



## LCHAD-brist Nyhetsbrev 234

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet LCHAD-brist. En familjevistelse med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska år 2004.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbrev 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 nyhetsbrev även på Ågrenskas hemsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

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

Specialistläkare **Anna Nordenström**, Stockholm, docent **Jan Alm**, Stockholm, överläkare **Bengt Lindblad**, Göteborg, överläkare **Kristina Teär Fahnehjelm**, Stockholm, chefsdietist **Gunn Nyberg**, Stockholm, specialpedagog **Ann-Catrin Röjvik**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, övertandläkare **Åsa Mårtensson**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, föreningsrepresentant **Malin Gånemo**, Göteborg, handläggare **Agneta Ljungwall-Bergstrand**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Alingsås.

## Innehållsförteckning

|  |    |
|--|----|
| Biokemisk bakgrund och historik                        | 3  |
| Linnéa har LCHAD-brist                                 | 4  |
| Symptom, förlopp                                       | 5  |
| Linnéa får tidigt diagnosen LCHAD-brist                | 6  |
| Kliniska erfarenheter från Göteborg                    | 7  |
| Genetik  | 9  |
| Linnéa mår stadigt allt bättre                         | 10 |
| Behandling akut och långsiktigt                        | 10 |
| Linnéa får komma hem                                   | 12 |
| Kostbehandling vid LCHAD-brist                         | 12 |
| Linnéa skyddas mot infektioner                         | 15 |
| LCHAD-brist och ögonbesvär                             | 16 |
| Linnéa får plats på daghem för infektionskänsliga barn | 18 |
| Linnéa blir akut sjuk                                  | 18 |
| Pedagogiska aspekter, Barnens bok                      | 19 |
| Syskonrollen   | 22 |
| Linnéa idag  | 23 |
| Funktioner i och kring munnen                          | 24 |
| Samhällets stöd  | 25 |
| Information från försäkringskassan                     | 29 |
| Information från Ågrenskas barnteam                    | 30 |
| Här kan man få mer information                         | 32 |
| Adresser och telefonnummer till föreläsarna            | 32 |

## 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

## Biokemisk bakgrund och historik

Specialistläkare Anna Nordenström, Barnens sjukhus, Karolinska sjukhuset, Huddinge, informerade om biokemisk bakgrund och historik vid LCHAD-brist.

- En cell innehåller en cellkärna och cytoplasma. I cytoplasman finns små organeller, enheter med olika funktioner, t ex lysosomer, som är cellens "renhållningsverk" och mitokondrier, som är cellens "kraftverk".

Det socker vi behöver får vi genom den mat vi äter. All mat kan omvandlas till blodsocker, glukos och det socker vi inte behöver direkt samlar kroppen i stora förråd, som glycogen i lever och muskler.

-För att glukos, blodsocker, skall kunna komma in i kroppens celler och användas som bränsle, behövs insulin

Ämnesomsättningen kan vara antingen *aerob* då syre är närvarande, eller *anaerob* utan syre.

-I den aeroba förbränningen omvandlas glukos + syre till koldioxid och vatten. I den anaeroba förbränningen, som dominerar när man t ex springer ett 100 meterlopp, ombildas glukos till laktat (mjölksyra). Finns det ej tillräckligt med syre bryts inte socker ner till koldioxid och vatten. Istället kan man få stora ansamlingar av laktat, sa Anna Nordenström.

Sista steget i ämnesomsättningen är den s k citronsyracykeln som levererar elektroner till andningskedjan. I dess fem komplex underlättar ett helt system av ytterst sinnrika enzym omvandlingen till energi, d v s ATP. Cirka 80 kg ATP bildas och förbrukas varje dag av en vuxen person. Detta innebär att det är en praktisk omöjlighet att ens göra försök att tillföra ATP utifrån.

Vid mycket arbete förbränner kroppen glukos och när det börjar sjunka tas socker från reserverna, glycogen omvandlas till glukos.

-När blodsockernivåerna börjar minska, och insulinnivåerna minskar, börjar kroppen bryta ned fett från depåerna. Fettet består då av triglycerider, en fettsyra med långa kolkedjor. Fettsyrorna ger ingen blodsockerstegring, eftersom de främst används till energi.

I förbränningen av fettsyror behövs olika enzymer, bl a det s k L-CHAD-enzymet.

-När LCHAD-enzymet saknas sker en ansamling i levern och musklerna av fettsyror som inte brutits ned. Vid LCHAD-bristsjukdomen saknas detta enzym, vilket beror på en mutation i arvsanlagen hos båda mamman och pappan (se mer om detta i särskilt kapitel), sa Anna Nordenström.

Ansamlingen av ofullständigt nedbrutna fettsyror ger leverpåverkan, hjärtpåverkan (eftersom hjärtat är en muskel) samt muskelsvaghet och muskelsmärk.

-Fettsyrorna stör cellmembranen, cellväggarna och CK, ett enzym som förekommer rikligt i muskulaturen, läcker ut. Leverfunktionen försämras och hjärtat kan rubbas i sin rytm.

När energibehovet ökar, som vid ökad aktivitet och infektioner, sjunker blodsockret, energibrist uppstår och kroppen börjar bryta ned fett.

-Att nedbrytningen av fett (långa fettsyror, eftersom korta fettsyror inte kan lagras) startat visar förhöjda nivåer av glycerol och fria fettsyror i blodet, sa Anna Nordenström.

## Linnéa har LCHAD-brist

Linnéa, 4 år, har LCHAD-brist. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Susanne, pappa Jonas och syster Eleonora, 7 månader.

Susannes graviditet med Linnéa var normal, likaså förlossningen.

-Linnéa föddes två veckor för tidigt, hon tycktes må bra och alla nyföddhetsvärden var normala. Till en början åt hon två gånger i timmen och däremellan sov hon. Att hon åt så ofta trodde personalen på BVC kunde bero på att hon inte fick i sig tillräckligt mycket mat. Därför gav man henne tillägg, men det gjorde ingen skillnad, säger Susanne.

Efter två dagar fick familjen åka hem. Första natten hemma sov Linnéa mer än hon gjort tidigare och dessutom hade hon mycket avföring.

-Dagen därpå tog vi kontakt med BVC för att få en tid för PKU-prov och då påpekade vi att vi var oroliga för att hon sov så mycket. Men personalen lugnade oss delvis genom att påpeka att så kunde det vara med små barn. Men trots det så hade man olika förslag för att ”väcka”

henne, t ex att nypa henne i kinden lite lätt. Vi provade allt de föreslagit, men ingenting hjälpte. Till sist skakade jag henne kraftigt och då slog hon upp ögon några sekunder. Men sedan ”försvann” hon igen och då fick vi panik, satte oss i bilen och körde i ilfart till BVC mitt i rusningstrafiken, säger Jonas.

