



Lesch-Nyhans syndrom

Nyhetsbrev 216

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 Lesch-Nyhans syndrom. En familjevistelse med barn med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2003.

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

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

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Docent **Gunilla Malm**, Stockholm, docent **Göran Solders**, Stockholm, dr **Svante Swerkersson**, Göteborg, dr **Suzanne Marcus**, Örebro, övertandläkare **Marie-Cecile Maniere**, Frankrike, professor **Göran Dahllöf**, Stockholm, psykolog **Margareta Wigren**, Skövde, övertandläkare **Gunilla Klingberg**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Göteborg, sjuksköterska **Ann-Marie Alwin**, Göteborg, handläggare **Roland Jönsson**, Göteborg

Innehållsförteckning

Medicinsk information, klinik, symptom	3
Johan har Lesch-Nyhans syndrom	4
Medicinsk information, ytterligare symptom	5
Johan genomgår nya omfattande undersökningar	6
Medicinsk information, biokemi, genetik	6
Johan får diagnosen LNS	8
Njurbesvär vid Lesch-Nyhans syndrom	8
Odontologiska erfarenheter från Frankrike	9
Tandvård för barn och ungdomar med LNS	11
Medicinsk information, behandling	12
Johan utvecklar olika sätt att kommunicera	14
Begåvning och beteendeproblem hos barn och unga vuxna med LNS	14
Johan börjar skolan	17
Funktioner i och kring munnen	18
Johan börjar bita sig själv, får en ny medicin	19
Syskonrollen	20
Johan idag	23
Information från Ågrenskas barnteam	23
Samhällets stöd	24
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

Medicinsk information, klinik, symptom

Docent Gunilla Malm, Huddinge universitetssjukhus, Stockholm, in-formerade om klinik och symptom vid Lesch-Nyhans syndrom (i fort-sättningen forkortat LNS).

-1964 beskrev läkarna Michael Lesch och William Nyhan en ämnes-omsättningssjukdoms som påverkar njurarna och ger neurologiska symptom hos pojkar/män. Sjukdomen är mycket ovanlig och man uppskattar att det finns 6-7 pojkar/män med syndromet i Sverige och att det föds 1/380 000 med LNS.

Brist på ett specifikt enzym (HPRT), orsakad av förändringar i en gen på X-kromosomen, leder till en ansamling av urinsyra i blod och urin. Ansamlingen ger symptom i form av självskadande beteende, ångest, ofrivilliga rörelser/ökad muskeltonus, språk- och talstörningar, sväljningsproblem, njursten, ledbesvär och epilepsi i varierande grad. Alla med diagnosen har inte heller alla symptom.

-Symptombilden liknar den vid dyskinetisk cerebral pares (CP) och många barn med LNS får inledningsvis den diagnosen, sa Gunilla Malm.

Bristen på HPRT kan variera mycket och därför delar man in LNS i tre varianter:

☒ cirka 1,5 % kvar av enzymet; **klassisk LNS**

☒ cirka 8 % kvar av enzymet: **mer CP-lik**

☒ mer än 8 % kvar av enzymet; **gikt, njursten, ofta odiagnosticerad LNS**

Njurproblematiken behandlas i ett särskilt kapitel. Vad som exakt or-sakar de neurologiska symptomen är ännu inte helt känt.

-Rörelsesignaler från hjärnbarken på väg till ryggmärgen passerar ba-sala ganglierna (fyra områden av grå substans i storhjärnans nedre del). Detta område, som i normala fall har stor HPRT-enzymaktivitet, är hopkrymt på ett sätt som vi ofta ser vid svår syrebrist vid dyskine-tisk CP. Någon form av giftskada, som orsakar den förhöjda urinsyre-halten, tror vi att det är. CP-symptomen är desamma som man kunde se förr i tiden när barn föddes med gulsot, vilken orsakades av inlag-ring av bilirubin.

Skadorna i basala ganglierna, som har uppstått redan innan födelsen, förvärras inte.

Den typiska kliniska bilden vid LNS är följande:

- ☒ normal graviditet och förlossning
- ☒ normal nyföddhetsperiod
- ☒ under perioden 3-9 mån upptäcker man att den motorisk utvecklingen inte är normal
- Typiskt är försenad utveckling av rörelsemönstren och ökad muskeltonus.
- ☒ under perioden 6-12 mån, då barn normalt lär sig krypa, sitta och stå, är avvikelserna hos pojkarna med LNS tydliga
- ☒ perioden 1-2 år, då det är vanligt att man upptäcker CP-skador, präglas pojkarnas rörelsemönster av dålig koordination, spasticitet, rikliga, ofrivilliga rörelser och livliga reflexer

Johan har Lesch-Nyhans syndrom

Johan, 18 år, har Lesch-Nyhans syndrom. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Eva, pappa Jan-Erik och syster Lina, 11 år.

Graviditeten med Johan var normal, likaså förlossningen.

-Visserligen hade vi inget annat barn att jämföra med, men vi tyckte att allt kändes bra och normalt när Johan var nyfödd. Han åt som han skulle, men gick upp lite dåligt i vikt och fick därför tillägg när han var två veckor gammal, säger Eva.

På fyramånaderskontrollen på BVC fick Eva och Jan-Erik det första tecknet på att allt kanske inte stod rätt till med Johan, eftersom han inte kunde hålla upp huvudet.

Två månader senare, på halvårskontrollen, kunde Johan fortfarande inte hålla upp huvudet och hade heller inte gjort några andra motoriska framsteg.

-En sjukgymnast kom hem och genomförde något slags program ett par gånger i veckan och nu kunde vi inte längre låta bli att misstänka att någonting inte stod rätt till. Å andra sidan var Johan pigg och glad. Han jollrade och verkade må bra mentalt. Dessutom var det inga svårigheter att få ögonkontakt med honom. Detta tyckte vi var viktigast och därför tog vi inte så allvarligt på att han inte hade utvecklats så mycket motoriskt, säger Jan-Erik.

