



Mitokondriella sjukdomar

Nyhetsbrev 387

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

Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, vistelsen varar från måndag t.o.m. fredag. Här får föräldrarna genom föreläsningar och diskussioner ta del av aktuell medicinsk forskning, psykosociala aspekter och få information om olika samhällsinsatser. Barnen och deras syskon har ett eget specialanpassat program med medicinsk information och olika aktiviteter. Syftet är att underlätta barnens och familjernas vardagsliv. Vistelserna blir ett komplement till habilitering och sjukvård.

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

Föreläsningarna från vistelsen bearbetas och sammanställs till ett nyhetsbrev som kan liknas vid ett temanummer för den aktuella diagnosen. För att ge ytterligare dimension på diagnosen så intervjuas en av familjerna. Nyhetsbrevet görs av Ågrenskas redaktör och föreläsarna har givetvis haft möjlighet att läsa igenom och komma med kommentarer på sammanfattningarna. Sist i nyhetsbrevet finns en lista med **länk/litteraturtips** men även en lista med adress och telefonnummer till föreläsarna.

Vid denna vistelse är diagnosen ”Mitokondriella sjukdomar”. Ågrenska har haft vistelser inom denna diagnos flera gånger tidigare och nu 2011

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Már Tulinius, docent på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg: *Medicinsk information från Nyhetsbrev 2000 och 2004*

Karin Naess, specialistläkare, Barnneurologi o Habilitering B68 Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska universitetssjukhuset Stockholm: *Att ställa diagnosen mitokondriell sjukdom*

Marika Jonsson, leg sjukgymnast Barn- och ungdomshabiliteringen Lundby strand, Göteborg: *Sjukgymnastik vid mitokondriella sjukdomar*

Ellen Karlge-Nilsson, dietist Västsvenska CF-centret, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *Mat och mitokondriella sjukdomar*

Marita Andersson Grönlund, docent, överläkare, Ögonmottagningen Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *Ögon och syn vid mitokondriella sjukdomar*

Britt Claesson, Pedagog DART, Göteborg: *Kommunikation*

Birgitta Johansson Cahlin, Övertandläkare **Lotta Sjögreen** logoped

Lena Gustafsson, koordinator Mun-H-Center: *Munhälsa och munmotorik*

Samuel Holgersson, sjuksköterska, Ågrenska: *Syskonrollen*

Astrid Emker, pedagog, Ågrenska: *Ågrenskas pedagogiska erfarenheter*

Britt Åkerström, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg: *Information från Försäkringskassan*

Övriga

Monica Lidbeck, Mödra- och barnhälsovårdspedagog, Barnmedicinska mottagningen, Sävedalen. Hon höll på torsdagen strukturerade samtal med föräldrarna. Dessa samtal återges inte i detta nyhetsbrev.

Lisbeth Högvik, informationskonsulent, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet, hon informerade om deras verksamhet.

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

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 42
Telefax 031-91 19 79
E-mail susanne.westergren@agrenska.se
Hemsida www.agrenska.se
Redaktör Susanne Lj Westergren

Innehållsförteckning

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:	2
Kort diagnosbeskrivning – Mitokondriella sjukdomar - 2011	4
En sammanfattande inledning	6
Inledande medicinsk information och historik fram till 2004	7
Medicinsk information idag	9
Att ställa diagnosen mitokondriell sjukdom	9
Ögon och syn	13
Mat och mitokondriella sjukdomar	15
Kommunikation	19
Sjukgymnastik	24
Ågrenskas egna erfarenheter	27
Syskonrollen	29
Munhälsa och munmotorik	36
Information från Försäkringskassan	40
Samhällets övriga stöd	43
Länkar och lästips	47
Kontaktuppgifter till föredragshållarna	52

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 42
Telefax 031-91 19 79
E-mail susanne.westergren@agrenska.se
Hemsida www.agrenska.se
Redaktör Susanne Lj Westergren

Kort diagnosbeskrivning – Mitokondriella sjukdomar - 2011

Mitokondriella sjukdomar är *en grupp sjukdomar* som alla beror på att mitokondrierna inte fungerar som de ska. Mitokondrierna finns inuti våra celler och fungerar som cellernas kraftverk. När de inte fungerar kan många olika symtom uppkomma, ibland bara från ett av kroppens organ, men oftast från flera olika organ eller organsystem samtidigt, framför allt från de vävnader eller organ som förbrukar mycket energi.

Några exempel på dessa sjukdomar/syndrom är; Alpers sjukdom, Leighs sjukdom, Kearns-Sayres syndrom, Pearsons syndrom, MELAS och MERRF.

Förekomst

I internationell medicinsk litteratur uppskattas att mellan 5 och 10 personer per 100 000 har en mitokondriell sjukdom. Det skulle motsvara mellan 450 och 900 personer i Sverige.

Orsak

Mitokondriella sjukdomar orsakas antingen av förändringar (mutationer) i arvsanlag (gener) i mitokondriellt DNA (mtDNA) eller av mutationer i cellkärnans DNA (nDNA). Den bristande funktion i den mitokondriella andningskedjan, som blir följd av en mutation i mtDNA, kan variera både mellan olika personer, och mellan olika organ och vävnader hos en och samma person. Förändringen i mtDNA kan bero på en *punktmutation*, det vill säga utbyte av en enstaka byggsten, eller på en *deletion*, vilket innebär att en eller flera större bitar av mtDNA saknas.


I mitokondrierna omvandlas födoämnen till energi. Förutom att skapa energi har mitokondrierna en betydelsefull funktion när det gäller reglering av kalciumjoner (kalk) och kontrollerad celledöd (apoptos). Apoptos är nödvändig för en normal omsättning av celler. Antalet mitokondrier i en cell ökar när man behöver mer energi under en längre tid, som vid fysisk träning, och minskar när man är inaktiv eller blir äldre.

Ärftlighet

Eftersom dessa sjukdomar kan orsakas både av mutationer i gener i mtDNA och i cellkärnans DNA (nDNA) är ärftligheten komplicerad. Ärftlighetsgången varierar mellan de olika sjukdomarna och ibland även för samma sjukdom.

Symtom

Symtomen kan visa sig i alla kroppens vävnader. Vissa organ och vävnader är känsligare än andra, dels för att muterat mtDNA ansamlas i hög halt i vävnader som inte återbildas, dels för att vissa vävnader är känsligare än andra för energibrist. Speciellt känsliga är nervceller,



muskler (inklusive hjärtat) och inresekretoriska (endokrina) organ. Hos många är flera olika organ påverkade samtidigt. Symtomen kan visa sig vid olika åldrar, ibland redan vid födseln och hos en del först i vuxen ålder.

Symtom som kan uppkomma:

- Muskelsvaghet
- Ataxi - koordinationsproblem
- Stroke - förlamningar
- Hjärt- och njurpåverkan
- Utvecklingsstörning
- Epilepsi
- Ögon-/synproblem och hörselproblem
- Illamående, kräkningar, uppfödningssproblem
-mm listan kan göras lång på symtom

Behandling

Det finns ännu ingen botande behandling för dessa sjukdomar, och behandlingsmöjligheterna är begränsade. Om mitokondriesjukdom kan bekräftas krävs i de allra flesta fall en mycket omfattande medicinsk utredning. Denna görs för att kartlägga omfattningen av påverkan på olika organ och med syfte att kunna behandla skador innan de ger allvarliga symtom. Utredningen blir likartad för de olika mitokondriella sjukdomarna och många av dessa undersökningar upprepas sedan regelbundet.

Stöd från olika professioner inom habiliteringen anpassat efter barnets funktionsnedsättning är angeläget, för att upprätthålla så god funktionsnivå som möjligt t ex sjukgymnast, arbetsterapeut, logoped, dietist och pedagog mfl.

Forskningen kring mitokondriella sjukdomar är mycket aktiv både i Sverige och i många andra länder.

Källa;

- Ågrenskas Nyhetsbrev, familjevistelse, Nr 233 (2004)
<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Mito04.pdf>
- Socialstyrelsen (2008)
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/mitokondriell/asjukdomar-enover>

Texten sammanställd av Susanne Lj Westergren, redaktör Ågrenska

En sammanfattande inledning

Precis som vissa sjukdomar är uppkallade efter den del av kroppen de påverkar (som hjärtsjukdomar), så har mitokondriella sjukdomar fått sitt namn eftersom de påverkar en specifik del av cellerna i kroppen nämligen mitokondrierna. Dessa är som små energifabriker och finns inuti nästan alla våra celler.