På BVC bedömde man också situationen som allvarlig och skickade Linnéa i ambulans till ett större sjukhus.

-På sjukhusets akutmottagning tog en stor grupp sjukvårdspersonal hand om Linnéa, men en efter en droppade sedan ut. Vi fattade ingenting. Man nämnde att hon kunde ha en ämnesomsättningsjukdom och att hon skulle få blodsocker (glukos) intravenöst. Kort därefter öppnade Linnéa ögonen och vi kände visst hopp att hon skulle överleva, säger Susanne.

## Symptom, förlopp

Docent Jan Alm, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm, informerade om symptom och förlopp vid LCHAD-brist.

-Insjukandet i LCHAD-brist varierar från dag ett till cirka 2 år, med ett medel som ligger på fem månader. Insjukandet kan vara akut, med en metabol kris, vilket är vanligast (3/4). Hos övriga är insjukandet smygande.

Det **akuta** insjukandet karaktäriseras av

- ☒ lågt blodsocker utan ketonkroppar
- ☒ koma/kramper
- ☒ andningsstörning
- ☒ hjärtstillestånd, hjärtsvikt
- ☒ plötslig död, oftast före eller i samband med diagnos

Det **smygande** insjukandet karaktäriseras av

- ☒ leverpåverkan
- ☒ barnet mår inte bra och utvecklas dåligt (failure to thrive)
- ☒ matningssvårigheter
- ☒ hypotoni (låg muskelspänning)

-I efterhand har vi kunnat konstatera att barn med akutinsjuknande ofta har haft symptom innan problemen blivit akuta. Vi har också sett att sjukdomens förlopp/svårighetsgrad inte är relaterad till insjuknandeformen. När sjukdomen väl är diagnosticerad är sjukdomen sällan livshotande om sjukvården reagerar tidigt och vet vad man ska göra, sa Jan Alm.

Sjukdomens **förlopp på kort sikt** beror till en del på barnets ålder vid insjuknandet.

-Det lilla barnet är mer känsligt för svält och det hänger samman med att hjärna och lever fortfarande är förhållandevis stora. Förloppet är vanligtvis en metabol kris som ofta utlösts av en infektion och därpå följande svält. Symptomen är trötthet, muskelsvaghet/-värk, irritabilitet och matningssvårigheter.

Laboratoriefynden vid insjuknandet är:

- ☒ lågt blodsocker
- ☒ förhöjda halter av aminotransferaser (ett enzym som mäts via ASAT och ALAT och är ett mått på eventuell leverskada)
- ☒ CK-stegring
- ☒ förhöjt laktat
- ☒ förhöjd ammoniak

-Lågt blodsocker bör således väcka misstanken om LCHAD-brist, även om provvärdena inte är lika viktiga som hur barnet mår.

Sjukdomens **förlopp på lång sikt** beror till stor del på hur tidigt diagnosen kan ställas. Ju tidigare diagnos, desto bättre är prognosen.

-De flesta barnen mår bra, till en del beroende på situationen vid diagnostillfället. Det är viktigt att undvika allvarliga dekomensationer, metabola nedbrytningar. Både LCHAD-brist och behandlingen (dietbehandlingen) kan orsaka skador, exempelvis utvecklingsavvikelser när det gäller tal och grovmotorik, synproblem (se särskilt kapitel) och neurologiska besvär, exempelvis mild utvecklingsstörning, sa Jan Alm.

Sammanfattningsvis sa Jan Alm att

- ☒ de flesta barnen mår bra
- ☒ det är viktigt med tidig diagnos
- ☒ utvecklingsproblem förekommer (före behandlingsstart)
- ☒ långtidsproblem kan röra syn, neuropati (påverkad nervledning)
- ☒ dietbehandlingen, som kan utföras på olika sätt, är livslång

## Linéa får tidigt diagnosen LCHAD-brist

Dagen efter Linnéas insjuknande fick Jonas och Susanne träffa en specialistläkare som kunde informera dem om att Linnéa hade en ovanlig ämnesomsättningssjukdom som hette LCHAD-brist.

-Vi fick veta att man tagit massor av prover som analyserats under natten och att det därför inte fanns något tvivel om vilken sjukdom det var fråga om. Vi fick också veta att de närmaste tre dagarnas utveckling skulle visa åt vilket håll det gick, om Linnéa skulle överleva eller ej. Klarade hon de här dagarna skulle risken för plötslig död minska dramatiskt. Det kändes som om vi hade haft en otrolig tur att vi hade hamnat på ett sjukhus där personalen visste vad som behövde göras, säger Jonas.

De följande dagarna blev jobbiga för Susanne och Jonas och deras familjer, som turades om att vaka hos Linnéa dag och natt.

-Den intensivvård hon fick innebar att hon var uppkopplad till ett stort antal pumpar som reglerade tillförseln av glukos, blod och olika mediciner. De första dagarna varken försämrades eller förbättrades Linnéas tillstånd. Efter fyra-fem dagar beslutade man att börja tillföra fett, Vasolipid intravenöst, eftersom hon inte kunde överleva på enbart glukos. Strax därefter öppnade Linnéa ögonen och vi blev jätteglada. Nu kunde vi hoppas att hon skulle klara det här, säger Susanne.

## Kliniska erfarenheter från Göteborg

Docent Bengt Lindblad, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om kliniska erfarenheter av LCHAD-brist från Göteborg.

-Fett, som är viktigt för kroppen av flera skäl, består av fettsyror, vanligtvis långa fettsyror (C16, C18), (ung 70 %). Fett omsätts hela tiden och ibland är uppbyggnaden av fettsyrorna kraftigare än nedbrytningen och det är inte bra. Det bör råda balans mellan uppbyggnad och nedbrytning.

Ämnesomsättningen går bl a ut på att bilda ATP, (som nämnts tidigare), eller kreatinfosfat (som är lagringsformen), eller glykogen (kroppens stärkelse).

-Vid olika intensiva aktiviteter används olika energikällor. Snabbaste sättet att bilda energi sker från glukos, men vid långvarigt arbete behöver man använda fettsyror för att bilda energi. När man svälter och inget socker tillförs, så sjunker blodsockret snabbt ned till noll om man har LCHAD-brist, sa Bengt Lindblad.

Hjärnan vill helst ha blodsocker (glukos) och kan inte förbränna fett, men väl ketonkroppar (som bildas vid nedbrytning av fett) och sådana har patienter med LCHAD-brist mycket lite av.

-Anledningen till att barnen med LCHAD-brist blir så sjuka är att de använder blodsocker tills det är helt slut.