När Johan var nio månader blev han kallad till en större utredning på ett universitetssjukhus i hemstaden. Motoriskt hade han då gjort för-

hållandevis små framsteg. Han kunde vända sig i sängen, men det var också det enda han klarade. Han kunde inte hålla uppe huvudet, inte stödja på armbågarna eller sitta upp utan stöd. Sex veckor blev familjen kvar på sjukhuset.

-Redan första dagen berättade den ansvariga läkaren att man misstänkte CP-skada och vi blev helt chockade. Det kom så abrupt och förklaringen vi fick tyckte vi inte stämde in på Johan, säger Eva.

Medicinsk information, ytterligare symptom

Gunilla Malm informerade också om ytterligare neurologiska symptom vid LNS:

☒ **självskadande beteende**, ser olika ut i olika åldrar. Vanlig tid för debuten är 2,5-3 år. Pojkarna biter sig i läpparna, i tungan, fingrar och armar på ett ofrivilligt och tvångsmässigt sätt. Annat självskadande beteende som förekommer är huvuddunkningar, att stoppa fingrarna i rullstolshjulen, att peta kraftigt i ögonen.

-Det självskadande beteendet påminner ganska mycket om de tvångsmässiga ticsen (ofrivilliga rörelser och verbala uttryck) vid Tourette syndrom.

☒ **ojämn mental utveckling**, sämre arbetsminne, lite låg IQ, koncentrationssvårigheter, välfungerande i vissa avseenden och sämre i andra.

-Det är möjligt att pojkarna har mer koncentrationssvårigheter än vi tidigare trott. Sämre koncentrationsförmåga medför sämre arbetsminne, sa Gunilla Malm.

☒ **dysartri**, d v s svårigheter att uttala ord

☒ **epilepsi** är relativt ovanligt vid LNS. Ibland kan det vara svårt att skilja mellan epileptiska anfall och ofrivilliga rörelser

Diagnosen LNS ställs utifrån

☒ kliniska fynd och misstanke om att det kan röra sig om LNS

☒ förhöjd halt av urinsyra i blod och urin

☒ låg nivå av HPRT-enzymet

☒ DNA-analys av genmutationen

Johan genomgår nya omfattande undersökningar

Efter beskedet, att man misstänkte att Johan hade fått en CP-skada, gjordes nya omfattande undersökningar.

-Under sex veckors tid togs de ena proverna efter de andra och till sist var Johan alldeles sönderstucken. Vi fick bli veta att man funnit kristaller i Johans blöja och att det skulle vara tecken på en njurskada orsakad av CP-skadan. Mer än så blev det inte då, utan vi fick åka hem, säger Eva.

Fram till de stora undersökningarna, vid niomånaders ålder, kräcktes Johan mycket och var tunn och liten. När han fick tillägg gick han upp lite bättre i vikt. Under de sex veckorna med undersökningar stod han still i vikt, men gick sedan upp igen när han kom hem.

-Vi tyckte inte att Johan hade något stort problem. Han var glad, sov bra och "pratade" mycket. Vi uppfattade inte alls honom som sjuk, säger Jan-Erik.

Johan blev tilldelad logoped, sjukgymnast och förskolekonsulent.

-De kom och gick, utan att vi riktigt förstod anledningen. De testade och videofilmade honom och verkade väldigt intresserade. Vi tyckte att de behandlade Johan som ett objekt. Vi fick bara allmän information, eller så hade vi så svårt att ta till informationen, därför att vi inte hade accepterat att vårt barn hade ett funktionshinder, säger Eva.

Medicinsk information, biokemi, genetik

Dr Suzanne Marcus, Regionsjukhuset, Örebro, informerade om genetik (ärftlighet) och biokemi vid LNS.

LNS orsakas av en mutation i HPRT-genen i X-kromosomen. Mutationen kan antingen uppstå spontant i samband med befruktningen, s k ny mutation (1/3) eller ärvas, s k X-bunden recessiv nedärvning (2/3).

-Den muterade genen finns på X-kromosomens långa arm, mer preciserat på ett ställe som kallas q26. Eftersom pojkar har endast en X-kromosom, som kommer från mamman (plus en Y-kromosom som alltid kommer från pappan) är det mamman som är frisk anlagsbärare till sjukdomen.

Ärftligheten vid LNS är s k X-kromosombunden recessiv. Detta innebär att kvinnliga anlagsbärare har 50 % risk vid varje graviditet att överföra sin muterade X-kromosom till sina söner och döttrar.

- ⌘ Flickor/kvinnor använder oftast bara den ena av sina två X-kromosomer. Är den ena sjuk dominerar den friska och flickan får inte sjukdomen.
- ⌘ Söner/män med uppsättningen XY riskerar att få mammans muterade X-kromosom i 50 % av fallen och den friska i 50 % av fallen.

DNA-spiralen, som innehåller alla kromosomer, och därmed alla gener, är uppbyggd av mycket stor mängd s k baspar, kvävehaltiga baser av fyra slag; adenin (A), cytosin (C), guanin (G) och tymin (T).

-En liten bit av DNA-spiralen utgörs av HPRT-genen, vilken är 44 000 baspar lång. 654 av dessa utgör genens ”kodande” del och är viktiga för HPRT-enzymet. Vid LNS har genens kodande del förändrats. Detta får som konsekvens att det protein genen kodar för blir felaktigt och därmed också det enzym i vilket proteinet ingår, sa Suzanne Marcus.

Mutationerna i HPRT-genen kan vara av flera olika slag, exempelvis:

- ⌘ delar kan vara utbytta (punktmutationer)
- ⌘ större bitar kan saknas (deletioner)
- ⌘ delar kan förekomma i två uppsättningar (duplikationer)
- ⌘ delar kan komma från annat håll (insertioner)

HPRT-enzymet går att återanvändas i normalfallet, men inte vid LNS, där det hela tiden måste nybildas. När enzymet inte kan återanvändas ombildas det till urinsyra, en produkt som i stora mängder är skadlig. Allopurinol (Zyloric®) förhindrar ombildningen av xanthine till urinsyra. Istället bildas ett överskott av xanthine oxidas, som är mindre skadligt för kroppen.

