels (24 625). 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.

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar  
e-post: [sos.order@special.lagerhus.se](mailto:sos.order@special.lagerhus.se)  
internetadress: [www.sos.se/smkh](http://www.sos.se/smkh)

Center för små handikappgrupper, Danmark  
internetadress: [www.csh.dk](http://www.csh.dk)

Frambu, center för sällsynta funktionshinder  
internetadress: [www.frambu.no](http://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/](http://www.nlm.nih.gov/)

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

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

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

Specialistläkare Magnus Pålman  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

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

Specialistläkare Magnus Thordstein  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset  
413 45 Göteborg  
Tel: 031- 342 10 00

Överläkare Kate Himmelmann  
Regionhabiliteringen  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
Box 21062  
418 04 Göteborg

Överläkare Chantal Tallaksen  
Ullevål Universitetssjukhus  
N-0407 Oslo  
Norge  
Tel: +47 22 22 86 44

Sjukgymnast Annika Blomkvist  
Regionhabiliteringen  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
Box 21062  
418 04 Göteborg

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve  
specialpedagog Astrid Emker  
socioonom Anna Lindfors  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 Hovås  
Tel: 031-750 91 20

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

Övertandläkare Bitte Ahlborg  
logoped Lotta Sjögren  
Ågrenska  
Box 2048  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 750 91 00

Handläggare Britt Åkerström  
Försäkringskassan  
405 12 Göteborg  
Tel: 031 700 50 00