LCHAD-brist, Long Chain 3-HydroxyAkyI-CoA Dehydrogenase Deficiency, beskrevs första gången 1983 och följande fynd kan finnas:

- ☒ debut 1 dag-39 månader
- ☒ leversvikt (fettlever)
- ☒ förtjockad hjärtmuskel (hypertrofisk cardiomyopati)
- ☒ låg muskelspänning (hypotonus)
- ☒ muskelsönderfall (rabdomyolys)-högt CK
- ☒ nervsjukdom i perifera nerver (neuropati)
- ☒ näthinneförändring (retinitis pigmentosa)
- ☒ lågt blodsocker (hypoglukemi)
- ☒ HELLP-syndrom hos modern

**Diagnosen** LCHAD-brist ställs på

- ☒ P-glukos
- ☒ ASAT och ALAT
- ☒ CK
- ☒ S-karnitin inkl acylkarnitiner
- ☒ fettsyraanalys
- ☒ DNA-analys, mutationsdiagnostik vid misstanke

Vad är det som gör att barnet blir sjukt? Följande diskuterade Bengt Lindblad:

- ☒ misstanke finns att långa fettsyror bundna till karnitin är toxiska (giftiga)
- ☒ men ingen har tydligt visat att LCHAD-brist-patienter blir ”förgiftade” av sin egen fettsyrametabolism
- ☒ extremt lågt blodsocker tolkas som toxiskt orsakad
- ☒ ammoniakstegringen tolkas som toxisk effekt
- ☒ leverprover är för lite patologiska (sjukliga) för allvarlig klinisk effekt
- ☒ hjärtmuskelfunktionen bättre än väntat
- ☒ hjärtmuskelförtjockningen är obetydlig
- ☒ hjärtrytmrubbning av allvarlig art
- ☒ hjärnan är inte primärt påverkad vid LCHAD-brist

Sedan beskrev Bengt Lindblad symptombilden hos de barn man sett i Göteborg de senaste åren. Alla barnen har haft leverpåverkan och varit

slappa i sina muskler, men inget barn har haft allvarlig hjärtmuskelpåverkan. Lågt blodsocker, påverkade leverprover, lågt karnitin samt fynd av typiska fettsyrametaboliter hittade man hos alla barnen.

-Vi har fortfarande mycket att lära om LCHAD-brist. Utredning och uppföljning av patienter bör koncentreras för att förbättra insamlingen av erfarenhet och kunskap. Ovanliga kliniska förlopp ger ofta upphov till ny kunskap, om förloppen uppfattas som ovanliga, sa Bengt Lindblad.

## Genetik

Anna Nordenström informerade också om genetik (ärftlighet) vid LCHAD-brist.

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

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

-Vid LCHAD-brist finns ett fel i ena anlaget på kromosom 2 hos båda föräldrarna. Ett speciellt enzym (LCHAD-enzymet) saknas hos ett barn som ärver ett sjukt anlag från vardera föräldern, s k recessiv nedärvning. Eftersom slumpen avgör om friska eller sjuka anlag hamnar i spermie- och äggcellerna, är det också slumpen som avgör om barnet ska få en ärftlig sjukdom, exempelvis LCHAD-brist, bli anlagsbärare eller få två fullt friska anlag.

Risken för friska föräldrar med sjuka anlag att få ett sjukt barn med LCHAD-brist är 25 % vid varje graviditet, risken att få ett anlagsbärande barn 50 % och möjligheten att få ett barn som varken är sjukt eller anlagsbärare är därmed 25 % vid varje graviditet.

Den vanligaste (70-90 %) mutationen (fel i anlaget) finns i kromosom 2 med position 1528 på DNA-molekylen.

-Är mutationen känd kan diagnosen konfirmeras med hjälp av DNA-analys av ett enkelt blodprov. Det är också möjligt att göra fosterdiagnostik, sa Anna Nordenström.

## Linnéa mår stadigt allt bättre

Allteftersom dagarna gick blev Linnéas vakenperioder fler och längre. Pump efter pump kopplades bort.

-Efter tio dagar på intensivens flyttades hon upp på vårdavdelning och vi fick lära oss att ge henne mat genom nässond. Till en början gav vi henne 2,5 ml Monogen/10:e minut och ökade på mängden och tiden mellan sondningarna successivt. Hon kräktes väldigt mycket de första dagarna, men efterhand gick det allt bättre, säger Jonas.

När man kunde ge Linnéa sondmat var fjärde timme, vilket var möjligt efter några veckor, fick Jonas och Susanne prova att ge henne modersmjölkersättning, Monogen, i nappflaska.

-Det fungerade överraskande bra på en gång. Hon kräktes väldigt lite. Men trots det så behöll man nässonden som alternativ om det skulle börja krångla, säger Susanne.

Linnéa blev piggare och piggare och visade inga som helst tecken på att ha tagit skada av sin sjukdom.

-När hon började äta ur nappflaska var hon cirka en månad gammal och nu var det dags för en första permission. Vi gick en snabb promenad på en timme runt sjukhuset och var både enormt glada och väldigt oroliga, säger Jonas.

## Behandling akut och långsiktigt

Anna Nordenström informerade också om behandling akut och långsiktigt.

-I den **initiala utredningen**, om barnet mår dåligt och man misstänker LCHAD-brist, bör ingå blodstatus ASAT/ALAT, CK, CKMB, Kreatinin, vilket ger värden på lever- och njurfunktion och eventuella nedbrytningsprodukter i urinen. Dessutom bör man mäta blodsocker, U-organiska syror, U-aminosyror, S-Karnitin och dikarboxylsyror i plasma, undersöka eventuell avsaknad av ketonkroppar och göra EKG och UKG. Man bör också fundera på om man ska göra s k mutationsdiagnostik.

**Akut behandling** vid akut kris innebär första dagen intravenös glukostillförsel upp till höga normalintervallet och så mycket att det ger insulinpåslag och stänger av fettnedbrytningen.

- Eftersom det inte går att leva på enbart blodsocker bör man överväga senast andra dagen att ge fettsyror, om möjligt MCT-fett per oralt (genom munnen). Senast tredje dygnet, eller tidigare om tillståndet tillåter, smygs mat i form av modersmjölk ersättning (Monogen®) in och karnitin vid konstaterad brist.

**Uppföljning av akutskedet** innebär B-glukos en gång/timme och glesas ut till var tredje timme vid stabilt B-glukos.

-CK bör kontrolleras två gånger/dag och leverstatus en gång/dag, sa Anna Nordenström.

Glukosinfusionen trappas ut så snart det kliniska tillståndet tillåter det. Mat ges var tredje timme till små barn.

-B-glukos kontrolleras före nästa måltid innan målen glesas ut. Detta för att se om barnet har den fastetolerans som krävs.