Diagnostik av olika slag är möjliga vid LNS:

- ⌘ bärardiagnostik är ofta möjlig
- ⌘ prenataldiagnostik (fosterdiagnostik) med könsbestämning och enzybestämning är möjlig
- ⌘ preimplantationsdiagnostik, d v s befruktning av ägget i en skål och när det delat sig fyra gånger tas en cell ut och undersöks. Därefter placeras ägget in i livmodern

Johan får diagnosen LNS

Vid niomånaderskontrollen testades bl a syn och hörsel och man tog ryggmärgsprov och en hudbiopsi en månad senare.

-När Johan var ett år blev vi kallade till sjukhuset och då fick vi veta att Johan hade LNS. Informationen om syndromet som vi fick var knapphändig och vi uppmanades att inte själva försöka leta information, eftersom den var så ”deprimerande”, säger Jan-Erik.

Efter informationen om diagnosen hände inte så mycket. Men efter några månader fick Johan daghemsplats och en resursperson som skulle hjälpa honom. Inskolningen tog lång tid, sex veckor, eftersom det var nödvändigt för Johan att få gott om tid att vänja sig vid den nya miljön.

-Johan var väldigt bunden till oss och hade svårt att acceptera andra personer. Därför fick han vänja sig vid en person i personalen. Efter den långa inskolningen gick det stegvis bättre och bättre och han trivdes till sist väldigt bra på daghemmet, säger Eva.

Vid 1,5 års ålder var Johans finmotorik och grovmotorik mycket utvecklade.

-Han var spänd som en pilbåge och händerna var alltid knutna. Han kunde inte sitta själv och han hade inga fallreflexer. Hans enda sätt att förflytta sig var att rulla i sidled på golvet. Men han hade ett väldigt trevligt sätt och blev alla barns kelgris. Efterhand lärde han sig fler och fler ord, säger Jan-Erik.

Njurbesvär vid Lesch-Nyhans syndrom

Dr Svante Swerkersson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om njurbesvär vid LNS.

-Njurarnas uppgift är att rena blodet, vilket sker i ungefär en miljon filter/njure i njurbarken. Filtren är små kärlnystan med hopsamlingsrör. Genom dessa filter passerar cirka 180 liter vätska/dygn, varav merparten återvinns. Vi kissar bara ut cirka 1 liter/dygn. Ju längre ned i hopsamlingsrören vätskan kommer desto mer sur och koncentrerad blir den.

Vid nedbrytningen av puriner (byggstenar i DNA) saknas HPRT-enzymet i olika stor utsträckning, vilket medför överskott på urinsyra.

-Urinsyran klumpar gärna ihop sig och bildar njurstenar som täpper till njurgångarna. Risken för stenbildning ökar också om det, förutom höga halter urinsyra, sker i kombination med lågt vätskeintag samt låg och sur urinproduktion, sa Svante Swerkersson.

Om det bildas sten i den små rören i njurarna kan detta orsaka buksmärta, njursvikt, blod i urinen och de kan också dra till sig infektioner.

-Med hjälp av ultraljudundersökning (UL) kan stenbildningar och för-tätningar upptäckas. Man kan ha njurstenar utan att ha några symptom alls.

Förebyggande insatser innehåller behandling med Zyloric®, ökat vätskeintag hela dygnet, men framför allt på kvällen samt alkalisering av urinen (t ex bikarbonat). De uppföljande, regelbundna kontroller (1 ggr/år) som kommer ifråga innehåller:

- ☒ kontroll av urinsyra i blodet
- ☒ kontroll av njurfunktion
- ☒ kontroll av njurstenar (urinsticka, UL)
- ☒ kontroll av urinens PH-värde

-Bästa förebyggande åtgärden för att slippa urinvägsinfektion är att dricka mycket och kissa ofta, sa Svante Swerkersson.

Odontologiska erfarenheter från Frankrike

Övertandläkare Marie-Cecile Maniere, Strasbourg, Frankrike, informerade om behandling av självdestruktivt beteende vid LNS.

-13 franska familjer med ett eller två barn eller unga vuxna (totalt 14 st i åldern 5-28 år) med LNS kontaktades för deltagande i en undersökning om självdestruktivt beteende. Om familjerna var positiva till att delta i studien, vilket alla var, tillsändes de ett frågeformulär med 40 frågor uppdelade i fyra kapitel; medicinsk historik, karaktären på självdestruktiviteten, orala aspekter, medicinering och hjälpmedel.

Familjerna lämnade överlag mer information än man frågat efter. Bl a klagade alla på svårigheterna att hitta en tandläkare som med erfarenhet av LNS.

Svaren som rörde **medicinshistoriken** visade:

- ☒ ingenting uppseendeväckande under nyföddhetsperioden
- ☒ kristallutfällningar i blöjan, låg muskeltonus, dålig utveckling, myopati som första tecknen efter åtskilliga månader

- ☒ de inledande diagnoserna (CP, myopati, andra ämnesomsättnings-sjukdomar m m) stämde oftast inte.
- ☒ för majoriteten ställdes diagnosen LNS före två års ålder

Svaren som gällde **självd destruktivitetens karaktär** visade:

- ☒ att alla 14 pojkarna/ungdomarna hade ett självdestruktivt beteende och att föräldrarna upplevde detta som det svåraste problemet
- ☒ debutåldern varierade från 18 månader till 9 år
- ☒ första skadorna berodde på att pojkarna bet sig i fingrarna (5 st), bet sig i underläppen (7 st) eller bet sig i tungan (2 st)
- ☒ övriga skador orsakades av kindbitning, handledsbitning och huvudbankning
- ☒ alla barnen/ungdomarna är medvetna om sitt beteende och kan bli skrämnda av det eller be om att bli hindrad att utföra det
- ☒ ingen saknar smärtreaktion
- ☒ i all fall utom ett beror beteendet inte på barnets ålder
- ☒ patienterna beskriver sitt beteende som att det går upp och ned
- ☒ alla kan bli aggressiva mot andra
- ☒ alla hindras utföra sitt beteende och alla deltar i besluten hur det ska gå till och när det bör göras
- ☒ pojkarna/ungdomarna koncentrerar sig ofta på en kroppsdel under åtskilliga dagar/veckor eller på den del som råkar vara oskyddad.
- ☒ några tillgrep skadebeteendet när de ville få uppmärksamhet från omgivningen eller hade något särskilt önskemål.
- ☒ hög frekvens av skadebeteendet orsakas av långtråkighet eller mycket stress
- ☒ oral självstypning börjar ofta med någon form av smärtpåverkan i området, exempelvis tandframbrott.