Mitokondrierna är ansvariga för att producera det mesta av den energi som behövs för att våra celler ska fungera. I själva verket är de en så viktig energikälla så att en typisk mänsklig cell innehåller hundratals av dem. En mitokondriell sjukdom kan stänga av vissa eller alla mitokondrierna, och på så sätt skära av denna livsviktiga energiförsörjning.

Eftersom muskelceller och nervceller har särskilt höga energibehov, så blir muskulära och neurologiska problem vanligt förekommande vid mitokondriella sjukdomar, till exempel - muskelsvaghet, nedsatt rörelseförmåga, hörselnedsättning, problem med balans och koordination, epileptiska kramper och inlärningssvårigheter. Andra vanliga komplikationer är nedsatt syn, hjärtproblem, diabetes och hämmad tillväxt. Vanligtvis har en person med en mitokondriell sjukdom två eller flera av dessa symtom/problem. Och vissa kombinationer av symtom förekommande oftare och utgör då olika syndrom.

En mitokondriell sjukdom som orsakar framträdande muskulära problem kallas en mitokondriell myopati (myo betyder muskel, och patos betyder sjukdom), medan en mitokondriell sjukdom som orsakar både framstående muskulära och neurologiska problem kallas mitokondriell encephalomyopathy (encefalo hänvisar till hjärnan). De största problemen i samband med mitokondriell sjukdom, är låg energi, produktionen av fria radikaler och laktacidosis, vilket kan resultera i en mängd olika symtom i flera olika organ i kroppen. Många av dessa symtom är behandlingsbara.”

Denna korta sammanfattande inledning är sammanställd av redaktören. Källan är webbplatsen MDA (Muscular Dystrophy Association), här fritt översatt och redigerat. http://www.mda.org/publications/mitochondrial_myopathies.html, läs mer via den länkade pdf'n <http://www.mda.org/publications/PDFs/FA-MITO.pdf>

Nedan finns några av de över hundra sjukdomar och syndrom som finns under samlingsnamnet mitokondriella sjukdomar. Namnen är länkade till Socialstyrelsens databas för ovanliga diagnoser, i den mån de finns upptagna där:

- [Kearns-Sayre syndrom \(KSS\)](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kearns-sayressyndromochpearson)
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kearns-sayressyndromochpearson>

- **[Pearson syndrom](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kearns-sayressyndromochpearson)**
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kearns-sayressyndromochpearson>
- **[Leigh syndrom](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/leighssyndrom)**
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/leighssyndrom>
- **Mitokondrie-DNA utarmning syndrom (MDS)**
(ej på Socialstyrelsen databas)
- **[Mitokondriell encephalomyopathy, mjölksyraacidosis och strokelika episoder \(MELAS\)](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/melas)**
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/melas>
- **[Myoklonus epilepsi med trasiga röda fibrer \(MERRF\)](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/merrf)**
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/merrf>
- **Mitokondriella neurogastrointestinal encephalomyopathy (MNGIE)**
(ej på Socialstyrelsen databas)
- **[Neuropati, ataxi och retinitis pigmentosa \(NARP\)](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/narp)**
[/ögonproblem](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/narp) <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/narp>
- **[Progressiv extern oftalmoplegi \(PEO\)/ögonsjukdom](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/progressivexternoftalmoplegi)**
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/progressivexternoftalmoplegi>

För mer information, se länken här till Socialstyrelsens samlade information om mitokondriella sjukdomar och olika länkar till specifika syndrom som nämns ovan;


<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/mitokondriellasjukdomar-enover>

Inledande medicinsk information och historik fram till 2004

Már Tulinius, docent på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg, informerade 2000 och 2004 om mitokondriella sjukdomar. Följande inledande information är hämtad från dessa familjevistelser.

– Det är inte särskilt länge sedan man upptäckte mitokondrierna och dess funktion. Längre trodde man också att mitokondriella sjukdomar inte var förenliga med liv, sa Már Tulinius.

De svenska läkarna Rolf Luft och Lars Ernster beskrev 1962 en kvinna med en mitokondriell sjukdom. Hon var svag och orkeslös och hade en konstant förhöjd temperatur. Hon svettades, drack och åt mycket, men gick trots det inte upp i vikt. Hennes hjärtrytm var förhöjd och hon visade tecken på att ha en muskelsjukdom.



– Biokemiska studier på hennes muskler visade en defekt i mitokondriernas laddningsdel. Mitokondrien är populärt uttryckt muskelcellens "kraftverk". Hon hade en snabb förbränning och dålig ork beroende på att hon inte kunde utnyttja energin som kom till musklerna, sa Már Tulinius.

Under 1960-talet fick man tillgång till elektronmikroskop, med vilket man bland annat kunde se när mitokondrier blivit förstörade, eller om en cell innehöll för många mitokondrier.

På 1970 gjorde man ytterligare funktionsanalyser och de biokemiska metoderna förbättrades. Det innebar att man hittade fler defekter i energiomsättningen.

På 1980-talet formligen exploderade kunskaperna om mitokondriella sjukdomar och vissa syndrom kunde definieras.

– Men man förstod fortfarande inte hur de kliniska symptomen hängde samman. Det var först när man hittade mutationer i mitokondriernas egna små DNA-molekyler (mtDNA), vilka sköter bildningen av vissa äggviteämnen, som man hittade förklaringen till de olika sjukdomstyperna. Idag (läs 2004) känner vi till närmare hundra mutationer i mtDNA som ger sjukdom. 1988 beskrevs för första gången en deletion (en bit som saknas) i mtDNA som gav sjukdom. Intresset för forskningen på det här området ökade därefter snabbt, sa Már Tulinius.

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

– Till mitokondrien kommer små sockermolekyler, sedan fett, socker och äggviteämnen dessförinnan spjälkats i tarmen. I mitokondrierna omvandlas födoämnena, via komplicerade enzymssystem till laddningar s.k. ATP, adenosintrifosfat, som är en slags kraftreserv. Cellen använder sedan ATP när den behöver tillgång till energi. I omvandlingen av födoämnena bildas, förutom ATP, också koldioxid och vatten, sa Már Tulinius.

Omvandlingen till energi sker i den s.k. andningskedjan som består av fem komplex i mitokondrien, fyra energikomplex och ett laddningskomplex.

– Mitokondriens DNA innehåller 13 olika gener som innehåller information för viktiga komponenter i dessa processer, t ex bildandet av en rad olika äggviteämnen. Nästan 100 % av alla patienter med mitokondriella sjukdomar har en enzymbrist i någon av processerna. Det leder till en energiomsättningsdefekt, vilket är hela grunden för sjukdomarna. De flesta defekterna finner man i energikomplex I och IV och vanligast är cytokromoxidasbrist.

Medicinsk information idag

Niklas Darin berättade sedan helt kort om mitokondriella sjukdomar i allmänhet. Detta återges inte här utan vi hänvisar till den utförliga informationen som finns på [Socialstyrelsens webbplats](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/mitokondriellasjukdomar-enover) (<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/mitokondriellasjukdomar-enover>). Där finns det även mer ingående information kring de olika diagnoserna som faller under paraplynamnet mitokondriella sjukdomar se inledningen ovan.

Red.anm: Vill du veta mer om mitokondriernas funktion gå in på [denna länk som leder till "1177.se – landstingens och regionernas gemensamma webbplats för råd om vård"](http://www.1177.se). Eller gå in på www.1177.se sök efter kroppen/kroppensbyggstenar/celler och vävnader.

Att ställa diagnosen mitokondriell sjukdom

Karin Næss, specialistläkare på barnneurologen och habiliteringen vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Huddinge, informerar kring att ställa rätt diagnos.

Det finns inget enskilt blodprov att ta som visar om man har en mitokondriell sjukdom eller inte. Det man i stället får ställa diagnosen på är följande:

- ❖ Sjukdomsbild med symtom
- ❖ Laboratorieprover
- ❖ Röntgenundersökning och magnetkameraundersökning
- ❖ Muskelbiopsi för biokemisk och histopatologisk undersökning
- ❖ Genetisk undersökning

Symtom

- Symtom från flera olika organ
- Symtom från hjärnan och musklerna
- Symtom som är mer typiska
 - Rörelserubbningar
 - Svår, tidigt debuterande epilepsi
 - Svårigheter att växa, svårt att generera energi, ger en magrare kropp
 - Svaghet i ögonmuskler
 - Strokeliknande episoder, halvsidiga förflamningar

Sjukdomsbild

1. Den sammanfattande bilden av ett syndrom som kommer ur de olika symtomen, till exempel [MELAS](#) (mitochondrial encephalomyopathy (hjärnsjukdom) with lactic acidosis (ökad mängd mjölksyra i blodet) and stroke-like episodes (slaganfallsliknande attacker) eller [Alpers sjukdom](#) en sjukdom med epilepsi följt av fortskridande hjärnskada och påverkan på levern

Punkt 2-4 nedan är gemensamma för många metabola sjukdomar

2. Blir ovanligt sjuk i samband med infektioner och andra situationer som kräver mer energi
3. Gradvis försämring hos barnet väcker tankar om mitokondriell sjukdom
4. Utvecklingen stannar av och man förlorar färdigheter

Laboratorieprover


- Allmänna blodprover
 - Blodvärden
 - Leverprover
 - Blodsocker, kalk, sköldkörtelhormon
- Laktat
- Urinprov som skickas till speciallaboratorier i Göteborg och Stockholm
 - Organiska syror
 - Aminosyror, om man släpper ut mycket aminosyror kan detta vara tecken på att njurarna ”läcker”
- Karnitin, specialblodprov där man vid mitokondriell sjukdom kan se låga värden som tecken på en brist. Karnitin finns i vår föda (mjölk, kött), men tillverkas även av kroppen.