**I uppföljningen det första levnadsåret** bör man överväga Port-a-cath, en central venkateter, för säker näringstillförsel och gastrostomi (PEG)

-Maten ges var tredje timme eller enligt barnets fastetolerans. Kontinuerlig infusion av mat nattetid via PEG. Vi ettårskontrollen bör en 24-timmars mikrodialys göras för att se vilken typ av måltidsordning barnet bör ha nattetid. Alternativ till kontinuerlig sondmatning kan vara okokt majsstärkelse.

**Uppföljande kontroller** på metabolt centrum bör ske var tredje månad det första levnadsåret och innehålla bedömning av hur behandlingen fungerar, utvärdering av kris- och akutbehandlingsschema samt dietkontroller med beräkning av intag och kontroll av såväl energimängd som födoämnen.

**Uppföljning under uppväxten** bör innehålla mätning av längd, vikt, Hb, CK och dikarboxylsyror var 6:e månad samt Hb retikulocyter, ASAT och ALAT, Krea, fosfolipider och ögonkontroller en gång/år. Vart 4:e år bör göra EKG och hjärteko.

**Vid akut infektionssjukdom** kan man stanna i hemmet och ge barnet glukospolymer enligt schema, om barnets tillstånd tillåter det.

-Är barnet påverkat måste det läggas in med glukosinfusion. Blodsockernivån ska hållas i övre, eller strax över normalintervallet, för att

ge insulinpåslag och därigenom stänga fettnedbrytningen. De laboratorieprover som bör tas är CK, ASAT/ALAT, infektionsprover och U-status. Det är viktigt att ge blandad kost så snart som möjligt, eftersom det är omöjligt att upprätthålla en god näringssituation med enbart glukos. Dessutom anser jag att man ska vara frikostig med antibiotikabehandling om man misstänker bakteriell infektion, sa Anna Nordenström.

## Linnéa får komma hem

Linnéas förbättring fortsatte. Det blev fler och tätare permissioner från sjukhuset och lagom till jul, när hon var två månader gammal, fick hon komma hem.

-Några veckor tidigare hade hon fått en knapp inopererade genom magsäcken och genom den gav vi henne kompletterande mat, Monogen, på dagen och viss mängd på natten, säger Susanne.

Resten av Linnéas första levnadsår besökte man sjukhuset väldigt ofta, och särskilt ofta när hon var infekterad.

-När hon fick vanliga förkylningar åkte vi in varje dag och mätte CK, säger Jonas.

Fyra månader gammal började Jonas och Susanne ge Linnéa smakportioner av fast föda.

-All den maten lagade vi själva efter råd och anvisningar av Linnéas dietist, som därefter alltid ställt upp och hjälpt oss. I och med att Linnéa började äta mer vanlig mat startade jakten på lämpliga råvaror, en jakt som pågår än idag. Nu blev det plötsligt svårare att avväga hur mycket hon skulle ha från olika näringskällor, jämfört med första halvåret då vi nästan alltid gav henne samma mat. Linnéa hade också utvecklats mycket, både mentalt och motoriskt och var väldigt mycket mer aktiv och rörlig. Det skulle vi också kompensera för. För att vara på säkra sidan gav vi henne mer än hon behövde och det resulterade i att hon gick upp mycket i vikt. Och det var ju ingen bra lösning, säger Susanne.

## Kostbehandling vid LCHAD-brist

Chefsdietist Gunn Nyberg, Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge, informerade om kostbehandling vid LCHAD-brist.

-Sedan 1990 har barn med LCHAD-brist vid Stockholms metabola centra behandlats med en extremt fettreducerad kost, för att försöka undvika de fettsyror som ej kan "brytas ner". Majoriteten av det fett som får ingå i den fettlåga kosten utgörs av MCT- fett (medellånga fettsyror).

Det finns energirekommendationer för grupper av friska barn, nordiska och svenska, NNR 1996. För sjuka barn finns inga energirekommendationer.

-Barn med LCHAD-brist förutsätts ha samma energibehov som friska, även om skillnader inom grupperna finns, för såväl friska som sjuka, sa Gunn Nyberg.

Energirekommendationer för friska barn:

1-3 år 1300 kcal/d

4-6 år 1700 kcal/d

7-10 år 1950 kcal/d

11-14 år 2000 kcal/d, flickor

11-14 år 2350 kcal/d, pojkar

Den ideala energifördelningen, mellan de energigivande näringsämnen för friska barn > 3år enl NNR, 1996 är:

Protein 15 energi%

Fett 30 energi%

Kolhydrater 55 energi%

För **barn med LCHAD-brist** blir fördelningen av de energigivande näringsämnen:

Protein 15 energi%

Fett max 20 energi% inklusive MCT-fett

Kolhydrater 65 energi% eller mer

Målsättningen med kostbehandlingen har sedan 1990 varit:

Fettreducerad kost, max 20 energi% fett, inklusive MCT-fett

Minsta möjliga mängd långa fettsyror, inklusive behovet av essentiella fettsyror.

-Den fettfattiga kosten har ett lågt innehåll av fettlösliga vitaminerna A, D och E-vitamin. De måste tillföras extra om inte berikad specialvälling täcker behovet.

Från 1990 har barn med LCHAD brist fått en specialvälling bestående av:

Semper fettfri basvälling pulver 110 g

Semper energi 65 g

Safflor/solrosfrö/majsolja 8 ml

Liquigen ( 50% MCT-fett) 30 ml

Vatten till en slutvolym av 1000 ml

100 ml av vällingen ger 80 kcal, protein 1,3 g, fett 2,2 g varav 1,5 g MCT-fett.

De barn som fick diagnos omkring 1990 var alla mellan 6 mån och 1 år, och fick därför varierande mängd specialvälling, respektive fettfattig mat.

1998 kom modersmjölksersättningen Monogen SHS, anpassad för spädbarn med LCHAD-brist. Den innehåller 24 energi% fett, 93% av fettutgör av MCT-fett, resten 7% är långa fettsyror i form av valnötolja.

-Valnötoljan anses ha en idealisk fördelning av de essentiella fettsyrorna linolsyra (n-6 fettsyra) och linolensyra (n-3 fettsyra).

Kost med lågt fettinnehåll innebär i praktiken större volym (mer mat) och kräver därför tätare måltider för att ge samma energimängd/dag som en kost innehållande mer fett.

***Måltidsordning för barn med LCHAD-brist, mat ca var 3:dje timme:***

Frukost  
Mellanmål fm  
Lunch  
Mellanmål em  
Middag  
Kvällsmål

-Eftersom barnen ej klarar nattfasta ges ca 10% av dygnets energibehov kontinuerligt under natten via sond eller PEG.