Olika typer av **hjälpmedel** hade provats på 13 av pojkarna innan deras deltagande i studien började. Avtryck har kunnat göras med vissa svårigheter. Skenor eller munskydd av plast var det vanligaste hjälpmedlen till att börja med.

-Dessa hjälpmedels effektivitet var ganska låg på grund av dålig passform och otillräcklig styvhet. Andra hjälpmedel har varit effektiva på kort sikt, men sämre på längre sikt på grund av problem med tillväxten, talet och med dreggling. Fasta hjälpmedel som åstadkommer ett öppet bett rekommenderar vi. Lugnande medel kan också i vissa fall vara nödvändigt att använda. Slutligen kan det också ibland vara nödvändigt att dra ut en del tänder, sa Marie-Cecile Maniere.

Tandvård för barn och ungdomar med LNS

Professor Göran Dahllöf, Huddinge universitetssjukhus, Stockholm, informerade om tandvård för barn och ungdomar med LNS.

-I huvudsak kommer jag att beröra följande under min föreläsning; orala problem hos barn med funktionshinder, oralmotorisk problematik, egna erfarenheter, vilka metoder fungerar bäst, vilka är de viktigaste frågorna när det gäller tandvården, var ska informationen samlas.

Bland vanliga **orofaciala problem** (karies och inflammationer ej medtagna) hos barn med funktionshinder dominerar oralmotoriska problem såsom dricksårigheter, dregling och låg tounus som kan leda till öppet bett.

-Patienter med funktionshinder har samma kariesförekomst som andra, men fler obehandlade kariesskador, sa Göran Dahllöf.

Risikfaktorer för övriga **orala problem** är:

- ☒ kosten, svårigheter med matintag, vilket kan åtgärdas med sondmatning eller knapp (ventil genom magsäcken)
- ☒ medicineringen, försämrad salivfunktion
- ☒ munhygien

Tandläkaren som barn och ungdomar med LNS träffar kan

- ☒ ge information
- ☒ förebygga karies och andra orala sjukdomar
- ☒ förebygga och behandla bitsår

-**Förebyggande tandvårdsbehandling** är viktig och görs bäst genom tandborstning med fluortandkräm två gånger /dag samt regelbundna tandläkarbesök.

Tandskydd i mjukplast med bitvall för överkäken bör introduceras före 2- 3 års ålder för att förhindra bitsår. Det tar tid att vänja sig vid detta.

-Tandskyddet, som hindrar barnet att bita ihop käkarna, måste förnyas var sjätte månad eftersom barnet växer. Det bör också alltid finnas en i reserv, eftersom det händer att barnen biter sönder dem. Skyddet är en förutsättning för snabb läkning, cirka 14 dagar, av bitsår t ex i underläppen, sa Göran Dahllöf.

Medicinsk information, behandling

Docent Göran Solders, Huddinge Universitetssjukhus, Stockholm, informerade om behandling vid LNS.

-Jag vill redan inledningsvis poängtera att ingen klinik egentligen har särskilt mycket erfarenhet av behandling av LNS. De vetenskapliga studier som är gjorda är få. Det finns emellertid grupper som testar olika behandling.

Den behandling som kan bli aktuell är:

- ☒ behandling av njursten och ledbesvär
- ☒ behandling av epilepsi
- ☒ behandling av ångest
- ☒ behandling av självskadande beteende
- ☒ behandling av ofrivilliga rörelser/ökad muskelspänning
- ☒ ortopedisk behandling
- ☒ behandling av tal- och språkstörning
- ☒ behandling av sväljproblematik
- ☒ behandling av tand- och munhåleproblematik
- ☒ socialt och psykologiskt stöd
- ☒ anpassad pedagogik

Fortsättningsvis tas enbart behandling upp som inte beskrivs på andra ställen i nyhetsbrevet.

Behandling av epilepsi vid LNS är ofta möjlig med vanliga krampnedsättande epilepsimediciner, t ex karbamazepin (av typen Tegretol®, Hermolepsin®, Trimonil®) eller gabapentin (av typen Neurontin®).

-Epilepsi kan pojkarna ha utan att vi kan se det vid EEG-undersökningar. Mellan anfallen ger det sällan utslag på EEG medan vi nästan alltid ser sådant som bekräftar epilepsi under själva anfallen, sa Göran Solders.

Ångestbehandling syftar till att minska stressen med hjälp av exempelvis avslappningsövningar och musik. Här ingår också beteendeterapi med positiv förstärkning och eventuellt medicinering.

Det **självskadande beteendet**, som många upplever som det svåraste symptomet att bemöta, har egentligen oklara orsaker.

-Att sänka halten urinsyra påverkar inte detta beteendet. Vissa ledtrådar har vi, exempelvis att pojkar har minskad dopaminfrisättning i basala ganglierna och i ryggmärgsvätskan, en förändrad balans mellan olika signalsubstanser, förändrat innehåll av nukleotider (baserna i DNA-molekylen) i hjärnan.

Den behandling som kan komma ifråga vid självskadande beteende är 1/*beteendeterapi*, men ej som enda terapi, anpassad efter individuella förutsättningar och med positiv förstärkning. Stress och bestraffning förvärrar beteendet.