Röntgen och magnetkameraundersökning

Främst undersökningar av hjärnan, där röntgenbilden av hjärnan kan vara helt normal trots stora neurologiska svårigheter. Eller magnetkameraundersökning av hjärnan som t.ex. kan visa atrofi d.v.s. förlust i olika mängd av hjärnvävnadens grå och vita substans.

Muskelbiopsi

– Sedan går man vidare med muskelbiopsi, vi gör det i lokalbedövning och ger lugnande läkemedel till barnet inför ingreppet. Hos oss på Karolinska sjukhuset, tas oftast provet i den högra underbensmuskeln. Där tar vi små muskelbitar, totalt som några risgryn i storlek.



Samtidigt tas en hudbiopsi för odling av fibroblaster (typ av bindvävscell). Man mäter *ATP-produktionen och aktiviteten i andningskedjans enzym i muskeln mm. I Göteborg, däremot, tas provmaterialet från låret. Det är sällan man tar nya muskelbiopsier längre upp i åren för att följa utvecklingen, men eventuellt görs det vid studier kring diagnosen. Olika muskler kan drabbas olika och ser olika ut.

**Red. anm. – Till mitokondrien kommer små sockermolekyler, sedan fett, socker och äggviteämnen som dessförinnan spjälkats i tarmen. I mitokondrierna omvandlas födoämnen, via komplicerade enzymssystem till laddningar s.k. ATP (adenosintrifosfat) som är en slags kraftreserv. Cellen använder sedan ATP när den behöver tillgång till energi. I omvandlingen av födoämnen bildas, förutom ATP, också koldioxid och vatten, se Mår Tulinius i nyhetsbrevet nr 233-2004*

Mitokondriell genetik

Energiproduktionen i den mitokondriella andningskedjan styrs av två genetiska system, dels mitokondriellt DNA (mtDNA) dels kärnans (nukleärt) DNA. Mitokondriellt DNA ärvs från modern och inte från fadern, så har modern förändringar på sin mtDNA så kan barnet givetvis ärva dem. Men 75 % av barnen med mitokondriella sjukdomar har mutationer i kärnans DNA och mutationer i kärnans DNA ärvs ofta från både mor och far.

Red.anm: för mer ingående information läs mer på [denna länk till Socialstyrelsens information om mitokondriella sjukdomar](#) eller gå in på www.socialstyrelsen.se sök ovanligadiagnoser och mitokondriella sjukdomar

– Mutationer i kärnans DNA ärvs ofta autosomt recessivt och vet man precis var felet ligger kan man vid fosterdiagnostik gå in och ta prov hos foster i ungefär graviditetsvecka tolv (se längre ner i detta textstycke). Beroende på vilken gen som bär sjukdomsanlaget ger det upphov till olika symtom och sjukdomsbilder, säger Karin Naess.

Polymeras γ /gamma (POLG) är ett enzym som står för replikation (kopiering) och reparation av mitokondriellt DNA. Om man har en bristande funktion i POLG blir det brist på mitokondriellt DNA, deletioner (bortfall) i mitokondriellt DNA och mutationer (förändringar) i mitokondriellt DNA. Genen finns på kromosom 15.

– Vi undersöker denna gen ganska frikostigt. Mutation i POLG kan ge Alpers syndrom med svår epilepsi eller syndrom med påverkan på både muskler, nerver och hjärna. Epilepsi är ett vanligt symtom och ögonmuskelpåverkan som ofta debuterar först i vuxen ålder.

Tymidinkinas 2 (TK2) är ett enzym i mitokondriens nukleotidsättning som förser mitokondrien med byggstenar till DNA. Nedsatt funktion i TK2 leder till brist på mitokondriellt DNA, sjukdomen drabbar framför allt musklerna.

Den genetiska utredningen

- Typisk sjukdomsbild – genetisk analys i blodprov

- Muskelbiopsi med avvikelser - sekvensanalys av mitokondriellt DNA i muskelvävnad
- Undersökning i muskelvävnad avseende brist på eller förekomst av deletioner i mitokondriellt DNA
- Analys av gener i kärnans DNA, vilka gener beror på sjukdomsbilden
- Fortsatt utredning i internationellt samarbete
- Fortsatt utredning inom ramen för forskning – vi letar nu nya sjukdomsgener. Vi har idag möjligheter att leta i hela den genetiska uppsättningen.

– När det gäller det genetiska, kommer mycket att ändra sig under de kommande åren och fler kommer att kunna få en definitiv diagnos. Att veta exakt var mutationen sitter öppnar upp för framtida behandlingar.

Fosterdiagnostik

- Vid genetisk avvikelse i *kärnans DNA*
 - Moderkaksprov i graviditetsvecka 12, där det undersöks om fostret har sjukdomen
 - Preimplantatorisk diagnostik kan vara möjlig, det vill säga att man undersöker ägget innan man planterar in det och då plocka ett friskt foster.
- Vid genetisk avvikelse i *mitokondriellt DNA* är fosterdiagnostik ibland möjlig
 - Äggdonation kan vara ett alternativ

Sammanfattningsvis

- Diagnostiken vid mitokondriell sjukdom är svår
- Man fogar ihop många pusselbitar
- En del får en säker, genetiskt verifierad diagnos
- Många får diagnosen misstänkt mitokondriell sjukdom

Hur ser prognosen ut för ett barn med mitokondriell sjukdom?

– Det är svårt att säga något om prognoser för dessa mitokondriella sjukdomar över huvudtaget. Vissa barn lever kortare tid och andra blir vuxna och lever långt in i vuxenlivet. Vissa barn går i vanlig skola med diskreta inlärningssvårigheter, medan andra behöver mer hjälp och stöd. Det är med andra ord väldigt individuellt för varje barn/person.

Blir det snabba förändringar eller långsamma?

– Det beror på vilken variant av sjukdomen barnet har, och det går att ana på varje barn om det till exempel påverkas kraftigt vid vanlig sjukdom och återhämtar sig långsamt. Eller om barnet reagerar mindre vid dessa tillfällen.

Magsmärtor och morfinet?

– Det finns en ökad risk för förstoppningsbesvär och magont vid morfinbehandling, säger Karin Naess.

Naloxone, hur påverkar detta?

– En liten dos av morfinets antidot (motgift) Naloxone har man i Stockholm sett har viss positiv effekt för att minska besvären från magen, säger Karin Naess.

Ögon och syn

Marita Andersson Grönlund, ögonläkare för barn på Ögonmottagningen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, berättar om ögon- och synfunktion vid mitokondriella sjukdomar. Texten är en uppdatering från 2007.

Hon ägnar hälften av sin arbetstid åt forskning kring syn och synutveckling hos barn redan ifrån fosterstadiet.

Allmänt om ögonen

Ögat är ett komplext system med många olika nervbanor, muskelgrupper mm. Utifrån och in består ögat/synsystemet av hornhinnan, främre kammaren, regnbågshinna, linsen, glaskroppen, näthinnan med alla synceller, synnerven, synbanorna och syncentrum.

– Skador i de främre synbanorna kan påverka t ex synskärpan, synfältet, färgseendet, kontrastkänslighet och mörkerseendet. Bakre synbaneskador (cerebral/"hjärnans" synnedsättning) kan t ex innebära att barnet ser men förstår inte vad det är som det ser, eftersom tolkning och bearbetning av synintrycken är påverkad. Även sortering och påverkan på avbildningen och överföringen av bild kan vara påverkat.

Ögon- och synförändringar vid mitokondriella sjukdomar

Alla barn med misstänkt mitokondriell sjukdom utreds med inriktning på ögon-/synfunktion inkl muskelfunktion på DSBUS. De vävnader som har det största energibehovet, det vill säga retinal vävnad (näthinnans fotoreceptorer) är mest känsliga. Men alla ögats vävnader kan dock drabbas vid mitokondriella sjukdomar.