***Exempel på livsmedel som kan ingå i en extremt fettreducerad kost:***

Matbröd bakat utan fett tillsats  
Potatis, ris och pasta (fettinnehåll i pasta kan variera)  
Putsade magra styckningsdelar av kött från t ex nöt, gris, kyckling och vilt  
Mager fisk  
Quorn, baljväxter t ex linser  
Magra mjölkprodukter: minimjolk, mager yoghurt  
Mjukost 1% fett, hårdost 5 % fett  
Grönsaker, dock ej avokado och oliver  
Frukt

***Brittiska rekommendationer ang kostbehandling vid LCHAD-brist***

I Clinical Paediatrics Dietetics, andra upplagan, 2001 sammanställd av Vanessa Shaw och Margaret Lawson finns angivet hur mycket långa fettsyror, inklusive essentiella som rekommenderas ingå i den dagliga kosten i respektive åldersgrupp.

Första levnadsåret: < 3 g/d

1-3 år: upptill 6 g/d

4-8 år upptill 8 g/d

8-12 år upptill 12g/d

I bokens första upplaga från 1994 finns inte behandling vid LCHAD-brist med.

**Essentiella fettsyror**

-För att barnet ska få rekommenderat intag av essentiella fettsyror (kan ej tillverkas av kroppen) krävs att de får en viss mängd fett där de essentiella fettsyrorerna ingår, sa Gunn Nyberg.

Essentiella fettsyror finns i två serier: omega-6, linolsyraserien och omega-3, linolensyraserie. I Nordiska näringsrekommendationer, NNR 1996, fanns för första gången rekommenderat intag av n-3 fettsyror med.

-Det är viktigt med balans mellan de två serierna, eftersom de konkurrerar om samma enzymssystem vid nedbrytningen.

I England används allmänt valnötolja (finns i Monogen) för att täcka behovet av linol- och linolensyra. I Sverige finns den oljan endast i ett fåtal affärer.

**Linolsyrakällor** är t ex tistelolja, solrosfröolja och majsolja

**Linolensyrakällor** är fet fisk, fiskolja samt linfröolja

## Linnéa skyddas mot infektioner

Jonas och Susanne understryker ofta att en viktig orsak till att det kändes allt bättre var också det fantastiska stöd och den hjälp de fått från sjukvården de första åren.

-Linnéas läkare, dietist och annan personal var tillgänglig alla tider på dygnet och något liknande har vi aldrig stött på tidigare.

De framsteg Linnéa gjorde var till stor glädje för Jonas och Susanne.

-Från att ha varit så sjuk var det mer eller mindre ett under att se hur väl hon utvecklades och vilka framsteg hon gjorde, både mentalt och motoriskt. Men de första åren var vi livrädda för att hon skulle få någon allvarigare infektion, så vi höll henne så gott som helt isolerad mot folk utanför familjen. Vi tog så gott som aldrig ut henne i offentliga miljöer och att träffa andra barn var otänkbart, tyckte vi då, säger Jonas.

När Linnéa var drygt ett år började hon gå och nu blev det ännu svårare att beräkna hur mycket mat hon behövde.

-Nu, när föräldrapenningen började ta slut, började vi fundera på hur vi skulle ordna det med ekonomi, arbeten, barnomsorg, mm. Vi tyckte ju inte att "normala" lösningar på de här problemen passade vår familj. Men det var svårt för olika institutioner att förstå. Till sist fick vi hjälp av en kurator att ordna ett möte med representanter för sjukvården, barnomsorgen och försäkringskassan, säger Susanne.

## LCHAD-brist och ögonbesvär

Överläkare Kristina Teär-Fahnehjelm, Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge, informerade om ögat och ögonbesvär vid LCHAD-brist.

-Ögat är vårt viktigaste sinnesorgan och står för cirka 70 % av alla intryck till hjärnan. Ögat består av en främre del med hornhinnan, främre kammaren och linsen, samt en bakre del med glaskroppen, näthinnan och synnervsutträdet. En synnerv, som består av ca en miljon synnervtrådar, leder informationen från ögat till syncentrum i hjärnan.

**Synbeteendet** hos barn utvecklas ungefär så här:

- ☒ nyfödd fixerar ofta en lampa
- ☒ 4 v följer rörliga föremål på nära håll
- ☒ 4-7 v ger ögonkontakt och svarsleende
- ☒ 2-3 mån följer rörliga föremål på 2-3 m avstånd samt leker med fingrarna framför ögonen
- ☒ 3-4 mån kan med hjälp av synen styra handen mot föremål
- ☒ 6-10 mån tittar uppmärksamt och undersökande på föremål på nära håll
- ☒ 4 år utvecklat en synskärpa nästan som en vuxen, ca 0,8 på syntavlan
- ☒ 7 år ser 1,0 på syntavlan, synen fortsätter att utvecklas något
- ☒ 10-12 år synutvecklingen anses fullbordad

När ett barn kommer till ögonläkare på Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge, anpassas **utredningen** till barnets ålder, eftersom exempelvis en nyfödd inte går att undersöka exakt på samma sätt som en åttaåring. I princip omfattar utredningen tester av

- ☒ synskärpa (med ränder, symboler eller bokstäver)
- ☒ eventuell skelning
- ☒ samsyn
- ☒ ögonens rörlighet
- ☒ synfält
- ☒ färgsinne
- ☒ mörkersyn

-Efter pupillvidgande ögondroppar undersöks lins och ögonbotten med ögonspjuling och, när det gäller äldre barn, med biomikroskopi. Ögats brytkraft mäts och ofta försöker vi fotografera ögonbottenarna

för att dokumentera eventuella förändringar. Ibland görs mer omfattande utredningar med neurofysiologi, t ex elektretinografi (ERG)

Hos de barn med LCHAD-brist som drabbas av **ögonförändringar** rapporteras oftast först att de blir ljuskänsliga och har problem med mörkerseendet.

-ERG är ofta normalt till en början. Senare kan man uppmäta lätt ned-satt synskärpa, defekt färgseende, dåligt mörkerseende, synfältsdefekter och tilltagande närsynthet. Barnen får också ofta karakteristiska förändringar i ögonbottenarna, sa Kristina Teär-Fahnehjelm.

**Ögonbottenförändringarna** brukar indelas i olika stadier:

- ☒ stadium 1 normal ögonbotten (oftast vid födelsen)
- ☒ stadium 2 spridda pigmenteringar (svarta prickar), ofta i gula fläcken
- ☒ stadium 3 tillbakabildning av näthinna och åderhinna (chorioretinal atrofi) i centrala ögonbotten, men väsentligen sparad näthinna ut i kanterna. Samtidigt tilltagande synnedsättning, närsynthet och början till utbuktning av ögats bakre vägg (stafylom)
- ☒ stadium 4 helt tillbakabildad näthinna och åderhinna med förlust av central synskärpa. Utbuktning av ögats bakre vägg och åtföljande grav närsynthet

-Orsakerna till förändringarna i nät- och åderhinnan är okända, men man har påvisat betaoxidation i näthinnans celler. Någon medicinsk bromsande behandling, eller någon kirurgisk behandling av dessa näthinneförändringar, existerar inte idag. Trots det känns det viktigt att ögonkontrollerna av dessa barn centreras till en enda universitetsklinik, för att på så sätt samla information om sjukdomens naturalförlopp och på sikt minska ögonkomplikationerna.