2/ *skenor, bälten mm* är ofta nödvändiga att använda, eftersom de skapar trygghet och minskar stressen. Den som ska använda skydden måste vara delaktig i beslutet.

3/ *mediciner* har ofta prövats, men resultaten är svåra att värdera.

-Viss positiv effekt på det självskadande beteendet har dock rapporterats med gabapentin (Neurontin®), olika neuroleptika och ångestdämpande behandling, se Göran Solders.

Ofrivilliga rörelser och spasticitet kan ge felställningar.

-Den behandling vi föreslår innehåller fysioterapi och, om problemen med felställningar är stora, medicinering med botulinumtoxin, ett "nervgift" som späds ut kraftigt och sprutas in i muskler med störst problem. Den partiella och tillfälliga förlamning som uppnås ger avslappning och möjliggör en effektivare träning.

Ledbesvär i höfter och ben, samt risken för skolios, kan förebyggas med sjukgymnastik, kontrakturprofylax och, i sällsynta fall, behandlas genom operation av kontrakturer.

Ännu ej beprövad behandling:

- ⌘ BMT, d v s benmärgstransplantation, där man sett en effekt på enzymhalten, men tyvärr inte på de neuropsykiatriska symptomen
- ⌘ blodtransfusion, med samma effekt som vid BMT
- ⌘ genterapi, d v s att på olika sätt försöka tillsätta normala genvarianter till defekta gener. Behandlingen ligger på försöksdjurstadiet
- ⌘ elektrisk stimulering i hjärnans basala ganglier. Behandlingen har bara prövats på en patient och då givit god effekt på rörelsestörning och självskadande beteende.

Johan utvecklar olika sätt att kommunicera

När Johan var 2,5 år hade hans tal utvecklats så att han själv kunde använda 12 ord och förstod många fler. Detta innebar att han kunde kommunicera mycket bättre. Han fick plats på en habiliteringsförskola tre dagar i veckan och var resterande två dagar kvar på sitt daghem.

-På habiliteringsförskolan fick han hjälp av logoped och sjukgymnast och började göra stora framsteg. Bl a började han använda pictogram och egna bilder i sin kommunikation. Dessutom satsade man på att lära honom tecken som stöd och jag och daghempersonalen fick också gå kurs och lära oss det, säger Eva.

När Johan var drygt fyra år lärde han sig också BLISS, en form av mer avancerad symbolkommunikation.

-Då hade hans tal utvecklats mycket och plötsligt hade han flera olika möjligheter att kommunicera, med tal, teckenspråk, bilder, pictogram och BLISS. Detta innebar att Johan mådde mycket bättre och blev mer harmonisk. Möjligen har hans goda möjligheter att kommunicera haft betydelse när det gäller det självskadande beteendet, som inte debuterade förrän Johan var 15 år, säger Jan-Erik.

Drygt tre år gammal fick Johan sin första rullstol, som han snart lärde sig köra, till mångas förvåning. Mellan 4-12 åå hade Johan rullstols-träning en gång i veckan, men enbart inomhus.

Begåvning och beteendeproblem hos barn och unga vuxna med LNS

Habiliteringspsykolog Margareta Wigren vid Psykologiska institutonen, Göteborgs universitet informerade om begåvningsutveckling och syndromspecifika beteendeproblem vid Lesch-Nyhans syndrom.

- LNS är en liten syndromgrupp som ingår i diagnosgruppen ”små och mindre kända handikappgrupper”. Barn med ovanliga diagnoser har en syndromspecifik symptom-bild och behöver således en specifik form av habilitering och stöd.

LNS är ett genetiskt betingat syndrom och många genetiskt betingade syndromgrupper har ett specifikt eller karakteristiskt beteendemönster, så kallat fenotypiskt beteendemönster, som ofta förekommer hos individer med samma syndrom.

-Intresset för forskning om olika syndroms fenotypiska beteenden har vuxit under de senaste åren, men begreppet skapades redan 1972 då Nyhan, som givit namn åt syndromet, beskrev de självdestruktiva beteenden som förekommer hos pojkar med LNS som ett fenotypiskt beteendemönster.

Beteendefenotypiska beteendemönster kännetecknas av att

- man antar att det finns ett orsakssamband mellan sjukdomen och ett visst beteendemönster
- sannolikheten är högre för att beteendena förekommer vid ett speciellt syndrom jämfört med andra syndromgrupper
- det fenotypiska beteendet uppträder i olika form och svårighetsgrad hos personer som har samma syndrom
- beteendemönstret påverkas av utvecklings- och miljöfaktorer

-När det gäller det **självdestruktiva beteendena** i LNS är det således viktigt att komma ihåg att alla pojkar med LNS inte är självdestruktiva. Beteendena kan också variera i svårighetsgrad och de kan debutera vid olika ålder. Det är viktigt att komma ihåg att självdestruktiviteten påverkas av både utvecklings- och miljöfaktorer. En individuellt anpassad skolmiljö och individuellt upplagda habiliteringsplaner bidrar till att pojkarna mår känslomässigt bättre och därmed minskar risken för självdestruktiva beteenden, sa Margaretha Wigren.

Det finns ett **samband mellan begåvningsnivå, kommunikationsförmåga och självdestruktivitet.**

-Bedömning av begåvningsutveckling och kommunikationsförmåga är viktig när man lägger upp skolplaner och vid bemötande av självdestruktivitet. De flesta pojkar med LNS har en något sänkt begåvningsnivå men det förekommer stora skillnader inom gruppen. Det är viktigt att behandlingsåtgärder för självdestruktivitet läggs upp utifrån den enskilde pojkens begåvningsnivå. Det finns en risk för att begåvningsnivån underskattas och att deras erfarenhetskunskap och intresseområden inte uppmärksammas tillräckligt.

Långtidsminnet är ofta normalt medan **korttidsminnet** kan fungera sämre.