Följande ögon-/synförändringar kan förekomma vid mitokondriella sjukdomar:

- Ptos, d v s nedhängande ögonlock, – Hänger det för långt ner över pupillen så måste vi åtgärda detta.
- Begränsad ögonrörlighet (fyra raka och två sneda muskler rör i normala fall ögat i olika riktningar). Kanske skelar man eller kan inte röra ögonen alls.
- Synnedsättning, kan bero på många olika saker. Det kan vara att synnerven är skadad eller att näthinnan inte fungerar tillfredsställande.
- Dåligt mörkerseende.
- Synfältpåverkan, att ha nedre synfältet påverkat kan ge större problem än de övre. Att till exempel inte se ner mot fötterna vart du går.
- Ögonbottenförändring, t.ex. pigmentering i näthinnan och liten synnerv.

Utredning av syndefekter

Undersökningar som i regel görs när barnet är vaket

1. Bestämning av synskärpa
2. [Ortoptister](#) kontrollerar skelning mm samt samsyn mellan ögonen
3. Synfältsundersökning
4. Undersökning i spaltlampa (specialredskap)

Nedan undersökningar görs ofta i narkos om barnet är under sexårsålder eller om man har funktionsnedsättning som påverkar barnets medverkan

1. Refraktor i cykloplegi, mäter närsynthet och översynthet
2. ERG- Elektroretinogram, mäter näthinnans funktion. En spänningsskillnad (vilopotential) mellan ögats främre och bakre del bildas och upprätthålls i näthinnan.
3. Pachymetri, för bestämning av hornhinnans tjocklek
4. Ögonbottenfotografering för bedömning av ögonbottenstrukturer.


– Visuella perceptionsproblem, såsom problem att känna igen ansikten eller föremål, att orientera sig i kända/okända miljöer, att bedöma djup, att uppfatta föremål i rörelse eller skilja ut en figur mot en brokig bakgrund, kan orsakas av förändringar i hjärnan där synintryck tolkas och bearbetas.

Vet man vad som är kommunikationssvårigheter och vad som är att inte kunna tolka synintrycken?

– Det blir en sammanlagd bedömning som vi gör tillsammans med barnläkare och barnneuropsykologer utifrån de fynd och tester som utförs. Att inte kunna tolka synintryck är ju en form av kommunikationssvårigheter. Men att inte kunna se pga. av t.ex. ett optiskt fel är ju en annan sak som man måste utesluta.

Forskning på gång inom synområdet

– Idag tittar vi efter hur man kan åtgärda skelningar, brytningsfel,



ptos, ljuskänslighet etc. Det som är på gång forskningsmässigt är försök med genterapi för att kunna behandla grundorsaken till sjukdomen, t.ex. vid Lebers hereditära optikusneuropati (LHON).

Målsättning med undersökningar av alla barn med mitokondriella sjukdomar är:

- Få en ökad kunskap om hur man bäst kan hjälpa och hantera just dessa barns specifika problem
- Att barnen kan fångas upp i ett tidigt skede av ett kunnigt multidisciplinärt team för optimal behandling och/eller rehabilitering
- Få ökad kunskap om eventuella samband mellan biokemiska och genetiska diagnoser och kliniska fynd

Mat och mitokondriella sjukdomar

Dietist Ellen Karlge-Nilsson arbetar på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Hon delar med sig av sina erfarenheter om nutrition och matglädje vid mitokondriella sjukdomar.

Mitokondriella sjukdomar är som det låter, flera olika sjukdomar, därför har denna grupp människor lite olika behov och möjligheter vad det gäller mat och ätande. Som regel har de ett högt energibehov och är känsliga för långa uppehåll mellan måltiderna eller för lågt energiintag.

Det som skiljer mycket i den här gruppen är förmågan att kunna äta. Vissa kan äta själva och klarar alldeles vanlig mat. Andra kan inte svälja rätt och måste ha en sond för all mat eftersom de kan svälja fel och då finns det risk för att maten hamnar i lungorna. En del har problem med kräkningar andra kanske är förstoppade. Många har svårt med vikten eller har mediciner som påverkar aptiten, etc.

Maten en del av behandlingen

Maten är en del av behandlingen, där även medicin och sjukgymnastik ingår. Dessa tre delar påverkar och är beroende av varandra.

Mat och energibehov

För att må bra behöver man ha energibalans i kroppen, det vill säga att inkomsterna (maten) täcker utgifter. Utgifterna är den energi som går åt för att växa, utvecklas och orka optimalt utifrån de förutsättningar man har.

Energitillverkningen

– Energitillverkningen i kroppen fungerar oftast inte effektivt när man har en mitokondriell sjukdom. Det förekommer även svårigheter vid ökat energibehov till exempel vid fysisk aktivitet, feber mm.

Hunger, aptit och mättnad

– Fysiologisk sett upplever man hunger när magsäcken drar ihop sig, blodssockret faller och även hormoner påverkar. Mättnadskänsla brukar uppstå när den fyllda magsäcken signalerar, via vagusnerven till ryggmärgen och hjärnstammen. Aptiten å sin sida är kopplad till psykologiska-, sociala- samt kulturella mönster. Man kan ha aptit utan att vara hungrig, t.ex. när man tar mer mat fast man är mätt. Å andra sidan kan man, när man är sjuk, vara hungrig utan att ha aptit, vara hungrig och inte orka äta eller rent av aldrig vara sugen på något.

Anledningar till dålig aptit

Det finns både möjligheter och svårigheter kring maten. En del barn tycker om mat och gillar att äta och är även nyfikna på att prova nya saker, de har hunger och aptit. Andra har problem med kräkningar, reflux och andra magproblem.

– Men många små barn tycker inte om att pröva ny mat, de gillar inte förändringar och en del kan känna obehag av att tugga och svälja och ha problem med konsistensen. De kanske till och med matvägrar eller saknar aptit, säger Ellen Karlge-Nilsson.

Att jaga sitt barn med smörgåsar

Alla föräldrar vill att deras barn ska växa och må bra. Så det finns mycket oro om det inte fungerar med matsituationerna. Om barnet dessutom säger nej kan man som förälder känna sig avvisad.

– Man gör mycket som kan verka märkligt för att få de som inte äter att äta. Vissa åtgärder kan fungera i stunden. Men hur dessa blir på lång sikt är också värt att tänka på.


Vilken relation man har till mat i hemmet är också viktigt att fundera över. Det är ju de vuxna som avgör eller borde avgöra vad som skall ätas hemma. Vi är även förebilder som ”marknadsför” våra matvanor. Och även saker som att äta eller inte äta samma mat som barnen signalerar något till barnet. Ytterligare något att fundera över är hur du reagerar om barnet äter ”dåligt”, kan måltiden ändå vara positiv?

– Om ens barn matvägrar och inte verkar tycka om något, är det viktigt att utreda vad det beror på. Be logoped och dietist om hjälp, så att man kan upptäcka om det finns fysiska problem eller om det beror på annat. Först därefter vet man hur man skall gå vidare.

En mamma berättar om att musik till maten bröt matvägran i deras familj, det blev så av en ren slump, säger hon.

Vanligt i vardagen

Man behöver äta ofta, mellan 4-6 gånger om dagen. När man är sjuk kanske man äter mindre mängder och då behöver man äta oftare ändå.



– Dagsformen kan avgöra barnets val, men det skall vara du som förälder som presenterar vad som skall ätas och det är viktigt att göra medvetna val.

Genom medvetna val, där man tar hänsyn till energibalansen, väljer man mat som tillgodoser barnets dagsform. Lite mer av en del, lite mindre av eller inget alls av annat. Det är summan av vad man äter under hela dagen som gäller.

– Svårigheter för barn med mitokondriella sjukdomar är att de ibland behöver äta ofta och att de i vissa fall därför ökar för mycket i vikt. Om man däremot får i sig för lite mat, eller får mat för sällan, så kan man få låga blodsocker värden så kallad ”hypoglykemi”. Symptom på hypoglykemi är att man är trött, vinglig och blir långsam i det man gör.

Dieter för friska och sjuka

Det är många som står på olika dieter i dagens läge. En del gör det för att man vill och man känner att man mår bra av det, andra för att man helt enkelt måste och/eller som ett led i en medicinsk behandling.

Har man problem med hypoglykemi så kan man välja att äta mat som består av till exempel mer protein, fett och fibrer. Detta gör att man håller sig mätt längre.

