



MPS-sjukdomar

Nyhetsbrev 224

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 MPS-sjukdomar. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1998 och 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 en eller flera föreläsningar på Ågrenska utgör grund för nyhetsbrevet som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Sedan år 2001 publiceras nyhetsbrevet även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Docent **Gunilla Malm**, Stockholm, dr **Ed Wraith**, England, docent **Jan-Erik Månsson**, Göteborg, sjukgymnast **Britt Marie Berner**, Stockholm, arbetsterapeut **Eva Nylander**, Kalmar, sjuksköterska **Ann-Marie Alwin**, Ågrenska, kurator **Mats Månsson**, Göteborg, övertandläkare **Gunilla Klingberg**, Göteborg, director **Christine Lavary**, England, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, handläggare **Roland Jönsson**, Göteborg, forskollärare **Marie-Louise Skoog**, Göteborg

Innehållsförteckning

Introduktion	3
Medicinsk information	4
Hampus och Jonatan har MPS III	9
Ärftlighet	10
Hampus får problem med magen	11
Laboratorieundersökningar	11
Analyser för diagnos	12
Hampus kräks blod och konstateras ha dåliga levervärden. Hampus och Jonatan får samma diagnos	12
Ortopediska synpunkter	13
Anestesiproblem	14
Hampus symptom blir tydligare	15
Behandling, BMT och ERT	16
Enzymterapi vid MPS	18
Vad kan sjukgymnasten erbjuda	19
Arbetsterapi	20
Jonatans utveckling skiljer sig en del från Hampus	21
Funktioner i och kring munnen	22
Hampus börjar skolan	23
Syskonrollen	24
Information från Ågrenskas barnteam	26
Information från försäkringskassan	27
Samhällets stöd	29
Föreningsinformation	35
Här kan man få mer information	36
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	36

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 20
 Telefax 031-91 19 79
 E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Introduktion

Docent Gunilla Malm, Barnens sjukhus, Huddinge Universitetssjukhus, Stockholm, en kortare introduktion till MPS-sjukdomarna och informerade om det kunskapscenter för MPS som finns på Huddinge sjukhus. Informationen är hämtad från familjevistelserna 1998 (uppdaterad) och 2003.

-På kunskapscentret arbetar vi med kunskapsutveckling bl a i form av vårdprogram/checklistor, föreläsningar och olika slags informationsskrifter. Vi arbetar också med att vidareutveckla habiliteringsfarenheter, samordna benmärgstransplantationer och medverka till att familjeträffar kommer till stånd likt den här på Ågrenska, sa Gunilla Malm.

Sjukdomsgruppen MPS innehåller sex sällsynta ämnesomsättningsjukdomar, som orsakas av olika defekta enzymfunktioner i något av de tio enzym som ingår i nedbrytningen av glukosaminoglykaner (GAG) i cellerna.

-När nedbrytningen inte sker på ett normalt sätt ansamlas delvis nedbruten substans i cellerna. Detta ger upphov till fortskridande skador med stora variationer i en rad vävnader och organ i kroppen, såsom hjärta, nervsystem, andningsvägar, ben, brosk och bindväv. Varierande grader av utvecklingsstörning kan också bli resultatet av upplagringarna.

Man betecknar MPS-sjukdomarna med antingen namnet på det saknade enzymet, med romerska siffror eller med namnet på den läkare som först beskrev sjukdomen.

I Sverige finns det idag cirka 2-3 barn/miljonen innevånare med någon form av MPS. Under en 20-årsperiod, från 1973-1993 föddes exempelvis totalt 33 barn med MPS-sjukdomar i Sverige:

14 barn med MPS I, Hurlers sjukdom (MPS I H), Hurler-Scheie (MPS I HS), Scheie (MPS I S)

5 barn med MPS II, Hunters sjukdom

11 barn med MPS III, Sanfilippos sjukdom

2 barn med MPS IV, Morquios sjukdom

1 barn med MPS VI, Maroteaux-Lamys sjukdom

MPS V beteckningen, som inte finns längre utan ingår i MPS I, orsakas av samma enzymdefekt som Hurler och Hurler-Scheie, fast i mildare form. Den kallas också Scheies sjukdom.

Medicinsk information

Dr Ed Wraith från Royal Manchester Childrens Hospital i England gav medicinsk information 1998 och 2003 tillsammans med Gunilla Malm.

Följande gäller för alla MPS-sjukdomarna:

- ⌘ Alla formerna, utom MPS II, är ärftliga (se mer i särskilt kapitel)
- ⌘ Sjukdomarna orsakas av enzymdefekter som leder till inlagring av delvis nedbruten substans i olika organ
- ⌘ Variationen i kliniken (symptombilden) är stor
- ⌘ Diagnos ställs på den ökade utsöndringen av GAG i urinen
- ⌘ Fosterdiagnostik är möjlig

MPS I, Hurlers sjukdom

Sjukdomen delas in i tre undergrupper:

MPS I H: Hurlers sjukdom

MPS I H/S: Hurlers/Scheies sjukdom

(Scheies sjukdom hade tidigare beteckningen MPS V som har utgått som sjukdomsgrupp)

MPS I S: Scheies sjukdom

De tre undergrupperna av MPS I representerar olika svårighetsgrader orsakade av en och samma enzymdefekt, en brist på enzymet alfa-L-iduronidas som ingår i nedbrytningen av mukopolysackaridoser (kallas numera och fortsättningsvis glukosaminoglukaner, GAG). Hurlers sjukdom utgör den svåraste formen och Scheies den mildaste. Alla former däremellan kallas Hurlers/Scheies sjukdom.