-Det är viktigt att undersöka om pojkarna har svårigheter med **uppmärksamhet eller koncentration** eftersom dessa funktioner påverkar korttidsminnet. Pojkarnas **känslomässiga utveckling** är ofta intakt medan rumsorientering är begränsad, vilket delvis är betingat av rörelsehindret, sa Margaretha Wigren.

-Själva **utvecklingsbedömningen** kan vara knepig att genomföra på grund av att pojkarna har rörelsehinder och att många har svårt att uttrycka sig i tal. Detta kan medföra att begåvningsutredning senareläggs eller inte genomförs alls. I stället bör utredning ske redan under förskoleåldern för att tidigt kunna fånga upp pojkarnas begåvningsmässiga styrkor och svårigheter.

Svårigheter att göra sig förstörd ökar risken för känslomässiga problem och självdestruktivitet hos pojkar med LNS. En amerikansk undersökning som kartlagt kommunikationsförmåga och begåvning hos 42 pojkar visar att 69 % använde tal, 21 % använde både gester och tal medan 10 % av pojkarna hade omfattande kommunikationssvårigheter.

-Tidiga habiliteringsinsatser från logoped är viktiga för att pojkarna och deras föräldrar skall få rätt träning i kommunikation.

Vanliga **självskadande beteenden** vid LNS är:

- bitbeteenden
- huvuddunkningar
- rivbeteenden
- slag mot kroppen
- slag mot föremål
- rycka loss hårstrån från den egna kroppen
- framkallad kräkning

-En del pojkar uppvisar flera former av dessa beteenden medan andra uppvisar ett fåtal. Beteendena upplevs ofta av omgivningen som reflexliknande och okontrollerbara, men de påverkas i hög grad av yttre situationer och av faktorer som stress, oro och ångest. Självskadande beteenden vid LNS måste förhindras på olika sätt eftersom de ger skador. Frågan om hur de skall förhindras innehåller etiska frågeställningar som rör principen om minsta möjliga restriktionsnivå. En hög restriktionsnivå betyder att bettskena används dygnet runt. Det innebär att man effektivt kan förhindra bitskador under dygnets alla timmar men det betyder också att man begränsar pojkarnas möjlighet att använda och träna tal och munmotorik.

- På samma sätt kan fixering av huvudet i syfte att förhindra självskadande huvuddunkningar minska pojkarnas möjlighet att uppfatta vad som sker omkring dem i rummet eftersom rörelseförmågan minskar.

-Minsta möjliga restriktionsnivå innebär att man endast använder s k beteendestoppare i de situationer där de verkligen behövs. Detta förutsätter att man måste observera beteendet noga och försöka att kartlägga hur det utförs, när på dygnet och i vilka situationer det förekommer, hur länge det pågår och tänkbara orsaker till att det uppstår. En sådan beteendeanalys leder till att beteendestoppare kan användas när de verkligen behövs och inte i onödiga situationer eller ”för säkerhets skull”.

Slutligen betonade Margareta Wigren att all forskning om självdestruktiva beteenden vid LNS visar att alla former av självdestruktivitet minskar när pojkarna umgås med andra, har intresseväckande sysselsättning och när omgivningen kan tolka deras kommunikation på ett adekvat sätt.

-Om självdestruktiva beteenden ökar markant får man således inte bara dra slutsatsen att det ”följer med syndromet”. I sådana fall är det viktigt att föräldrar och personal gemensamt försöker komma fram till vilka faktorer i omgivningen som kan ha bidragit till att självdestruktiviteten har ökat, sa Margaretha Wigren.

Johan börjar skolan

Inför skolstarten genomgick Johan en utvecklingspsykologisk test. Dessa visade att hans sociala utveckling var normal, men inte den motoriska.

-Vi sökte plats i Rh-klass, där man följer grundskolans plan. Eftersom Johan inte hade någon utvecklingsstörning fick han plats i en sådan klass med bara fem elever, som undervisades delvis integrerade i en vanlig klass. I skolan fick Johan en assistent vissa mål sattes upp för honom, d v s han fick en utvecklingsplan. Skolan sa att man ämnade följa skolplanen, men redan efter några månader märkte vi att de drog ned tempot, säger Eva.

Från 8 åå fick Johan en personlig assistent 20 timmar/vecka som hjälpte honom på fritiden.

Ständiga personalbyten under grundskoletiden försvårade Johans inlärningssituation. Han gick ut grundskolan med godkänt i alla SO-ämnena, men underkänt i svenska, engelska, matte och naturlära.

-Efter att ha provat olika sätt att testa hans kunskaper fick vi möjlighet att genomföra proven muntligt hemma i lugn och ro. Allt spelades in på video och skickades till skolan, vilket innebar att han fick godkänt i alla SO-ämnena. Detta hade inte varit möjligt om han hade varit tvungen att göra proven på traditionellt sätt, säger Jan-Erik.

På gymnasiet hade Johan svårt att koncentrera sig om inte undervisningen anpassades i mer praktisk riktning.

-Han var ofta trött och alla håltimmar gjorde honom frustrerad. Någon skriftlig utvecklingsplan fick han aldrig, säger Jan-Erik.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Gunilla Klingberg och logoped Lotta Sjögren från Mun-H-Center, samt Göran Dahllöf, informerade om funktioner i och kring munnen.

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

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om tandvård, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling.

-Uppgifterna samlas i en databas som sedan blir tillgänglig för föräldrar och tandvårdspersonal. Har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss.

Följande orofaciala aspekter gäller gruppen barn och ungdomar med LNS:

- ☒ **Munhälsa.** I samband med bitskador eller andra sår i munnen är det ofta svårt med tandborstning.

- Bitsåren kan läka med ärr, som i sin tur kan påverka rörligheten i läppar, kinder och tunga. Barn med LNS bör ha kontakt med specialisttandvårdsklinik för barn (pedodonti).

- ☒ **Dregling** har ganska många problem med

- ☒ **Matsituationen**, ofta stora problem med att äta, dricka, suga, svälja och med matvägran.