– Men skall man äta extremt fettrik kost som diet, och har en sjukdom, så måste man vara under läkarkontroll.

Bra eller dålig mat?

Här menar hon att det viktigaste är att man överhuvudtaget äter och dricker. Undvik att värdera viss mat som nyttig eller onyttig. Det är summan av det man äter som spelar roll. Och var försiktig med den absoluta favoritmaten när barnen kräks mycket och eller mår illa. Det är lätt att få motvilja mot mat som man kräcks efter.

Maten i skola eller förskolan

Här pratar Ellen om hur maten och måltidmiljön bör vara anpassad efter ert barns förutsättningar. Det kan gälla konsisten, energianpassning, mängd, lugn miljö och gott om tid för att äta. Det är också bra om det i skolan finns hjälp och stöd att få vid behov.

– ”Bambapersonalen” i skolbespisningen har ett tufft jobb. Men kom ihåg att låt dem få höra även när ni är nöjda med det som de gör.

– Tänk också på att era barns assistenter och stödfamiljer får samma information och utbildning kring mat som ni själva får. Det är även viktigt att rapportera till varandra om saker och ting inte fungerar. Många är ju inblandade i era barns matsituationer och det vore önskvärt om alla kan ha samma förhållningssätt.

Om det inte fungerar alls

Några föräldrar, på vistelsen, säger att det svårast är när barnet inte vill äta, – Det blir ett ställningskrig som man förlorar som förälder.

– Om barnet inte får i sig tillräckligt med näring och energi kan man berika maten och använda olika näringsdrycker. Man kan också använda sig av en nasogastrisk sond (sond i näsan ner till magsäcken) eller PEG* (Perkutan Endoskopisk Gastrostomi) som ger extra näringsstöd under en begränsad period eller permanent. Sond används i samband med flera olika sjukdomstillstånd där människor behöver näringsstöd. PEG'arna idag är mindre och smidigare och används allt oftare. Det är heller inget misslyckande att använda sådana hjälpmedel. Jag brukar säga att det är bättre att behålla det positiva ätandet och ta resten i knappen.

* PEG'n består av en sond som går direkt in genom patientens hud in i magsäcken. Den yttre änden av sonden är försedd med en propp. En hållare närmast huden håller sonden på plats. För mer info se; <http://www.sahlgrenska.se/SU/5/GEA/PEGKnapp-och-Gastrostom/>

Många av barnen under familjevistelsen, har knapp. De tycker att friheten blir större när man har två valmöjligheter, knapp och vanlig mat. Det kan räcka att man dricker lite vatten varje dag för att fortsätta hålla matstrupen ”igång”.

Frågor

Barnet tuggar inte alls, han kör bara runt maten med tungan.

– Det kan vara bra att konsultera både dietist och logoped, som kan bena isär vari problemet ligger. Ibland tycks vissa barn inte riktigt förstå varför man skall tugga. Och då behöver man självklart hjälp med detta.

Om barnet har fått allt i knappen under lång tid, kan man sedan börja äta?

– Rent praktiskt går det ju bra. Men mycket handlar om den mentala upplevelsen. Och har det varit ett trauma att äta så kan det ju vara svårt, nästan för evigt, att börja äta.

Vilken sondnäring är bäst?

– Det finns flera olika märken och de brukar vara anpassade till barnets ålder och behov, jag kan inte rekommendera någon speciell. Man kan ju även ge familjens mat mixad till en lagom konsistens, in i sonden, oftast blandad med en sondnäring.

Om barnet inte verkar tåla mjölk?

– Då finns det sojabaserade sondnäringar.

Kommunikation

Britt Claesson AKK-pedagog på [DART i Göteborg](#). Hon informerar och berättar om kommunikationsstöd eller AKK – Alternativ och Kompletterande Kommunikation.

Vad är och gör DART?

DART är Västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter och är en del av regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. DART är beläget i samma lokaler som Specialpedagogiska Skolmyndigheten/SPSM och har genom det möjlighet till viss samverkan.

DART erbjuder utredning/utprovning och utbildning kring kommunikation samt metoder och hjälpmedel, både låg- och högteknologiska hjälpmedel, för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer och personal. Det vanligaste är att barn och ungdomar kommer till DART via remiss från habiliteringen.

Det finns liknande verksamheter runt om i landet fast under lite andra namn. Gå även in på [FunkaPortalen](#) för att hitta kompetenscentra, <http://www.funkaportalen.se/Hitta/Kompetenscentrum/?ch=d>.

Kommunikation, språk och tal

Vad betyder dessa tre begrepp och vad skiljer dem åt och vad för dem samman?

- **Kommunikation;** – Så fort jag säger eller gör en handling som andra personer reagerar på och jag i min tur reagerar på så kommunicerar vi. Det kan vara avsiktligt eller inte. Det kan vara med talat språk, gester, mimik eller med kläder, rörelser etc. och det krävs minst två personer för att kommunicera.
- **Språk:** – Språket är ett redskap för att hantera tankar och idéer och för att förmedla dem till någon annan. Orden eller symbolerna är godtyckliga och kombineras efter de regler som gäller ett visst språk, t ex regler för hur man böjer beskrivande ord (fin, finare, finast). Utvecklingen av språk är en livslång process.
- **Tal:** – Ett sätt att uttrycka sig på, andra sätt är teckenspråk och skrift. Tal består av ljud och är en motorisk handling där ett stort antal muskler måste samverka. För den som kan är talet det snabbaste och smidigaste sättet att kommunicera på.

– Kommunikation påverkas av vilken relation man har till varandra. Ju bättre man känner varandra desto bättre förstår man varandra. Det är det som gör att kommunikationen mellan föräldrar och barn med

kommunikationssvårigheter trots svårigheterna ofta fungerar i vardagliga situationer, säger Britt Claesson.

Kommunikation och språk

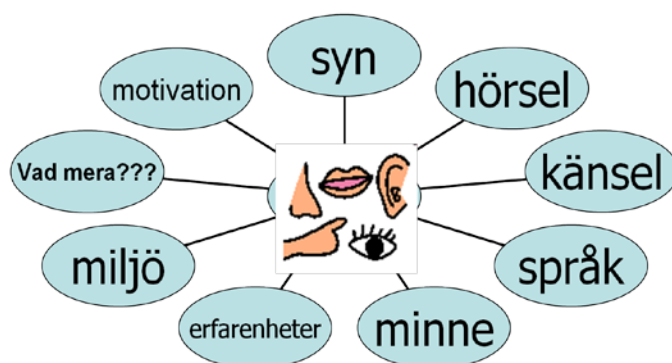
Hur, om vad och varför kommunicerar vi? Det finns en *form*, ett *innehåll* och en *användning* för det vi kommunicerar. Och ens kommunikation och beteende hänger mycket ihop.

Föräldrar och personal får inledningsvis sedan samtala om hur deras barn kommunicerar, detta görs i små "bikupor". Detta är lite av vad som framkommer;

- **Hur de kommunicerar;** skrattar, gråter, gnyr, miner med ögonen, vänder bort blicken, slår med händerna vid iver, ropar ut, ropar mamma/pappa för att få uppmärksamhet mm
- **Varför de kommunicerar;** hunger, tröst, arg glad, uttråkad, trött, rädd mm

Att uppfatta, tolka och förstå


Att kommunicera består av många olika komponenter. Det är också många saker runtom barnet som kan påverka möjligheterna att uppfatta och tolka vad det handlar om. I blommorna nedan ser ni flera komponenter;



– Syn, hörsel, känsl och språk är inte så svårt att förstå hur de påverkar oss. Men erfarenheter och minnen är också viktiga för förståelsen av det vi uppfattar. Här kan man jobba med bilder, film mm för att hjälpa barnet att minnas. Även använda sig av kommunikationsböcker som underlättar samtalet och gör att barnet minns det som hänt det under dagen.

– Miljön kan ibland ge nästan för mycket intryck. Som till exempel när man går in i en affär för att handla, då kan man lätt glömma vad man skulle ha för allt som pockar på ens uppmärksamhet. Bildstöd i form av en enkel inköpslista kan hjälpa oss att begränsa synintrycket och fokusera på tänkta alternativ.

– För era barn kan även epilepsianfallen och korta absenser/frånvaroattacker påverka sammanhanget. En del barn



använder sömn som en skyddsmekanism, barnet somnar kanske i jobbiga eller okända miljöer, även det påverkar sammanhanget.

– Smärta påverkar vår vilja och ork att kommunicera. Har barnet ont kan det vara svårt för det att fokusera på att kommunicera.

Varför kommunicerar vi?