-MPS I är en sjukdom där barnen föds friska och normala. Tidigast efter några månader, och oftast innan första levnadsåret är slut, utvecklas sjukdomen. Långt innan barnet får diagnosen misstänker de flesta föräldrar att det är något fel på deras barn. Barnen uppvisar tidigt en kombination av olika problem eller avvikelser, t ex ljumskbräck, luftvägsinfektioner, stort huvudomfång, skelettdeformationer.

Först vid 12 månaders ålder visar sig de mer **typiska anletsdragen** med bred näsrot, markerade ögonbryn, lätt utstående ögon, bred mun, stor tunga, tjockt hår, kort hals och korta händer, vilket leder till att de flesta barnen får sin diagnos då. Att inte alla får diagnosen vid den tidpunkten beror på att variationerna i symptom kan vara mycket stora.

-MPS I är en fortskridande sjukdom där barnens tillstånd successivt försämras. De får svårare att andas, skelettdeformationen tilltar, levern och mjälten blir förstorade och barnen blir stela i sina leder. Många av barnen utvecklar hjärt- och lungförändringar, något som kan leda till förkortad livslängd.

Hjärtförändringarna, som beror på inlagring av glykosaminoglykaner, leder till en förtjockad kärlvägg, vilket i sin tur ger dålig blodförsörjning till hjärtmuskeln som inte orkar pumpa tillräckligt med blod. Även hjärtklaffarna blir förtjockade och försvagade

-Hjärtklaffsjukdomar drabbar alla barn med MPS. Svårast blir problemen vid MPS I, II och VI, lindrigare vid MPS III och MPS IV. Hjärtproblem är den vanligaste dödsorsaken vid MPS I. De flesta av barnen med MPS I har för högt blodtryck sa Ed Wraith..

Många av barnen får **hydrocefalus**, ”vattenskalle”, bl a på grund av förtjockade hjärnhinnor. Detta behandlas med insättning av shunt.

-Hydrocefalus borde aldrig ges möjlighet att utvecklas eftersom det finns effektiv shuntbehandling.

Skelettförändringarna syns tydligast i form av en puckelbildning i nedre delen av ryggraden. Påverkan på längdtillväxten, med uttalad kortvuxenhet, blir märkbar först när barnet är några år gammalt. Bröstkorgen får inskränkt rörlighet och höftlederna outvecklade

Inlagringar av glykosaminoglykaner i **ögats hornhinna** kan leda till synnedsättning.

Andningen vållar mest problem för barn med MPS I. Det är trångt i övre luftvägarna och luftstrupen. Stämbanden är förtjockade och polyper och tonsiller är förstorade. Tungan är stor, halsen kort och struplocket har fel form.

-Dessutom producerar barnen mycket slem som är svårt att få bort. Tillsammans innebär detta att barnen ofta får svårt att andas, särskilt

när de sover. Apnéer, med långa och täta andningsuppehåll, är vanligt förekommande. Barnen är ofta svåra att intubera i samband med operation p g a trånga andningsvägar och instabilitet i nacken. Barnen bör opereras på specialistsjukhus. Det finns alltid en risk att ge barn med MPS I narkos och därför bör den ges av specialist som använder ett särskilt instrument (fiberoptiskt skop) med särskild mask, med vilket man kan nå djupare ned i luftvägarna.

Sammanfattningsvis underströk Ed Wraith att alla barn inte har alla symptom och att allvarlighetsgraden varierar mycket.

Diagnosen MPS I ställs genom att mäta GAG-halten i urinen och därefter mäta enzymhalten i blodet. Idag finns inga biokemiska metoder att skilja de olika sjukdomsformerna åt. Symptombilden avgör vilken form det kan vara fråga om. Vissa mutationer är dock kombinerade med svår form av MPS I.

MPS II, Hunters sjukdom

MPS II orsakas av en eller flera mutationer i X-kromosomen, vilket leder till att hela eller delar av iduronatsulfatasgenen faller bort och det uppstår en brist på enzymet iduronatsulfatas. MPS II finns i både en lindrigare och något svårare form, vilket innebär att problemspektret är brett.

Problemen vid MPS II är relativt lika de vid MPS I vad beträffar utseende, andning, skelett, lever och hjärta.

-Symptomen vid MPS II är dock mildare överlag. Ögonen är sällan påverkade vid MPS. Ärftlighetsgången skiljer sig dock tydligt gentemot de övriga MPS-sjukdomarna, sa Ed Wraith.

Personer med den lindrigare formen har ingen påverkan på den mentala utvecklingen och kan leva ett i huvudsak ”normalt” liv, bilda familj osv.

MPS III, Sanfilippus sjukdom

Hos barn med MPS III inlagras glykosaminoglykaner främst i nervsystemet och inte så mycket i övriga organ. Gentemot de övriga MPS-sjukdomarna skiljer sig MPS III på så sätt att de utseendemässiga ka-

raktärsdragen blir mycket mindre framträdande. Debutsymptomet är utvecklingsförsening under de första fem åren.

-Mellan 3-12 åå är barnen ofta extremt hyperaktiva och då ställs ofta diagnosen. I 10-15 åå försämras barnen, förlorar färdigheter och avlider ofta före 25 åå, men undantag finns. Den äldsta kända patienten med MPS III är 52 år, sa Ed Wraith.

Sjukdomen delas in i fyra undergrupper; A, B, C och D, var och en orsakad av olika kända enzymdefekter.

Typ A: Med tidig debut, snabbare fortskridande och kortare överlevnad.

Typ B: Kan delas in i ytterligare två undergrupper, en mildare och en svårare form.

Typ C: Är en mellanform mellan typ A och den milda formen av typ B.

Typ D: Ytterst sällsynt form, bara ett fåtal fall är rapporterade i världen.