- Barn som hostar när de dricker lättflytande dryck kan behöva dryck som gjorts mer trögflytande med hjälp av förtjockningsmedel. Har barnet svårt att svälja bör det genomgå en ordentlig undersökning gjord av ett speciellt dysfagiteam.

- Barn och ungdomar med LNS behöver ett orofacialt vårdprogram som i så fall bl a bör innehålla:

- ☒ beskrivning av LNS

- ☒ förslag på bemötande

- ☒ förslag på hur tandhälsan bör skötas

- ☒ förslag på hjälpmedel, t ex bettskenor av olika slag

Johan börjar bita sig själv, får en ny medicin

Johans medicinering under uppväxtåren var före 15 år:

- ☒ Zyloric® för bristande njurfunktion, Johans njurfunktion är idag 70 % av normal funktion

- ☒ Urosit, som förhindrar uppkomsten av njursten

När Johan var 15 år fick han plötsligt en svullen underläpp som han började bita i.

- Det blev värre och värre och till sist åkte vi akut till en tandläkare som ordnade så att Johan fick en bettskena. Det fungerade ganska bra ett tag. När vi tog upp nackdelarna med bettskenan, svårigheter att äta och tala, rekommenderade han att vi prövade en ny medicin, Neuron-tin®, vilket vi också gjorde. Efter första tabletten somnade Johan och sov tre timmar. Därefter började han sova bra på nätterna, vilket han

inte gjort någon gång under uppväxten. Vi tror att det berodde på att han slutade bita sig själv i kinden på nätterna och därmed inte längre väckte varken sig själv eller oss. Medicineringen med Neurontin innebär att både Johan och vi mår mycket bättre, säger Eva.

Syskonrollen

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

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

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

- ☒ **utvecklingsstörning**, exempelvis Prader Willi syndrom, Angelmans syndrom, Retts syndrom
- ☒ **beteendestörning**, exempelvis autism, Aspergers syndrom, Tourette syndrom
- ☒ **avvikande utseende**, t ex Aperts syndrom Crouzons syndrom, OI
- ☒ **allvarliga och/eller progredierande sjukdomar**, exempelvis Spielmeier-Vogts sjukdom, Duchennes muskeldystrofi
- ☒ **ärftliga diagnoser**, exempelvis dystrofia myotonika, Fragile X

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

-Samtalen berör ofta områden som har med hemmet, skolan, fritiden och framtiden att göra. Allt sker i en trygg miljö där hela familjen är samlad. Samtalen hålls i små åldersindelade grupper med information som är saklig och åldersanpassad. Vi har flera samtalstillfällen och vi försöker ordna det så att alla känner sig "sedda" och bekräftade, sa Ann-Marie Alwin.

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

Syskon till barn med funktionshinder har ofta mycket frågor, funderingar och synpunkter, exempelvis:

- Varför har alltid min sjuka syster rätt?*
- Varför tar ni alltid min sjuka bror i försvar?*
- Jag försöker vara snäll, men han är aldrig snäll!*
- Var sitter felet?*
- Varför går det inte att bota sjukdomen?*
- Jag skulle vilja sälja min bror för en krona!*
- Hur kan jag vara till hjälp?*
- Måste vi alltid prata om hennes sjukdom?*
- Hur ska jag förklara hans sjukdom för kompisarna?*
- Kan jag också få sjukdomen?*
- Finns det ingen medicin som hjälper?*

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

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

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

Syskonen kan ha problem med att få lugn och avskildhet för att göra sina läxor, få ha sina egna saker i fred och att ta hem kamrater.

-Därför är det viktigt att syskonens lärare blir informerad om hem-situationen och kan ta hänsyn till den, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonen får ibland spela rollen av "försvarare" eller "förklarare" i skolan och på andra ställen än hemma. En del blir sk undvikare som ser till att de inte hamnar i situationer där de måste försvara eller förklara.

I skolan måste syskonen välja mellan att gå ut på rasterna och kanske tvingas konfronteras med problemen och förklara eller stanna inne och undvika kamraterna.

-Inte sällan är de rädda för att jämföras med syskonet och ibland undrar de också om de har syndromet eller sjukdomen. Känner de att de skäms för sitt syskon kan de få skuld känslor för det. Det är inte ovanligt att man blir retad om man har ett annorlunda syskon.

Det som syskonen ofta upplever som hot kan således vara många olika saker.

-Förutom svårigheterna att få ha sina saker ifred och att läsa läxor utan att bli störda, upplever många syskon att de blir orättvist beskyllda. En del känner ett direkt fysiskt hot. De undrar hur starkt syskonet ska bli, om mamma och pappa alltid kommer att orka hålla honom mm. Ovissheten skapar stress och kanske också egna hälsoproblem.

Syskonen mår ofta bra av att få så mycket kunskap som möjligt om funktionshindret och om hur framtiden kan komma att se ut.

-De behöver dessutom så mycket stöd som möjligt från föräldrarna eller någon annan nära anhörig, exempelvis någon av mor- eller farföräldrarna.

De flesta syskon funderar mycket på hur framtiden kommer att se ut. Blir de tvungna att alltid ta hand om sitt syskon? Kommer han/hon att flytta hemifrån? Vad händer när mamma och pappa dör?

-Det är då ofta en lättnad för dem att höra att det finns bra alternativa boenden där syskonet får det stöd och den hjälp det behöver.

Erfarenheter visar emellertid att det också finns positiva sidor med att vara syskon till barn med funktionshinder.

-De blir ofta mer mogna och ansvarstagande och får kunskap och livsperspektiv som andra jämnåriga saknar. Många blir ödmjuka och får en större förståelse för andra med funktionshinder. Självbilden stärks och inte sällan blir de mer ambitiösa med det som de tar sig för, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonproblematiken är ofta likartad oavsett vilket funktionshinder det sjuka syskonet har. En mer utförlig spegling av syskons funderingar finns samlade i kapitlet *Gruppsamtal om syskonrollen* i Ågrenskas Nyhetsbrev nr 115. (2001)

Johan idag

Idag mår Johan förhållandevis bra. Han har hjälp av assistenter dygnet runt, med undantag för sovande jour.