På Barnögonkliniken Huddinge kontrolleras barnen med LCHAD-brist ca en gång per halvår fram till 2-3 års ålder och därefter ca en gång per år eller oftare vid behov.

**Rekommenderade åtgärder** för barn med LCHAD-brist och ögonförändringar kan vara:

- ☒ solglasögon/bländskydd, keps eller skärmmössa
- ☒ glasögon mot närsynthet
- ☒ information till daghem/skola
- ☒ bra kontrast och bra belysning och för övrigt anpassad miljö
- ☒ synhjälpmedel från Syncentralen, t ex lupp, kikare, magnivision mm

☒ ibland kan barn med dåligt färgseende se bättre på svartvit TV-skärm än på färgskärm

-Enligt erfarenheter från Sverige och Finland tycks en tidigt insatt dietbehandling fördröja debuten av ögonförändringar, men tyvärr inte hindra utvecklingen av dem. Tidig diagnos av sjukdomen och tidigt insatt behandling är sålunda inte bara viktigt för barnets överlevnad utan också för att förhindra senkomplikationer, t ex ögonförändringar, sa Kristina Teär-Fahnehjelm.

## Linnéa får plats på daghem för infektionskänsliga barn

Halvåret innan mötet med sjukvården, barnomsorgen och försäkringskassan var Susanne anställd på heltid för att vårda Linnéa.

-Efter mötet fick vi ganska snart en kommunal dagmamma som bara hade Linnéa att ta hand om. Men när hon insåg vilket stort ansvar hon skulle få, drog hon sig ur och vi var tillbaka på ruta noll, säger Jonas.

Efter ytterligare många telefonsamtal och brev till myndigheterna fick Linnéa, när hon var 2,5 år, slutligen plats på ett daghem för infektionskänsliga barn.

-Det var en grupp på tre barn och tre personal och det var från början en bra lösning. Men ett problem var att alla tre i personalen saknade medicinsk utbildning. Det löste sig genom att vi informerade dem så mycket vi kunde. Vår dietist hjälpte också daghemmets kokerska att göra en fungerande matsedel för Linnéa, säger Susanne.

## Linnéa blir akut sjuk

Det första halvåret på daghemmet fungerade mycket bra. Linnéa åt själv mat med god aptit och Jonas och Susanne sondade henne på nätterna.

-Vi stängde av pumpen på morgonen vid femtiden, så när det var dags för frukost vid åttatiden brukade Linnéa var ganska sugen på mat och åt bra. Fram till hon blev tre år hade hon faktiskt inga tecken på sin sjukdom, säger Jonas.

Men den positiva utvecklingen bröts den här hösten, när hon fick en infektion.

-Skillnaden mot tidigare var att hon slutade äta, blev passiv och kinkig och dessutom klagade hon på att hon hade ont i benen. Vi förstod att det hänt som inte får hända och åkte direkt in till sjukhuset. Smärtorna tilltog och när vi gick ur bilen vid sjukhuset kunde man inte ens peta på henne utan att hon skrek. Man satte glukogendroppet och efter en halvtimme var hon som vanligt igen och sprang runt i korridorerna. Det vi hade missat var att hon varit mer aktiv än annars och dessutom visade det sig att hon hade oupptäckt urinvägsinfektion. Provtagningarna visade att hon hade haft ett skyhögt CK, säger Susanne.

Linnéas CK-värden fortsatte att vara svajiga och gick upp och ner. Då och då klagade hon också på smärta i benen.

-Vi bestämde oss därför ganska snart för att höja Linnéas energiintag. Men detta gav oss problem. Från det att Linnéa alltid ätit upp färdiga portioner, visade hon inte samma hunger som tidigare och ville inte äta det vi gav henne. Därför började vi komplettera med sond. Detta blev inledningen på en nedåtgående spiral där hon åt allt mindre själv och vi tvingades sondmata alltmer för att kompensera detta, säger Jonas.

Linnéa fick ytterligare en svår infektion den hösten (2003) och med ungefär samma sjukbild som gången innan.

-Den därpå kommande våren och sommaren gick väldigt bra, men förra hösten blev återigen väldigt jobbig med fyra insjuknanden. Detta har inneburit att både vi och lärarna har blivit otrygga och rädda för vad som händer när Linnéa blir sjuk. Det som oroar oss mest nu är om hon får försämrad syn, säger Susanne.

## Pedagogiska aspekter, Barnens bok

Specialpedagog Ann-Catrin Røjvik, Ågrenska, informerade om pedagogiska aspekter.

-Under familjeveckorna ser vi ofta att det är en väldigt stor spridning i symptombilden, trots att funktionshindret är detsamma. Dessutom skiljer det ofta väldigt mycket beroende på hur gamla barnen är. Det som jag tar upp nu kommer att vara på ett mer allmänt plan, med ett helhetsperspektiv och livsperspektiv. Det rör sig då om vardagliga aktiviteter såsom att äta, klä sig, sköta hygien och se hur man kan lösa olika problem i hemmet och i skolan.

Ett barn med funktionshinder har ofta väldigt mycket personer runt omkring sig. Det är bl a föräldrar, släkt, vänner, skolpersonal och personal inom habilitering och sjukvård.

-De har personerna behöver prata sig samman så att det blir möjligt att skapa bästa möjliga förutsättningar för barnet. Det handlar om att skapa en optimal miljö kring barnet, att ta vara på barnets förmågor och möjligheter och inte bara se hindren, sa Ann-Catrin Röjvik.

Mer konkret handlar det om att ta reda på

### **1/ vilka svårigheter barnet har**

- ☒ när uppträder svårigheterna oftast
- ☒ finns det någonting att lära av det
- ☒ hur ser barnets sociala aktiviteter ut

### **2/ vilka situationer fungerar barnet bra i**

- ☒ varför fungerar det bra i vissa situationer

-Ibland är vi vuxna snabba med att säga att barnet inte klarar det eller det. Om man tar exemplet tandborstning, så har någon räknat ut att den aktiviteten innehåller nästan 60 moment. Vi vuxna behöver bryta ned aktiviteter i moment och diskutera varje del, innan vi bestämmer om ett barn klarar en aktivitet, eller ej.