-Tidigare har man ansett att typ A och C varit de allvarligaste formerna av MPS III, men man har fått ändra den uppfattningen. Variationerna inom varje grupp kan vara mycket stora, sa Ed Wraith.

-MPS III är mycket olik MPS I och II. Diagnosen ställs oftast när barnen är i 4-5 årsåldern, men dessförinnan har föräldrarna ofta upplevt olika problem i flera års tid.

Exempel på tidiga problem är sömnstörningar, omvänd dygnsrytm, täta infektioner i de övre luftvägarna, mag-tarmproblem med vattniga diarréer, inlärningsproblem, svåra beteendeproblem såsom överaktivitet, koncentrationssvårigheter och svårigheter att uppfatta faror.

-Tillsammans ger det ofta föräldrarna oro. Den sena diagnosen beror oftast på att de utseendemässiga dragen inte alls är lika framträdande. Många läkare känner igen barn med MPS I, men har betydligt svårare att känna igen barn med MPS III. Det är ofta först när beteendeproblemen blir mer framträdande som det blir möjligt att ställa diagnosen.

De allra flesta barn med MPS III utvecklar höftproblem som kan leda till smärtor och att de haltar. Lindriga felställningar i ryggraden såsom kyfos och skolios förekommer också.

Utvecklingsförseningen blir alltmer tydlig efter sjukdomsdebuten. Barnen förlorar ofta inlärda färdigheter såsom tal och förmåga att förstå tal. En utvecklingsstörning blir också mer uppenbar. I en senare fas av sjukdomen slutar vissa barn att gå och en del får epilepsi och kramper.

Övre luftvägsinfektioner, lunginflammationer och öroninflammationer är vanligt förekommande.

-Enzymdefekten medför att barnen samlar ett ämne, heparinsulfas, vilket är blodförtunnande. Koagulationsförmågan är nedsatt, vilket är viktigt att känna till när barnen behöver opereras.

MPS IV, Morquios sjukdom

MPS IV förekommer i en svårare (A) och en mildare (B) form. Debutsymptomet, som också är huvudproblemet för de flesta barnen är kortvuxenhet som beror på en tillväxtrubbning.

-Barnen utvecklas oftast normalt fram till 8-9 månaders ålder. Därefter sackar de efter mer och mer i sin utveckling, för att så småningom stå helt stilla. Barnens tillväxthormonnivå är normal, men skelettet svarar inte på hormonet som det ska, sa Ed Wraith.

Karaktäristiskt för MPS IV är **kort bål** och **överrörliga leder**. Ett stort problem är den **underutvecklade andra halskotan** i halskotpelaren som kan ge skador på halsmärgen.

-Vi letar alltid efter den här instabiliteten och försöker åtgärda den genom att stabilisera kotan med bentransplantation.

I barnens knän utvecklas en felställning, **s k kobenthet**.

-I vanliga fall kan man korrigera denna felställning med hjälp av särskilda stift som hindrar tillväxt på den långa sidan av knäet. Men detta fungerar ju inte eftersom tillväxt saknas. I stället får man försöka korta och korrigera benen kirurgiskt.

Barnen med MPSIV har ofta **problem med andningen**. De flesta barnen har inte problem med syrsättningen av blodet, men koldioxidvärdena är för höga.

-Har barnen problem med andningen bör man försöka förebygga att de utvecklas och det kan en lungläkare hjälpa till med.

MPS VI, Maroteaux-Lamys sjukdom
behandlas inte närmare i detta nyhetsbrev

Hampus och Jonatan har MPS III

Hampus, 8 år och Jonatan, 6 år är bröder och båda har MPS III. De kom till Ågrenskas familjevistelse 1998 tillsammans med mamma Åsa, pappa Lars och syster Felicia 3 år.

När Åsa väntade Hampus var graviditeten normal och likaså förlossningen.

-Det enda jag tror att vi reagerade på var att Hampus från början var så trött. Han åt och sedan sov han mycket och det fortsatte han med också sedan vi kommit hem, säger Åsa.

Det första levnadsåret fortsatte Hampus att göra väldigt lite väsen av sig. Han var trött och gjorde därför inga större grovmotoriska framsteg.

-Han kunde sitta med stöd när han var 10 månader. Den mentala kontakten oss emellan var också dålig. Han sov ju mycket och det trodde vi var normalt. Vi minns inte riktigt om han jollrade, men vanliga småbarnsljud hade han, säger Lars.

Efterhand började Hampus åla sig fram på golvet och han blev ganska duktig finmotoriskt.

-På BVC sa man att Hampus var sen, men att det låg inom normalområdet. Det nöjde vi oss med, Hampus gjorde ju trots allt framsteg, även om de kom senare än hos andra barn. Han kunde t ex gå runt ett bord med stöd före 18 månaders ålder, säger Åsa.

Det första levnadsåret hade Hampus många öroninflammationer, ibland med så vaga symptom att Åsa och Lars inte upptäckte det. Hans mage var också ovanligt stor.

Ärftlighet

MPS I, MPS III, MPS IV och MPS VI är ärftliga sjukdomar. Ärftligheten är s k autosomal recessiv.

-Det innebär att båda föräldrarna är friska, men bär på anlaget till sjukdomen. Deras barn blir sjukt endast om det ärver båda föräldrarnas sjuka anlag, sa Gunilla Malm.

Risken att få ett sjukt barn vid recessiv nedärvning är 25% vid varje graviditet. Chansen att få ett anlagsbärande barn är 50% vid varje graviditet. I 25 % av fallen är barnet varken anlagsbärare eller sjukt.

Autosomal betyder att det sjuka anlaget inte sitter på någon av könskromosomerna.

Arvsanlaget för MPS I sitter på kromosom 4p (p=korta armen). Flera olika mutationer, arvsanlagsförändringar, finns kartlagda.