Vi kommunicerar av många olika anledningar

- för att få konkreta behov uppfyllda
- för att känna gemenskap och vara delaktiga
- för att ge, få och förstå information
- för att lära oss och för att utvecklas
- för att vi har den förmågan

Kommunikation en rättighet eller skyldighet?

Genom kommunikationen kan vi begära och avböja, påkalla uppmärksamhet, kommentera, få reda på vad som skall hända, hur länge något håller på och vad som förväntas av en o.s.v.

– Ibland kan barnet behöva hjälp med att kunna kommentera en situation med hjälp av stöd eller igångsättningsorden: ”Är det något du vill berätta om/ fråga om/ kommentera?”, säger Britt Claesson.

Hur lär man sig kommunicera?

Kommunikationen börjar direkt vid födseln. Människan är ju en social varelse som har vilja och förutsättningar att göra omgivningen begriplig. Förståelsen för kommunikationens olika koder utvecklas sedan genom att vi ständigt utsätts för kommunikation i möten med olika människor i olika aktiviteter och miljöer. Allt detta sker vanligtvis utan att man tänker på det.

Hon rekommenderar kursen AKKtiv, KomIgång som nu kan erbjudas runt om i Sverige, Norge och Finland. Det är kurser för föräldrar som har barn med kommunikationssvårigheter. Kurserna syftar till att ge föräldrarna redskap och färdigheter för hur de kan bemöta, stödja och kommunicera med sina barn.

– Två begrepp som används på KomIgång-kursen för att beskriva omgivningen och barnets ”ansvar” för kommunikationsutvecklingen är *Partnerberoende* och *Självständig kommunikation*.

Partnerberoende innebär att barnet är beroende av att någon tolkar det barnet gör som kommunikation t ex barnets ljud och kroppsrörelser och ger det en mening. Självständig kommunikation innebär att ett barn kan klara av att ha delad uppmärksamhet med sin omgivning och det vet att det kan påverka andra för att t ex få eller göra något.

Hon visar sedan några korta filmsekvenser, bl.a om en pojke som går på funktionell musikterapi. Där utgår man ifrån tänket kring TVT (titta, vänta och tolka) det vill säga - att vara som en uggle på spaning; titta&lyssna, vänta&förvänta och tolka&bekräfta.

– Vi kan stödja ett barns kommunikationsutveckling genom att ge det tid och visa positiv förväntan i mötet med barnet. Ofta måste man vänta längre än man tror på ett svar, och det är lätt att själv svara allt för snabbt i barnets ställe. En bra metod är att använda färre frågor och istället fler kommentarer som barnet kan svara på, om barnet vill. Att utvidga det barnet kommunicerar, är en annan, t.ex. om barnet, som inte ser sin mamma säger/undrar ”mamma?”, så kan du svara något som du tror att mamman gör, även om du inte vet säkert.

– Det kan vara viktigt att man även talar om för barnet vad som händer med en själv och inte bara om vad som händer kring barnet. Detta för att barnet skall få en utökad kunskap om ert och andras liv och att fokus istället blir som en ”samtalspartner”. Man kan tänka sig att dialogen blir mer givande om barnet ser att även andra personer gör saker, detta blir utvecklande på sikt och breddar deras erfarenhet. Och för att kunna ta in det som andra pratar om behöver man ha en viss kunskap om det som den andra pratar om, man behöver kunna relatera till det på något sätt.

AKK vad är det?

AKK står för Alternativ och kompletterande kommunikation och ersätter eller kompletterar ett bristande tal/språk i kommunikation mellan människor

AKK – hinder eller möjlighet?

- Hindrar inte talutvecklingen, utan stimulerar den istället
- Forskning visar att om det finns kapacitet för talutveckling väljer barnet tal
- Satsa helst på både och istället för antingen eller om talutvecklingen är långsam
- Barn ska inte bevisa att de förstår bilder eller hur ett hjälpmedel fungerar för att få tillgång till det.

Olika AKK-sätt

- Kroppskommunikation
- Föremål som AKK
- Tecken som AKK
- Olika bildsystem
- Talande hjälpmedel: ”pratapparater”

Olika redskap för AKK



DART

Britt Claesson AKK-pedagog på DART

SAJKA
SÖDERÅRSFÖRENINGEN

Bild; Ovan ses olika redskap för AKK

TAKK – tecken som AKK

TAKK betyder Tecken som AKK. I TAKK används tecken från svenska teckenspråket, för förståelse och som uttryckssätt och som stöd för kommunikations- och språkutveckling. Här några;

- Bildbas Tecken + Ebba Editor (kan användas som separat program eller i andra AKK-programvaror)
- iPhone-app – Ritade tecken (teckenlexikon för TAKK) finns bland annat på SPSM's webbplats på; <http://www.spsm.se/-System-/Nyhetsarkiv/Ritade-Tecken-finns-nu-pa-App-Store/>

Fler tips på diverse AKK-appar för iPhone och Android finns på DARTs hemsida; <http://www.dart-gbg.org/>

Hur får man tillgång till olika former av AKK?

– Genom logoped, arbetsterapeut eller pedagog på habilitering eller motsvarande får man hjälp till att göra det bildstöd som behövs till en början. Vartefter behovet av bildmaterial växer, kan logopeden eller arbetsterapeut förskriva bildmaterial eller verktyg, för att skapa detta. Logopeden förskriver också talande kommunikationshjälpmedel samt pärmar och fickor för förvaring och presentation av bildstödet.

– Familj, förskola, skola, korttidsboende och habilitering måste samarbeta runt hjälpmedel och metodik, säger Britt Claesson.

Vad har man för rättigheter i skolan?

– Varje barn som har behov av hjälpmedel för att kommunicera bör få detta utrett via habiliteringen. Logoped eller arbetsterapeut kan därefter förskriva lämpligt hjälpmedel. Ibland kan det också vara en vits att skolan själva köper in hjälpmedel som fler än ett barn kan använda. Det finns ganska så tydliga riktlinjer och regler för vad skola skall tillgodose barnet med. Skolan har styrdokument som läroplan och kursplaner med tydliga mål. Dessa kan man hitta på www.skolverket.se

Hur får man AKK att fungera i vardagen?

- Omgivningen måste vara modeller och visa hur man gör t ex hur man använder hjälpmedlen genom att själva använda dem.
- Ge tid och visa positiv förväntan
 - Ofta måste man vänta längre än man tror innan barnet själv börjar förstå och använda AKK
- Aktiviteten ofta utgångspunkten – vad vill och behöver barnet säga just nu? Behövs hjälpmedlen?
- Se till att AKK finns på plats – om inte alltid så ofta
- Tro inte att det kan funka genast och överallt – ställ rimliga mål och krav
- Informera om AKK och hur kommunikationen går till, till nya i omgivningen, både muntligt och skriftligt

- Gör en bok om barnet, om vad som är viktigt att veta om barnet. Text barnets kontaktpersoner, intressen, kommunikationssätt, hur barnet vill bli tilltalat

Några länktips från Britt Claesson

Läs och skriv

- www.hargdata.se
- www.frolundadata.se
- www.svensktalteknologi.se
- www.symbolsms.se

Tecken

- www.hattenforlag.se
- www.teckna.se
- <http://www2.spsm.se/bildbastecken/>
- <http://www.bam-sprakteknik.se/>
- www.spreadthesign.se
- <http://www.ling.su.se/pub/jsp/polopoly.jsp?d=11444&a=92981>

Pratapparat, kommunikationsprogram och liknande

- www.abilia.se
- www.rehabmodul.se
- www.rehabcenter.se
- www.komikapp.se
- www.permobil.com

Sjukgymnastik

Marika Jonsson är leg sjukgymnast på Barn- och ungdomshabiliteringen Lundbystrand i Göteborg.

– När vi träffar ett nytt barn börjar vi alltid med att göra en individuell analys. Vi tittar bland annat på vari de grovmotoriska svårigheterna består. Hur fungerar ledrörlighet, muskelstyrka och muskeltonus? Hur svarar kroppen på belastning i t.ex. stående, hur är det med huvudkontroll och viljemässig rörelseförmåga i olika positioner.

Hon fortsätter sedan med att berätta om rörelseapparaten, spasticitet och kontrakturer.

Skelettet

– Skelettet formar sig efter den belastning som det utsätts för under tillväxten. Så därför ser vi till, att med olika hjälpmedel, hjälpa barnet till en bra och riktigt belastning.

Broskvävnaden

– Broskvävnaden får sin näring genom diffusion* och främjas av att belastas och avlastas. Vid belastning pressas vätska ut och vid avlastning suges den åter in i brosket. Och det är minst lika viktigt att belasta och jobba med brosket som med skelettet.