I exemplet med tandborstning så visar det sig kanske att barnet hittar till toaletten och hittar sin tandborste.

-För att klara detta krävs viss orienteringsförmåga, att barnet kan urskilja färger och veta något om placeringen. Diskuterar man aktiviteter utifrån den här principen blir det enklare att se möjligheter och gemensamma lösningar, sa Ann-Catrin Röjvik.

### **3/ hur ser miljön ut**

I ICF, den internationella klassifikationen av funktionshinder och funktionstillstånd (WHO 2003), utgår man från ett hälsoperspektiv.

-I modellen talar man om *kropp*, *aktivitet* och *delaktighet* och att de tre delarna samverkar i båda riktningarna, och att detta kan påverka hälsotillståndet hos en individ. Den del som handlar om *kroppen* tar upp skador, grad av skador samt funktionsnedsättningar. När det gäller *aktivitet* är det ofta fråga om tillgänglighet. *Delaktighet* innebär vilka möjligheter personen har att påverka sin livssituation, exempelvis genom egna val.

Ett barns funktionshinder påverkar naturligtvis barnets aktivitet och dess delaktighet i olika vardagssituationer. Samtidigt påverkar omgiv-

ningen, både den fysiska och sociala miljön, och personliga faktorer, barnets delaktighet.

-När man gör en kartläggning, som i sin tur ska leda till åtgärder, är det viktigt att inte beskriva svårigheter enbart ur ett individperspektiv, utan också ta med omgivningsfaktorer. Ett åtgärdsprogram, vilket rektor ansvar för att det kommer till stånd, kan vara ett fantastiskt instrument för att göra barnet mer delaktigt, sa Ann-Catrin Röjvik.

Sjuksköterska Lotta Thomasson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade på en tidigare familjevistelse om "Barnens Bok" och Ann Catrin Röjvik arrangerade så att föräldrarna fick möjlighet att påbörja arbetet med att göra en "Barnens bok" till sina egna barn.

-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.

## Syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn, Ågrenska, informerade om 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.

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, sa Andreas Tallborn.

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.

## Linnéa idag

När denna intervju görs är det vår och Linnéa mår förhållandevis bra.

-Under vintern undviker vi stora köpcentra och idrottshallar för att minska risken att hon får infektioner. Svårast att undvika är magsjuka, säger Jonas.

Ett problem som kräver kraft och uppmärksamhet både av Susanne och Jonas och av barnpersonalen på Linnéas daghem är att försöka bedöma hennes aktivitet.

-När hon är hemma försöker vi styra henne att varva livliga aktiviteter med lite lugnare sysselsättningar, t ex att leka med Barbie, men det är inte alltid så lätt. En av hennes favoritsysselsättningar är nämligen att springa runt och leka med andra barn, säger Susanne.

Jonas och Susanne bedömer att Linnéa varken har någon utvecklingsförsening, utvecklingsstörning eller några andra men av sin sjukdom.

-Det vi nu ser är hennes stora rädsla att bli fasthållen och stucken vid alla provtagningar som hon fortfarande måste genomgå. Men det är ju inte så konstigt att förstå, säger Jonas.

Den negativa spiralen, med alltmer mat genom sonden och mindre genom munnen, har brutits ganska nyligen.

-Vi har börjat ställa krav på Linnéa som vi inte gjort tidigare. Nu får hon välja mellan att äta maten eller vällingen och att gå och lägga sig

och vara ”sjuk” och koppla in pumpen. Det har fungerat rätt bra i tio dagar och hon äter mer och mer själv, säger Susanne.

Linnéa tycks inte längta efter mat och annat som hon inte får äta.

-Men hon är väldigt intresserad och tar alltid reda på om hon får eller inte får äta ny mat. Det verkar som om hennes aptit på viss mat delvis styrs av vad hennes kropp behöver, exempelvis dricker hon hellre vatten än saft, säger Jonas.

## Funktioner i och kring munnen

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

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

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

Exempel på funktioner i och kring munnen är andning, näringsintag, tal och icke-verbal kommunikation, t ex mimik.

-Området har en mycket komplicerad muskulatur och minsta störning kan leda till problem. Idag finns det olika munmotoriska träningsprogram som i vissa fall kan förbättra funktionen.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett **frågeformulär om tandvård**, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling. Ytterligare kunskap om de orofaciella problem som förekommer vid LCHAD får Mun-H-Center genom att göra en **översiktlig undersökning av tänderna och munmotoriken** hos de barn med sjukdom/syndrom som kommer till familjevistelsen.

-De uppgifter vi samlar in läggs in i en databas, MHC-basen. Information om diagnosen blir därmed tillgänglig för exempelvis föräldrar och vårdpersonal. Har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss.

De är vanligt att barnen har tugg- och sväljsvårigheter och många sondmatas. Barn som sondmatas blir ibland känsliga i munnen, vilket kan bidra till att de lättare kväljer och kräks.

-Barn som inte använder munnen att äta med kan ha lättutlöst kräkreflex. Överkänsligheten i munnen går att träna bort, helt eller delvis, med hjälp av **munmassage**.

**Tuggträning** kan de barn behöva som inte äter med munnen.

-Träningen görs då med särskilda träningsredskap som stärker tuggmuskulaturen.

I många fall, där barnen har ovanliga funktionshinder och sjukdomar, krävs att tandvården avdelar mer tid för undersökning och behandling. Det kan behövas förberedande samtal med föräldrarna och särskild kunskap hos personalen. Specialisttandvården kan ge både råd, information och ibland behandling.

**Förebyggande tandvård** kan behövas eftersom det kan vara svårt att sköta barnens munhygien på ett tillräckligt bra sätt. Ibland kan det underlätta vid tandborstning att använda en dubbeltandborste som borstar in- och utsidan på tänderna samtidigt.

Om man måste äta ofta och dessutom har lätt för att kräkas löper man en större risk att få karies. För att minska risken för karies är det viktigt att tillföra **fluor**. Tandkräm med fluor rekommenderas till alla. Dessutom behöver en del extra fluor t ex i form av fluortabletter, fluorsköljning, fluortuggummi eller regelbunden fluorlackning.

En del av barnen kan vara känsliga för stark tandkrämssmak. Det är då bra att veta att det finns tandkräm utan smak t ex Salutem®.

## Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade om vårdbidrag och lagar som berör alla människor, samt speciallagar som berör barn med funktionshinder och kurator Mats Månsson informerade (2003) om LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

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

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

-Det krävs ofta kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få hjälp och stöd och det tar mycket tid och kraft. Det bästa man kan göra som föräldrar till ett barn med funktionshinder är att hitta en person som hjälpa till med ansökningar och liknande, exempelvis en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan, sa Anna Lindfors.