Arvsanlaget för MPS III typ D sitter på kromosom 12q (q= den långa armen på kromosomen). Var arvsanlagen för de övriga formerna av MPS III, typerna A, B och C, sitter är fortfarande okänt.

Vid MPS IV, typ A, sitter det förändrade arvsanlaget på kromosom 16q.

Ärftligheten vid MPS II är X-kromosombunden recessiv. Där är modern anlagsbärare, medan fadern inte har någon anlagsförändring.

-Hälften av sönerna ärver den friska X-kromosomen och blir friska, den andra hälften ärver den sjuka kromosomen och utvecklar sjukdomen. Alla döttrar blir däremot friska, men hälften av dem blir friska anlagsbärare som modern. Nästan hälften av barnen med sjukdomen har en nymutation (förändrat arvsanlag som uppkommit hos individen), det vill säga modern har inga anlagsförändringar alls. Detta är viktig kunskap för bl a ärftlighetsrådgivning till modern, hennes systor och friska systrar till pojkar med MPS II.

Hampus får problem med magen

Vid cirka 1,5 års ålder fick Hampus problem med magen, vilket visade sig i form av ständiga diarréer.

-Vi hade då en längre tid försökt få Hampus att äta välling med nappflaska, utan att lyckas. Han sög inte på flaskan. Istället började vi ge honom välling genom en flaska med pipmugg. Det var också vid den här tiden som Hampus ovanliga lugn förbyttes i överaktivitet. Helt plötsligt började han springa runt till synes utan mål och utan att vara minsta medveten om olika faror. Nu föddes också Jonatan, så det blev ganska rörigt ett tag, säger Lars.

Laboratorieundersökningar

Docent Jan-Erik Månsson, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölnadal, informerade 1998 (uppdaterad 2003) om laboratorieundersökningar vid MPS-sjukdomar. På Mölndals sjukhus ställs de flesta MPS-diagnoserna i landet.

Proteinbundna glykokonjugat, som är substanser med sockermolekyler, finns i två typer; glykoproteiner och proteoglykaner, där glykosaminoglykaner ingår i den senare typen.

MPS tillhör gruppen lysosomala sjukdomar. Lysosomerna, som finns i alla celler utom de röda blodkropparna, är ett slags kroppar med en stor uppsättning enzymer.

-Lysosomerna svarar för cellernas förnyelse. I starkt sura miljöer omvandlas stora komplexa molekyler till individuella byggstenar, i form av aminosyror, fettsyror och socker, för återanvändning, sa Jan-Erik Månsson.

Nedbrytningen av glykosaminoglykaner sker stegvis med hjälp av tio olika enzymer.

-Om ett enda lysosomalt enzym är defekt, som vid MPS, kan det ske upplagringar i nervsystemet och i andra organ i kroppen. De kliniska symptomen beror på hur snabbt upplagringen går och var i kroppen det sker, sa Jan-Erik Månsson.

Analys för diagnos

MPS-sjukdomarna spåras genom undersökning av mängden glykosaminoglykaner i **urinprov** och genom **enzymkemiska undersökningar**.

-Att glykosaminoglykaner utsöndras i urinen vid MPS-sjukdomar upptäckte man tidigt, det beskrivs redan i slutet på 1940-talet. Idag gör vi en kvantitativ bestämning och vid positivt svar en mönsterbestämning i differentialdiagnostiskt syfte. Därefter kan vi få reda på vilket enzym som inte fungerar genom enzymkemiska undersökningar, sa Jan-Erik Månsson.

Vid neuropsykiatriska utredningar för misstänkt autism tar man alltid urinprov för att utesluta MPS III.

Molekylärbiologiska analyser är i vissa fall användbara för att kartlägga ärftligheten.

Prenataldiagnostik är möjlig att göra vid alla former av MPS-sjukdomar. Det sker genom att man tar ett prov från fosterkakan i vecka 10-11.

Hampus kräks blod och konstateras ha dåliga levervärden. Hampus och Jonatan får samma diagnos

Vid två års ålder, när Hampus hade haft hög feber i tre dygn, började han kräkas blod.

-Eftersom de blodrika kräkningarna inte slutade och han dessutom fick blod i avföringen, blev han inlagd på sjukhus. Men provtagningarna visade inget annat än att han hade "känsliga blodkärl" i halsen, säger Åsa.

Hampus fick komma hem, men redan dagen därpå kallades han tillbaka till sjukhuset.

-Man hade då upptäckt att hans levervärden var dåliga och vid ultraljudundersökning upptäcktes två stenar i gallblåsan. Orsaken till problemen kände man inte till, säger Lars.

Nya provtagningar gjordes.

-Vi förstod att man misstänkte att Hampus hade MPS och att man skulle ta prover utifrån de misstankarna. Under tiden som vi väntade på provsvaren, det dröjde flera månader, läste vi vad vi kom över om MPS i litteraturen, men det lilla som fanns att läsa om sjukdomen stämde inte in på Hampus, tyckte vi, säger Åsa.

När provsvaren kom visade de en hög utsöndring av glykosaminoglykaner i urinen, samt en upplagring av ämnet i olika vävnader.

-Allt detta skedde när Jonatan, Hampus bror, var cirka ett år gammal och Hampus 2,5 år. Ett halvår senare fick vi det slutgiltiga beskedet. Hampus hade MPS III.. Ett hudprov avgjorde vilken form av MPS Hampus hade, men vi fick inte veta om det var typ A, B, C eller D, säger Åsa.

I och med att Hampus fick en diagnos började man också undersöka Jonatan närmare.

-En läkare misstänkte enbart på hans utseende och kroppsform att han också kunde ha MPS. Misstankarna bekräftades så småningom och vi fick veta ungefär samtidigt att båda pojkarna hade MPS III typ A, säger Lars.