*Vid diffusion strävar ämnen efter att förflytta sig från en stark koncentration mot en svagare och därmed utjämna koncentrationsolikheterna.

Spasticitet, beror på en ökad impulstrafik till muskeln. Det är också ett dynamiskt fenomen som varierar hos den enskilda patienten och beror på kroppsställning, försök till viljemässig rörelse och passiv belastning av muskeln.

– Att röra på sig själv, eller hjälpa sitt barn till långsamma och behagliga rörelser, gör att spasticiteten blir mindre. Exempelvis, passiv böjning av knäleden i ett spastiskt ben medför tånjning av quadriceps (lårmuskeln), vilket aktiverar muskelpolar som via reflexbågen ökar tonus i muskeln.

Alla punkterna nedan påverkas av spasticitet:

- Stående
- Sittande
- ADL
- Smärta
- Nattsömn
- Kontraktur

Kontrakturer

Kontrakturer är ett tillstånd där full rörlighet inte kan uppnås vid passiv rörelse, till följd av att bindväv i t.ex. ledkapsel, ligament, muskulatur, sena eller hud har begränsad längd. Vanligast är att man får kontrakturer i höftböjare, höftens inåtförare, knäböjare och fotsträckare.

Försämrad ledrörlighet påverkar sittandet, ståendet, huvudkontrollen och ger en ökad risk för skoliosutveckling.

– Det är lättare att förebygga (ge kontrakturprofylax) än att behandla redan uppkomna kontrakturer. Och för att bibehålla rörelseomfånget är det nödvändigt med aktiva och/eller passiva rörelser som tar ut ledrörligheten till gränsen av rörelseomfånget varje dag.

Om man har en skena som är på mer än sex timmar så ger det effekt.

Fördelar med rörelse:

- Mindre smärta
- Ökad blodcirkulation
- Bättre andning, genom olika kroppslägen
- Förbättrar mag- tarmrörelse

- Förhindrar kontrakturer
- Minskar spänning i muskler
- Ökad kroppskänedom
- Minskad benskörhet, framför allt om barnet kan belasta genom ”hopp”
- Ökad kondition
- Ökad koordination
- Förbättrad koncentration
- Ökad delaktighet

– Det handlar om ett visst detektivarbete att se vad som fungerar bra på varje enskilt person. Att skriva ner sina iakttagelser brukar ge mycket och leda till bra resultat. Sätt upp mål och utvärdera sedan, det är viktigt. Gör en sak i taget så ni vet vad som fungerar.

– Det är varje landsting som gör upphandling om vad som finns i respektive hjälpmedelscentrals sortiment. Och även om vi ser bra hjälpmedel så innebär det inte alltid att vi kan förskriva dem. Mycket beror på regelverket. Så det är ibland svårt för oss att förskriva det vi vill. Många hjälpmedel är dessutom dyra. Men det går att söka i olika fonder för att själv kunna köpa hjälpmedel till barnen.

Hon berättar om sinnesstimulering som också är bra, och i vissa städer finns speciella centra för dessa upplevelser. Dessutom har en del specialskolor egna sinnesrum.

Marika tipsar om att träna med vibrationsplatta och säger att man kan kontakta barnets sjukgymnastik och be dem om att undersöka möjlighet till detta, och om så är fallet prova ut vilken variant som kan passa barn bäst.

– Sjukgymnasten visar er vilka rörelser barnet behöver göra varje dag. Att ofta hjälpa barnet till rörelse ger ett bättre resultat. Ta ut rörligheten som ett träningsprogram och använd gärna musik och samma ordning på rörelserna.

– När det gäller skolioser behandlar vi ofta med korrigerande korsett i Västra Götalandregionen. I andra delar av landet opererar man ganska ofta istället. Det finns korsetter som ger stöd och det finns korrigerande korsetter som motverkar skolios.

Det finns skenor att ha nattetid och på dagen och det finns ortoser för att öka stabilitet i leden och för att förhindra kontrakturer.

Marika berättar sedan om olika ståhjälpmedel och visar bilder på dem.

Sittställningen

Dålig sittställning påverkar mer än man spontant tänker på. Det påverkar även talet, möjligheten att äta och andningen mm. Det är viktigt att huvudets position är så centrerad som möjligt.

Hur blir det roligare?

Det är bättre om det samtidigt är roligt att träna, vilket det kan bli om man kombinerar rörelse med exempelvis:

- Ridterapi
- Bassängträning t.ex. Halliwickmetoden, individuellt eller i grupp. Varje simmare assisteras av en person, som används i stället för flythjälpmedel. Träningen bedrivs i lekform, ofta under sång. Målen är individuella. <http://www.halliwick.se/>
- Sinnesstimulering; t ex bollbad, ljus, ljud
- Vibrationsplatta; t ex Hoppolek
- Nyttänk, de bästa nyttänkarna är föräldrarna tycker Marika. Som via tips från föräldrarna kan hjälpa till med att ta fram riskbedömningar och möjligheter med de olika idéerna.

– Sätt upp mål och UTVÄRDERA, det är det som är viktigt. Gör det både efter lång- och korttid och så växer ju barnet, tänk på att många saker vi gör är bra just nu men inte sedan. Evidens och beprövad erfarenhet är bra grunder att utgå ifrån, säger Marika Jonsson.

Sovställning

– Hur många timmar sover eller ligger barnet/ungdomen under ett dygn? I vilket läge ligger det, hur rör sig barnet? För att ha en så en bekväm viloställning som möjligt och för att motverka förstärkning av olämpliga ställningar, tänk på att ÄNDRA LÄGE! ANVÄND KUDDAR! Ni kan prova att själva ligga i olika ställningar för att komma fram till vad som kan tänkas bli bra för barnet.


Långvarig olämplig ställning ger på sikt kontrakturer. Många pratar om kallskummadrasser, men de fungerar inte alltid bra, menar hon, det är viktigt att titta på varje individuellt barn. Till exempel, ett barn som ligger väldigt stilla och har ett tungt bäcken kan hamna i en viloposition som inte är gynnsam.

Ågrenskas egna erfarenheter

Astrid Emker, pedagog på Ågrenska berättar om Ågrenskas erfarenheter av barn med mitokondriella sjukdomar. Här återges endast delar av informationen.

Några veckor innan varje vistelse går teamet igenom den medicinska information som finns kring diagnosen. Ser tillbaka på Ågrenskas tidigare erfarenhet av diagnosen och kontaktar därefter varje familj och förskola/skola för att samla kunskap om de behov som finns för varje individ.

Sedan lägger teamet upp ett program som både utgår från specifik kunskap om diagnosen och från informationen från föräldrar och



hemskola, samt anpassad specialpedagogik för de enskilda barn som kommer till vistelsen.

Mitokondriella sjukdomar är ett samlingsnamn för olika mitokondriella sjukdomar. De olika sjukdomarna ger olika symtom i varierande svårighetsgrad, vilket får komplexa konsekvenser.

Målen inför en familjevecka

Mål: Se till varje barns enskilda omvårdnadsbehov

Metoder:

- Anpassade grupper
- Anpassa tiden efter barnens behov vid matsituationen
- Ge hjälp och god tid med den omvårdnad som behövs

Mål: stödja och uppmuntra till kommunikation

Metoder:

- Kroppsspråk och mimik
- Svara på barnens egen kommunikation
- Tecken och bilder
- Ge tid, tiden är ovärderlig

Det är viktigt med bekräftelse och att bli sedd och förstådd.

Mål: Minska konsekvenserna vid inlärningssvårigheter

Metoder:

- Fasta rutiner och tydlig struktur i aktiviteter och miljö
- Tydlig information med tecken och bilder
- Individuellt anpassade arbetspass
- Konkret material

Mål: Utifrån barnets egna förutsättningar, vara så aktiva och delaktiga som möjligt i gruppens alla aktiviteter

Metoder:

- Samma personal är med barnet. Viktigt att barnet inte behöver ha kontakt med många olika personer
- Återkommande aktiviteter där barnen får möjlighet att känna igen sig
- Aktiviteter som stimulerar barnens olika sinnen
- Ge tid

Mål: Stimulera sinnena

Metoder:

- Hörsel: musik, rytminstrument
- Syn: Upplevelserum, utevistelser
- Känsel: taktil stimulans och vattenlek
- Lukt och smak: dagens doft
- Upplevelser för alla sinnen i skogen och på stranden

– Barnen tycker om att vara nära och ha en viss fysisk närhet, det avgränsar området barnet behöver ta in, säger Astrid Emker.

Mål: stimulera grov- och finmotoriken

Att hålla lusten uppe är ett bra rättesnöre här.