-Tidigare, när han var 8-16 år, var han på korttidshem en helg i månaden. Men så bytte de personal så ofta att de inte längre klarade att ta hand om Johan på ett bra sätt och han slutade vara där. För tillfället har vi därför inget korttidshem för honom, säger Eva.

Största problemet är kanske att Johan tvångsmässigt kan slå ut med armarna, mer eller mindre medvetet.

-Detta innebär att vi kan bli slagna av honom utan att vi förstår vad det står för. Ofta säger han förlåt, men vi får inte veta något om orsakerna. Hans mer utåtagerande beteende tycks vara tvångsmässigt och numera verkar han vara medveten om när det kommer. Ibland, t ex i situationer med mycket folk, spänner vi fast Johans armar i rullstolen, på hans egen begäran, vilket begränsar hans räckvidd i sidled, säger Jan-Erik.

Johan har naturligtvis en omfattande flora av hjälpmedel för olika ändamål, bl a en talapparat, men den har han bara använt vid några enskilda tillfällen.

Johan har ingen epilepsi, men får då och då attacker med nedstämdhet och passivitet.

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 förskollärare Marie-Louise Skoog, 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 Marie-Louise Skoog.

Samhällets stöd

Kurator Mats Månsson, Alingsås, informerade om lagar som i allmänhet berör människor med funktionshinder och om LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) i synnerhet.

-Ju mer stöd och hjälp ett barn med funktionshinder behöver desto fler blir kontakterna med personal som på olika sätt handhar denna hjälp. Det är dessutom ofta mycket arbete med att ta reda på vilken hjälp som är möjlig, var man ska söka hjälpen och kanske sedan också överklaga avslag. Men så mycket kan jag säga att det ofta lönar sig att överklaga avslag även om det kan ta väldigt lång tid innan man får rätt.

Det är ytterst få diagnoser som automatiskt leder till att man får stöd och hjälp från samhället, Downs syndrom är en sådan diagnos.

-Detta beror på att barn med samma diagnos ofta är väldigt olika. Vem kan exempelvis svara på frågan hur ett barn med autism är? Vi har ofta ett stort behov av att etikettera och generalisera och därmed förenkla, tror vi. Men det går inte att beskriva en person utifrån en diagnos, sa Mats Månsson.

Att få ett barn med ett funktionshinder är ingenting man längtar efter.

-När vi väntar barn har vi alla stor förhoppningar. Vi ser det kommande barnet som någonting roligt och livsbejakande. Vi vill se barnet växa upp, få kompisar, börja skolan, utveckla intressen. Vi vill att det ska gå bra för barnet i skolan, att det ska utveckla ett självständigt liv och flytta hemifrån, osv. På frågan om man vill ha en pojke eller

flicka svarar de flesta att ”det spelar ingen roll, bara barnet är friskt”. Men ibland blir inte livet som man tänkt sig det och man måste göra bästa möjliga av situationen.

Man kan diskutera vad som menas med livskvalitet. Att vara vuxen, ha ett funktionshinder och vara förtidspensionär som många är, kan innebära ett liv med hög livskvalitet.

-Det finns gott om meningsfulla verksamheter som inte har andra syften än att vara roliga och stimulerande för den som utövar dem. Pengar till mat, husrum, nöjen, mm, kommer en gång i månaden. Jag har träffat många personer med funktionshinder som säger att de har ett väldigt bra liv. Därför kan man inte säga att ett liv ska vara så eller så för att vara bra.

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, Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring.

-Men därutöver finns LSS, Lagen och stöd och service till funktionshindrade, som är en ”pluslag” som kom 1994.

Mats Månsson anser att det i all lagstiftning finns en viss människosyn inbakad.

-På 1940-talet fick exempelvis föräldrar till barn med svåra handikapp ingen hjälp och inget vårdbidrag. Alternativet till att klara sig helt utan hjälp var att lämna bort barnet till en institution. Det fanns inte ens skolor för andra än de som ansågs "bildbara", träningskolan kom först 1967.

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, (se mer om LSS längre fram) 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 de flesta kommuner finns nu en informationsbroschyr. Om kommunen inte har broschyren kan den beställas hos Socialstyrelsen i Stockholm tel. 08/783 30 03. Enstaka ex är gratis. Tidskriften INTRA, som ges ut av stiftelsen Utvecklingsstörda i Fokus, har skrivit mycket om LSS i nummer 2/1993. INTRA kan beställas på tel 08/690 93 60.

Information från försäkringskassan

Handläggare Roland Jönsson, Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (96 504 kr/år 2003), tre fjärdedels (72 372), halvt (48 252) och en fjärdedels (24 120). 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 själv 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, sa Agneta Ljungwall-Bergstrand.

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar

e-post: sos.order@special.lagerhus.se

internetadress: www.sos.se/smkh

artiklar ur Läkartidningen

internetadress: www.lakartidningen.se

(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

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter

internetadress: www.nlm.nih.gov

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Docent Gunilla Malm
Huddinge Universitetssjukhus
141 86 Stockholm
Tel: 08- 585 800 00

Docent Göran Solders
Huddinge Universitetssjukhus
141 86 Stockholm
Tel: 08- 585 800 00

Dr Svante Swerkersson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Dr Suzanne Marcus
Regionsjukhuset
701 85 Örebro

Övertandläkare Marie-Cecile Maniere
Enceinte de l'Hopital Civil
4 rue Kirschleger
f-670 85 Strasbourg
Cedex, Frankrike

Professor Göran Dahllöf
Karolinska sjukhuset
Tel: 08- 728 80 50

Psykolog Margareta Wigren
Centrala barn- och ungdomshabiliteringen
Skövde
Tel: 0500- 432 39

Övertandläkare Gunilla Klingberg
Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Sjuksköterska Ann-Marie Alwin
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Handläggare Roland Jönsson
Försäkringskassan
Box 311 86
400 32 Göteborg