Ortopediska synpunkter

Ed Wraith informerade också om ortopediska aspekter på MPS.

-Allmänt sett är det viktigt för många barn med MPS att få hjälp av sjukgymnast. Det är dock svårt att påverka barnets kontrakturer i lederna och därför avråder jag kirurgisk behandling. (Kontraktur= inskränkt eller upphävd rörlighet i en led)

Följande ortopediska problem förekommer vid de olika MPS-sjukdomarna:

MPS I:

☒ **ledstelhet**, med typisk finger- och handfelställning. Även stora leder såsom höfter och knän drabbas, vilket ofta ger en mycket typisk gång.

-Det lönar sig inte att operera felställningar p g a risken för återfall.

☒ **kyfos**, d v s kutrygg eller puckelrygg där kotorna är onormalt formade.

-Puckeln ger inget extra tryck på ryggmärgen. Därför rekommenderar vi inte korsettbehandling, sa Ed Wraith.

☒ **nackproblem**, p g av underutvecklad och skör övre andra nackkota.

-Vi opererar inte denna missbildning rutinmässigt, p g a de extra risker som föreligger vid narkos. Ibland är risken för luxation stor, d v s att huvudet förlorar stabilitet och i sådana fall opererar vi.

☒ **förträngd ryggmärg** kan bli ett problem hos alla patienter med MPS när de blir tillräckligt gamla.

☒ **höfterna blir instabila** och kan gå ur led.

-Detta blir oftast inte heller föremål för speciell behandling, efter som barnets rörlighet inte tycks påverkas, sa Ed Wraith.

☒ **karpaltunnelsyndromet** kan medföra smärtor i handleden orsakade av förtjockade ledband.

MPS II:

☒ Problemen liknar de vid MPS I men är mildare

MPS III:

☒ **skelett- och ledförändringarna** är i allmänhet små

☒ **problemen i höfterna** är något större

☒ **lindrig felställning i ryggen**, s k skolios förekommer hos en del av barnen.

Anestesiproblem

Dr Ed Wraith tog upp de speciella problem som ofta föreligger när det gäller att söva barn som har MPS-sjukdomar.

-Ansiktets anatomi och andningsvägarnas och tungans utformning gör att det ofta är väldigt svårt att ge narkos. Det är t ex svårt att öppna munnen tillräckligt mycket för att få in tuben. Därefter är det svårt att böja huvudet tillräckligt mycket bakåt för att få raka andningsvägar. Det krävs inte sällan alternativa metoder för att göra narkos möjlig. Vid varje operation överväger vi därför extra noga vilka riskerna och fördelarna är.

Ett extra besök hos narkosläkaren rekommenderas i god tid före operation. Vid operationen krävs det sedan att en öron-, näs-, halsläkare finns med som i nödfall kan göra en trakeotomi, en öppning i luftstrupens framsida.

En del barn med MPS III kan ha förlängd blödningstid.

-Det kan innebära häftiga blödningar efter det att man t ex tagit bort mandlarna och bör undersökas innan barnen opereras, sa Ed Wraith.

Hampus symptom blir tydligare

Efter det att Hampus fått sin diagnos läste Åsa och Lars vad de kom över om MPS och dessutom fick de information på sjukhuset.

-Efterhand insåg vi att många av de problem Hampus hade stämde in på MPS III, t ex hans överaktivitet, utvecklingsförsening, mag- och tarmproblem och öroninflammationer. Dessutom hade han stort huvud. Men några skelett- eller ledproblem hade han inte och inte heller några problem med luftvägarna, säger Åsa.

Hampus beteendeproblemen blev också tydligare efter tre års ålder.

-Hampus lekte inte med andra barn och brydde sig heller inte om när de var lite bråkiga. Han var inte social och utvecklade ett tal som bara innehöll enstaka ord. Han tycktes inte höra vad vi sa till honom och än mindre förstå vad vi menade. När vi fick veta att han hade en hörselnedsättning började vi använda tecken som stöd. Men inte heller det brydde han sig om. Han stannade aldrig upp eller ens tittade på oss, säger Lars.

Hampus utvecklade också sömnstörningar och vände på dygnet.

-Det blev ett fruktansvärt liv på nätterna. Hampus somnade ofta vid 8-9 på kvällen, medan Jonatan var vaken till 10-11. Någon timme senare vaknade Hampus och ville ofta se på video. Sedan for han runt i flera timmar innan han kunde komma till ro igen, säger Åsa.

Habiliteringen, som familjen fått kontakt med, blev nu till stor hjälp.

-Lars och jag fick prata med en psykolog. Båda barnen fick träffa en specialpedagog och man började arbeta mer aktivt med tecken som stöd. På daghemmet fick båda pojkarna hjälp av en assistent, säger Åsa.

Hampus problem med magen var också svåra att komma till rätta med.

-Vi fick hjälp av en dietist, men inga förändringar av kosten tycktes hjälpa mot Hampus diarréer. När vi uteslöt mjölk blev det kanske lite bättre, säger Lars.

Behandling, BMT och ERT

Gunilla Malm och Ed Wraith informerade om behandling av MPS-sjukdomar.

Inlagrad substans i hjärtmuskeln och klaffarna innebär en ökad risk för patienter med MPS att avlida.

-Klaffsjukdomar drabbar alla barn med MPS-sjukdomar och svårast de med MPS I, II och VI. Eftersom det är möjligt att medicinera mot komplikationer är det viktigt med regelbundna undersökningar. Alla barn bör göra ekokardiografi varje år, sa Gunilla Malm.