De lagstiftning som tidigare var en särslagstiftning för människor med sjukdomar och funktionshinder (Omsorgslagen) är ersatt av **lagar som gäller för alla**, exempelvis Skollagen, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen (som inte går att överklaga), Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring.

-Men därutöver finns LSS, Lagen och stöd och service till funktionshindrade, som är en ”pluslag” som kom 1994. (Se mer om denna lag längre fram i kapitlet).

**Landstingen** administrerar följande stöd och insatser (och de olika landstingen kan lägga upp det som de vill)

- ☒ habiliteringen
- ☒ psykiatriskt stöd (BUP)
- ☒ hjälpmedel
- ☒ hemsjukvårdsbidrag
- ☒ sjukresor

Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel ”Information från försäkringskassan”.

**Följande är** sammanfattad information från kurator Mats Månssons föreläsning ”Samhällets stöd” hämtad från familjevistelsen om Neurofibromatos på Ågrenska i april 2003.

I början på 1980-talet kom en vändning och samhället övergick från att omyndigförklara personer med svåra funktionshinder till att börja betrakta dem som fullvärdiga medlemmar.

-Vi fick omsorgslagen 1986, den lag som åtta år senare utvidgades till LSS. LSS är en mycket bra lag där det finns stora möjligheter att individualisera olika hjälpinsatser. Det sägs att lagen är en rättighetslag, men jag anser att det snarare är en möjlighetslag. Tanken med lagen är att "den enskilde ska få möjlighet att leva som andra" (5§). Den målsättningen anser jag är lagens stora förtjänst, även om man kan diskutera vad det innebär att leva som andra, sa Mats Månsson.

Oavsett om barnet tillhör personkretsen som har rätt till insatser enligt LSS, eller ej, bör föräldrar lära sig mer om olika lagars innehåll och om förhandlingsteknik.

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

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

När man anser sig veta vad lagen säger om personlig assistent i skolan begär man möte, elevvårdskonferens, med rektor, lärare, kurator och annan berörd personal som har makt att fatta beslut.

-Om inte den person som har rätten att fatta beslut i ärendet inte kan vara med, så är det bättre att vänta med mötet tills den personen kan närvara. Till det mötet sedan är det bra att med sig ett dagordningsförslag. Eftersom ni sällan är ute efter att ha trevligt på sådana här möten är det också viktigt att det utses en protokollförare, sa Mats Månsson.

Varje beslut om stöd och hjälp som fattas på mötet bör kopplas till en namngiven utförare, en person som ansvarar för att insatsen blir av.

-Man bör inte nöja sig med att skolan säger ”att de ska titta närmare på problemet, undersöka om det finns resurser mm och att man återkommer”. Kräv i sådana fall ett namn på personen som ska utreda frågan, samt datum och plats för ett nytt möte. Om skolans ledning bestämt sig för att avslå begäran ska ni kräva att de har med sig ett skriftligt avslagsbeslut så att ni kan överklaga. Det är inte alltför ovanligt att myndighetspersoner hänvisar till ”policybeslut” och det kan man bara göra muntligt. I ett skriftligt avslagsbeslut måste man ange vilken lag och vilken lagparagraf man stöder sitt beslut på.

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

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande 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 särskilda tjänstemän i kommunen (LSS-handläggare).

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

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

## Information från försäkringskassan

Agneta Ljungwall Bergstrand från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapening.

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (98 250 kr/år, 2004), tre fjärdedels (73 688), halvt (49 125) och en fjärdedels (23 563). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

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

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag på 30 000 kr samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på upp till 40 000 kr. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

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

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

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

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

## 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 schema-

lägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

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

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

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, det nya internationella handikappbegreppet. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

## Föreningsinformation

Föreningsrepresentant Malin Gånemo, Göteborg, informerade om Sällsynta diagnoser, ett riksförbund för små och mindre kända handikappgrupper.

Förbundet, som bildades 1998, arbetar för att öka kunskapen om små och mindre kända handikappgrupper i samhället. Förbundet vill också bli en skapare av möjligheter för våra medlemmar att möta andra i samma situation för att utbyta erfarenheter och få mer kunskap om diagnoser.

Förbundet bedriver projekt och arrangerar seminarier och kurser inom olika ämnesområden. Grundtanken är att små och mindre kända handikappgrupper tillsammans kan göra sig hörda och förbättra sin situation.

I december 2002 ingick 42 diagnosgrupper i riksförbundet, exempelvis Aperts syndrom, Fragile-X, Leukodystrofi, Retts syndrom och Turners syndrom.

Sällsynta diagnoser är medlem i Handikappförbundens samarbetsorgan (HSO) och de sällsynta handikappgruppernas europeiska samar-

betsorganisation European Organization for Rare Disorder (EURORDIS).

Adressen till riksförbundet är:  
 Sällsynta diagnoser  
 Box 1386  
 172 27 Sundbyberg  
 Tel: 08- 764 49 99  
 E-postadress: [styrelse.sallsyntadiagnoser@funka.nu](mailto:styrelse.sallsyntadiagnoser@funka.nu)  
 Hemsida: [www.sallsyntadiagnoser.nu](http://www.sallsyntadiagnoser.nu)

## Här kan man få mer information

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

artiklar ur Läkartidningen  
 internetadress: [www.ronden.se/lt/](http://www.ronden.se/lt/)  
 (här krävs prenumerationsnamn och nummer som biblioteken kan hjälpa till med)

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

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Specialistläkare Anna Nordenström  
 Huddinge Universitetssjukhus  
 141 86 Stockholm  
 Tel: 08- 58 58 00 00

Docent Jan Alm  
 Karolinska sjukhuset  
 171 76 Stockholm  
 Tel: 08- 51 77 00 00

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

Överläkare Kristina Teär Fahnehjelm  
 Huddinge Universitetssjukhus  
 141 86 Stockholm  
 Tel: 08- 58 58 00 00

Chefsdietist Gunn Nyberg  
Huddinge Universitetssjukhus  
141 86 Stockholm  
Tel: 08- 58 58 00 00

Specialpedagog Ann-Catrin Röjvik  
Sjuksköterska Andreas Tallborn  
Specialpedagog Astrid Emker  
Socionom Anna Lindfors  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 750 91 00

Övertandläkare Åsa Mårtensson  
Logoped Lotta Sjögren  
Mun-H-Center  
Box 2046  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 750 92 00

Föreningsrepresentant Malin Gånemo  
Sällsynta diagnoser  
Box 1386  
172 27 Sundbyberg  
Tel: 08- 764 49 99

Handläggare Agneta Ljungwall-Bergstrand  
Försäkringskassan  
405 12 Göteborg

Kurator Mats Månsson  
Borgmästarevägen 3 A  
441 50 Alingsås