De som har problem med trånga och slemrika andningsvägar kan behandlas med syrgas nattetid. Den behandlingen kan kombineras med CPAP (en apparat som ger övertryck i luftvägarna), under förutsättning att barnet kan medverka.

Beteendeproblemen, framför allt vid MPS III, är svåra att påverka med medicinering. Behandlingen får inriktas på den habilitering som kan erbjudas i form av arbetsterapi, sjukgymnastik, specialpedagogik och logopedinsatser.

Behandling MPS I

Ett undantag när det gäller behandling är benmärgstransplantation (BMT) vid MPS I som ska utföras före 18 månaders ålder, för att förhindra mental påverkan. Enzymrecombinantterapi, ERT, (tillförsel av enzym), hos barn som ej blivit transplanterade och vid mildare former av MPS I, har nyligen godkänts som läkemedel och visat sig förbättra barnens allmäntillstånd. Enzymet påverkar ej den mentala funktionen. -Obehandlade barn med MPS I får en utvecklingsstörning motsvarande IQ mindre än 70 och avlider före 10 år, sa Ed Wraith.

De senaste 20 åren har BMT använts vid behandling av MPS I i de fall då man haft en HLA-identisk donator.

-I de fall då barnen transplanterats före 18-24 månaders ålder har de mentala funktionerna bibehållits, levern återgått till normal storlek, inlagringen i hjärtats klaffar minskat, ansiktsdragen normaliserats och kontrakturer i lederna förhindrats. Skelettet har inte påverkats, sa Gunnilla Malm.

-Den respons vi sett av BMT innebär bl a att barnens livslängd förlängs, de får bättre hjärt- och lungfunktion, minskad mjälte och att hjärnan skyddas, sa Ed Wraith.

Skelettförändringarna påverkas dock ej i någon större utsträckning.

BMT innebär att man transplanterar blodbildande stamceller, vilka har normal enzymaktivitet.

-En speciell form av dessa celler, s k makrofager, kan sprida sig i kroppen, bilda enzym och föra detta till celler där det saknas. Det finns klara problem när det gäller att utvärdera resultatet av BMT. Dels är de enskilda kliniska bilderna olika, dels rör det sig om ett fåtal behandlingar. Det finns också en viss ovilja inom vetenskapen att publicera dåliga resultat.

Flera faktorer påverkar också resultatet av BMT, exempelvis:

- ☒ patientens ålder, ju tidigare ju bättre
- ☒ givarens enzymnivåer
- ☒ avstöttningsreaktioner
- ☒ mediciner som inte riktas mot grundsjukdomen, men som påverkar barnet

Förutom de positiva resultat av BMT man sett, och som nämnts, har barnens grova ansiktsdrag försvunnit, andningen underlättats och levern normaliserats.

-Hjärtmuskeln och kranskärlet har också normaliserats, men hjärtklaffarna har fortsatt att vara förtjockade.

Ed Wraith underströk att BMT inte botar barn med MPS I.

-Åtgärden innebär förhoppningsvis att barnen inte får en utvecklingsstörning, men de ortopediska problemen kvarstår och måste behandlas när barnet blir äldre, t ex med operationer av kotpelaren.

Vid MPS II och III har utvärderingar visat att BMT inte har någon effekt på den mentala utvecklingen.

I framtiden tror Ed Wraith att man inte bara kommer att använda BMT som behandlingsmöjlighet vid MPS-sjukdomar utan också enzymterapi (se följande kapitel) samt genterapi.

-Som det ser ut idag är det många vetenskapliga problem som måste lösas innan genterapi kan bli en framgångsrik behandling av MPS-sjukdomarna, sa Ed Wraith.

Enzymterapi vid MPS

Ett omfattande forsknings- och utvecklingsarbete har satsats på att utveckla en enzymsättningsbehandling, ERT (enzyme replacement therapy), där man ger syntetiskt framställt enzym (Aldurazyme®) till patienter med MPS-sjukdomar. Längst har arbetet kommit med ERT till patienter med MPS I.

-Det är en lång process, och det är dyrt, att utveckla den här typen av medicin, med djurmodeller (fas 1), öppna studier (fas 2) och dubbel-blindundersökningar (fas 3).

Ed Wraith redovisade delresultat från en öppen studie med 10 patienter med MPS I som fått ERT i form av enzyminfusioner en gång/vecka i fem års tid. Ett resultat av den behandlingen var att lever och mjälte minskade påtagligt i storlek och att allmäntillståndet förbättrades.

En annan dubbel-blindstudie med 45 patienter från fem centra i fyra länder hade som ingångskriterier för enzymbehandling att patienterna:

- ☒ hade vissa problem med andning
- ☒ var äldre än fem år
- ☒ kunde stå i sex minuter
- ☒ kunde gå i fem minuter
- ☒ ej tidigare fått BMT

I gruppen som fick ERT skedde en rad förbättringar jämfört med den grupp som fick placebo:

- ☒ urin-GAG sjönk direkt
- ☒ levern minskade direkt i storlek
- ☒ andningsfunktionen förbättrades

α gångförmågan förbättrades

-Sammanfattningsvis kan man konstatera att i ERT-gruppen förbättrades FVC (force vital capacity, d v s andningsfunktionen), gångförmågan och funktionella funktioner avsevärt. Sömn förbättrades med bl a färre sömnapnéer. En del av patienterna utvecklar antikroppar mot enzymet, men detta utsläcker inte enzymets effektivitet när det gäller att få bort upplagringar.

Det som nu diskuteras är möjligheterna att kombinera ERT och BMT.

-Det tycks vara så att ERT-behandling en tid före BMT gör barnen mer toleranta till BMT, med minskade avstöttningsreaktioner som följd. Det är också möjligt att ERT-behandling ger minskad skelettpåverkan. För att vi ska komma vidare i detta arbete krävs fler studier, vilket vi hoppas kommer, sa Ed Wraith.

Vad kan sjukgymnasten erbjuda

Sjukgymnast Britt Marie Berner, Mockasinens träningskola, Stockholm, informerade om sjukgymnastik.

-Sjukgymnastik innefattar friskvård i allmänhet samt alla aktiviteter som kan leda till att kondition och motion bibehålles. Dessutom kan sjukgymnastik innebära behandling av felställningar och problem med balans och koordination samt smärtbehandling, sa Britt Marie Berner.

De flesta barn med MPS behöver mer eller mindre mycket andningsgymnastik.

-Luftvägsinfektionerna är ofta jobbiga och därför är det motiverat med andningsgymnastik som kan förhindra att man får sämre kondition och ork. Dessutom innebär andningsgymnastik att muskulaturen kring lungorna stärks och detta gäller särskilt diafragman och magmuskulerna.

Exempel på lämpliga aktiviteter är löpning, cykling, ridning, simning, hopp på studsatta mm.

-Bra styrketräning för andningsmuskulerna kan vara att blåsa ballonger, såpbubblor, spela på blåsinstrument och andra trevliga aktiviteter.

Slem som fastnar i luftvägarna är ett bekymmer för många.

-Ju mer problem desto mer måste man arbeta för att få resultat. Mer studsmatta och lek på stor boll, hjälp vid utandning i kombination med intagandet av dränageläge kan hjälpa. Det viktiga är inte att man får ut slemmet helt och hållet, utan att det lämnar lungbasen. En del av barnen måste dessutom inhalera slemlösande och vidgande mediciner i en mask med övertryck.

En PEP-mask, som ger motstånd vid utandningen och leder till djupare inandning, ger ett snabbare och bättre resultat eftersom medicinerna kommer djupare ner i luftvägarna. PEP-masken är också mer effektiv vid slemproppar.

När det gäller ledproblematiken vid MPS tyckte Britt Marie Berner att barnen, i möjligaste mån, ska försöka bibehålla sina naturliga aktiviteter. De kan sedan kompletteras med t ex simning och ridning.

-När det gäller ren ledträning är det utmärkt bra att den sker i varmt vatten. Ridning innebär att barnet tränar en rad småmuskler för att hålla kroppen upprätt. Hästens rytmiska rörelser leder till behagliga rörelser för ryttaren. En del av barnen behöver ett särskilt nackstöd eller nackbandage när de rider.

Britt Marie Berner visade och informerade också om olika typer av skenor, hylsor och ortoser både för dagligt och nattligt bruk.

Arbetsterapi

Arbetsterapeut Eva Nylander, Barn- och Ungdomshabiliteringen, Kalmar, informerade 1998 (uppdaterat 2003) om arbetsterapi.

-Vi på Barn- och Ungdomshabiliteringen träffar många barn och ungdomar i åldrarna 0-20 år med olika diagnoser. Men den behandling vi kan erbjuda utgår inte från diagnoserna utan från de problem varje barn har. Tillsammans med föräldrarna diskuterar och planerar vi lämpliga insatser. Vilka insatser det kan bli fråga om beror inte bara på barnets funktionshinder eller ålder utan på hela familjens behov och totala situation.

Arbetsterapeutisk behandling går ut på att förbättra och i möjligaste mån vidmakthålla psykiska och fysiska funktioner, sa Eva Nylander.

I arbetsterapeutens uppgift ingår att studera barnen i vardagssituationen, hur de klarar aktiviteter i det dagliga livet (ADL), t ex att klä på sig, äta, sköta hygien mm.

-Varje barn har sina speciella behov och problem. Vi arbetar för att barnet ska uppnå största möjliga självständighet.

För barn som har problem med stabiliteten i armar eller händer eller som suger och biter på händerna och fingrarna hjälper arbetsterapeuten till med utprovning av mjuka eller hårda ortoser.

-I vårt arbete ingår också ordination av tekniska hjälpmedel för att kompensera funktionsbortfall, t ex arbetsstol för inomhusbruk och rullstol för utomhusbruk. Hjälpmedlet ska dessutom underlätta för föräldrarna i vardagen.

Föräldrar till barn med funktionshinder har möjlighet att söka bostadsanpassningsbidrag. Arbetsterapeuten kan hjälpa till med förslag till lämpliga anpassningar.

-Ansökan skickas till handläggare i den egna kommunen tillsammans med läkarintyg. Anpassningarna ska fungera för hela familjen varför det är viktigt att man noga funderar igenom olika förslag på hur de ska se ut. Vid eventuell handikappanpassning av bil kan arbetsterapeuten också hjälpa till med åtgärdsförslag.

Jonatans utveckling skiljer sig en del från Hampus

Jonatans utveckling skiljde sig en hel del gentemot broderns.

-Han var tidigare med att gå och han lärde sig många fler ord. Jonatan var också före sjukdomsdebuten duktigare än Hampus på att peka och visa vad han ville. Överaktiviteten debuterade i treårsåldern, precis som hos Hampus. Men Jonatan fick sedan mer autistiska drag, som vi uppfattade det. Han hade tidigt mycket större behov av struktur och svårare för förändringar, säger Åsa.

Funktioner i och kring munnen

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

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

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

Exempel på funktioner i och kring munhålan är andning, näringsintag, tal och ickeverbal 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.

-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.

Specifika orofaciala aspekter på MPS är följande:

- ☒ speciella ansiktsdrag
- ☒ stor tunga med troligtvis låg muskelspänning
- ☒ små tänder med stora mellanrum
- ☒ skör emalj
- ☒ lättblödande tandkött
- ☒ andningsvårigheter, särskilt under sömn
- ☒ talsvårigheter
- ☒ ätsvårigheter som är uttalade hos många
- ☒ ökade risker vid narkos

-Trots detta är munhälsan ofta mycket god hos barn med MPS, vilket kan beror på flera saker t ex att många av barnen aldrig får godsaker, stora mellanrum mellan tänderna och salivens sammansättning. Någonting man också bör vara uppmärksam på är att tändernas mine-

ralisering periodvis kan vara sämre på grund av brister i näringsintaget.

Dåligt utvecklade halskotor med svag och instabil bindväv, samt trånga luftvägar innebär en ökad risk vid narkos.

-Om man av andra skäl än tandhälsoskäl bestämt att göra en operation bör en tandläkare underrättas för eventuell tandvård vid samma tillfälle.

Flera av barnen med MPS behöver antibiotika i förebyggande syfte vid ingrepp i munhålan som kan ge blodvite.

-Därmed undviker man att bakterier från munhålan ges möjlighet att orsaka svåra infektioner i hjärtat.

När det gäller den förebyggande tandhälsovården är det viktigt att barnen får behandling av specialisttandläkare och får komma ofta på kontroller och tandhälsovård.

Hampus börjar skolan

När Hampus var 5,5 år gammal måste Åsa och Lars välja skolform.

-Vi valde träningsskola och det har vi inte ångrat. Hampus fick börja i en grupp med fyra barn, en lärare och tre assistenter. Visserligen blev det långa resor för honom varje dag, men restiden använde han för vila. I och med skolstarten blev Hampus lugnare och började sova bättre på nätterna. I skolan fick han simträning och ridträning. Lärarna arbetade också mycket med sinnesträning, säger Lars.

Jonatan blev sämre. Hans beteendeförändring debuterade senare än Hampus men utvecklades snabbare.

-Hans finmotorik försämrades och han började t ex spilla mer när han åt. Han visade liten hänsyn till de mindre barnen på daghemmet. Jonatan har ju egentligen aldrig lekt med andra barn, bara busat runt, men nu blev det mer bråk när han var med, säger Åsa.

Tills för några år sedan hade Hampus och Jonatan mycket glädje av varandra.

-Men Jonatan fick alltmer övertaget och började göra en massa "dumma" saker med Hampus som hade blivit mer ostadig och sämre i sin grovmotorik, säger Lars.

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 Spielmeyer-Vogts sjukdom, Duchennes muskeldystrofi
- ☒ **ärftliga diagnoser**, exempelvis dystrofia myotonika, Fragile X

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

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

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

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

- Varför har alltid min sjuka syster rätt?*
- Varför tar ni alltid min sjuka bror i försvar?*
- Jag försöker vara snäll, men han är aldrig snäll!*
- Var sitter felet?*

- Varför går det inte att bota sjukdomen?
- Jag skulle vilja sälja min bror för en krona!
- Hur kan jag vara till hjälp?
- Måste vi alltid prata om hennes sjukdom?
- Hur ska jag förklara hans sjukdom för kompisarna?
- Kan jag också få sjukdomen?
- Finns det ingen medicin som hjälper?

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

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

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

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

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

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

I skolan måste syskonen välja mellan att gå ut på rasterna och kanske tvingas 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.

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.

Information från försäkringskassan

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

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag 96 504 kr/år (2003), tre fjärdedels 72 372 kr/år, halvt 48 252 kr/år och en fjärdedels 24 120 kr/år. 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 Roland Jönsson.

Samhällets stöd

Mats Månsson, kurator, 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 om 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.

Föreningsinformation

Director Christine Lavery, MPS-society, Storbritannien med Nordirland, informerade 2003 om familjens stödbehov och MPS-föreningens arbete.

-Inledningsvis vill jag bara säga att vi delar gärna med oss av våra erfarenheter till andra länder och jag ser gärna att ni tar kontakt med oss.

Föreningen för MPS och därtill relaterade sjukdomar arbetar med att erbjuda stöd och hjälp till personer som drabbats av dessa sjukdomar samt till anhöriga och vårdpersonal.

-Vi arbetar också med att utveckla kunskapen om sjukdomarna både hos allmänheten och professionen. Vi skapar fonder för att understödja forskningen, sa Christine Lavery.

Föreningen har ett särskilt team där det bl a ingår psykolog och specialistsjuksköterska som erbjuder stöd och hjälp via telefon, i hemmet och hemkommunen samt på regionala MPS-kliniker.

Här kan man få mer information

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

artiklar ur Läkartidningen
internetadress: www.lakartidningen.se
(här krävs prenumerationsnamn och nummer som
biblioteken kan hjälpa till)

OMIM- Online Mendelian Inheritance in Man
internetadress: ww3.ncbi.nlm.nih.gov

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Docent Gunilla Malm
Karolinska Universitetssjukhuset
141 86 Stockholm
Tel 08- 585 800 00

Dr Ed Wraith
Royal Manchester Childrens Hospital
Pendlebury, Manchester M 27 4 HA
England

Director Christine Lavery
The Society for Mucopolysaccharide Diseases
55 Hill Avenue, Amersham
Buckinghamshire HP6 5 BX
England

Docent Jan-Erik Månsson
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal
431 80 Mölndal
Tel: 031- 343 40 00

Sjukgymnast Britt-Marie Berner
Mockasinens träningskola
Lerkroksvägen 28
126 79 Hägersten
Tel: 08- 508 21 252

Arbetsterapeut Eva Nylander
Barn- och ungdomshabiliteringen
Björkenäsvägen 4
391 85 Kalmar
Tel: 0480-840 85

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

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

Handläggare Roland Jönsson
Försäkringskassan
405 02 Göteborg

Kurator Mats Månsson
Borgmästarevägen 3 A
441 50 Alingsås