Metoder:

- Skapande aktivitet som måla fingerfärg, vattenlek och strandtavla
- Rörelsesånger
- Uteaktiviteter där vi gungar och går till skogen

Individanpassad skolsituation

Förutsättningar för att kunna ge en så bra individanpassad skolsituation som möjligt är att man;

- Har en bra medicinsk kunskap om den specifika diagnosen
- Gör en kartläggning av barnets förmågor och begränsningar, för att ställa rimliga krav.
- Gör en kartläggning av förskolan/skolans miljö
- Anpassar verksamheten
- *Samverkar med övriga inblandade aktörer

*Med samverkan menas den samverkan som måste utvecklas och finnas mellan skola, föräldrar, sjukvård/habilitering, barnhälsovård/elevhälsa, kommunens resursteam och SPSM/skolpedagogiska skolmyndigheten (en resurs för skolpersonalen) www.spsm.se. Det är genom denna samverkan som man inhämtar olika kompetensers kunskap, kunskap som befruktar varandra och som sedan leder till att målen kan sättas och på sikt uppnås.

Astrid Emker visade också olika exempel på kommunikationshjälpmedel, detta tas inte upp här utan vi hänvisar till rubriken Kommunikation på sid 21-24 i detta nyhetsbrev.

Syskonrollen

Personal från Ågrenskas barnteam berättar om sina erfarenheter av syskonens livsförhållanden, roll och frågor.

– Syskonrelationen är en relation som inte är någon annan lik, den är oftast den längsta relationen i livet och varar tills döden skiljer syskonen åt. Syskon kan ha den djupaste gemenskap men också rivalitet, avundsjuka och konflikter. Vad som dominerar kan vara väldigt olika och även ändra sig över tid. Det speciella med en syskonrelation är att det oftast finns stort utrymme för alla dessa känslor och att känslorna är öppet accepterade i samhället.

Att få ett syskon med funktionsnedsättning

– Frågan är vad som sker när man får ett syskon som har en funktionsnedsättning och de behov, som det medför. Vad är okej då? Vad gör man som syskon, vad känner man och vem kan man fråga och prata med? Hur hanterar man sin vardag och sitt syskonskap?

Man vet att barn och ungdomars copingstrategier/sätt att bemästra/hantera olika situationer, skiljer sig från vuxnas. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning, på grund av ålder och social situation.

När man får ett syskon med funktionsnedsättning ska man förhålla sig till flera delar i sin vardag

- Syskonet med funktionsnedsättning, dess behov, de krav som det ställer
- Föräldrarnas behov och krav
- Egna behoven och kraven, livsmålen och önskingarna

När man talar om att vara syskon till ett barn med funktionsnedsättning, tänker man ofta på det som är speciellt jobbigt. Men forskning kring syskonskap visar också på många positiva aspekter, så som ökad mognad, empati, engagemang, ansvarskänsla och betoning av positiva aspekter inom familjen.

Att ha ett syskon med funktionsnedsättning

– Vi vet också att information och kunskap kring diagnosen är viktig och gärna upprepad information vartefter barnet växer och mognar. Att någon vågar lyssna och prata om hur det ”friska” barnet har det, är också viktigt för att barnet ska kunna hantera sin situation.

Här följer fyra studier som framhåller detta:

1. Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin systers/brors sjukdom/funktionsnedsättning och vilka effekter sjukdomen/funktionsnedsättningen ger (Lobato & Kao 2002, Glasberg 2000). Kunskapen är lägre än vad man kan förvänta sig från barnets utvecklingsnivå. Tänkbara förklaringar till detta är att sjukdom/funktionsnedsättning är abstrakt och svår att förstå och att känsloladdad information är svår att ta till sig. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barnet förstått.
2. Forskning (Brodzinsky et al, 1986) visar att processen att skapa kunskap och veta, innehåller två komponenter: att få information och att förstå. Information i sig är ingen garanti för förståelse. Vi måste alltså sluta att sammanblanda information och kunskap. Information tar inte särskilt mycket tid, men att förstå och skapa kunskap tar tid. Barn måste därför, på sin egen utvecklingsnivå, ges många möjligheter att prata om och bearbeta det de får veta för att kunna förstå och

göra kunskapen till sin.

3 och 4. Kunskap hjälper, kunskap ger trygghet och bättre självkänsla. (Roeyers & Mycke 1995 och Lobato & Kao 2002).

Ann Marie Alwin, lärare och sjuksköterska, har arbetat på Ågrenska i många år, bl a med syskonen. Hon har också intervjuat många syskon och de syskon som berättat om sina liv och erfarenheter har nästan alla haft samma behov och önsknings. Dessa kan sammanfattas i följande punkter:

- Att få bli sedd och bekräftad samt känna att man är lika viktig som sitt "krävande" syskon med funktionsnedsättning
- Att få mera kunskap för att förstå sitt syskon bättre, vilket i sin tur ger möjlighet att välja olika sätt att lösa problem på
- Att få möta andra som har det på liknande sätt

Ågrenska har under alla år särskilt uppmärksammat syskonen och utarbetat en metod att arbeta med syskonen på.

Syskonens program på Ågrenska

Det övergripande syftet med syskonens program och våra samtal med dem är att syskonen ska erbjudas kunskap, erfarenhetsutbyte och reflektionsmöjligheter för att på bästa sätt kunna bemästra sin situation.

Nyckelrubriker

1. **Kunskap:** Förmedla så mycket diagnoskunskap, utifrån deltagarnas frågor, att de t.ex. kan svara på omgivningens frågor "Vad har din bror/syster?". De måste också få veta att inget de själva gjort kan ha orsakat funktionsnedsättningen hos syskonet.
2. **Känslor:** Erbjud ett öppet och tillåtande klimat, där deltagarna får möjlighet att dela känslor och erfarenheter, uppleva att de inte är ensamma och att andra ofta känner likadant. T.ex. samtala om "förbjudna känslor" som sorg, ilska och avundsjuka. Prata om drömmar och framtiden och var deras syskon hör hemma i allt detta.
3. **Bemästra:** Ge deltagarna vägledning i att hitta strategier för att hantera vardagen på bästa sätt. Syskonen delar med sig av råd och tips till varandra och personalen berättar om erfarenheter och strategier från tidigare syskongrupper.

Så här ser veckan ut, dag för dag:

– Vi som arbetar med syskonsamtalen på Ågrenska har olika professioner så som sjuksköterskor och pedagoger. Vi har en jämn könsfördelning i barnteamet. Någon av Ågrenskas sjuksköterskor håller i diagnosinformationen, medan övriga är mer inriktade på känslor och bemästrande. Under diagnosinformationen sitter den

övriga personalen och lyssnar med barnens/ungdomarnas öron, bryter in om det behövs, frågar/förstärker så att barnen/ungdomarna förstår den information som ges.

–Vi följer nedanstående arbetsätt, men tar också vara på tankar och frågor, närhelst de dyker upp.

Måndag /Kunskap

– Samtal om varför familjen är på Ågrenska. Syskonen berättar om sig själva och sin familj. Vi ber också syskonen fundera över de frågor de har om sitt syskons funktionsnedsättning. Vi vill inte väcka frågor och tankar som barnen/ungdomarna inte själva tar upp.

Tisdag /Kunskap

– Barn/ungdomar och personal formulerar tillsammans frågorna, som i förväg lämnas till sjuksköterskan. Sjuksköterskan informerar om diagnosen utifrån frågorna.

Vi hjälper också barnen att formulera svar på frågor som omgivningen kan ställa.

Exempel på frågor:

- Smittar det?
- Kan det vara mitt fel, jag körde på honom med en leksaksbil när han var liten?
- Kan jag få det?
- Kan mina barn få det?

– Barnens frågor visar att kunskap är så viktig! Vi vill verkligen poängtera det!

Onsdag och torsdag: Kunskap, känslor och bemästra/strategier

– Reflektion och fortsatta samtal utifrån diagnosinformationen.

Övergång till samtal om tankar, känslor och bemästrande/strategier kring att ha ett syskon med funktionsnedsättningar. Vi rätar också ut frågetecknen kring skuld och ansvar.

Fredag/frågetecknen kan rätas ut

– Inga inplanerade syskonsamtal, uppföljning vid behov.

Samtalsämnen som kan komma upp:

- **Hur det kan vara hemma:** De yngre säger t.ex.: ”Han tar mina saker, Han förstör mina saker, Han drar mig jämt i håret, Han ska alltid vara med, Det är jobbigt när jag tar hem kompisar, Jag måste alltid vara snäll, Det är alltid jag som får städa”

– Små barn uppfattar andras behov av hjälp och tolkar personligt och konkret och har mycket ”varför-frågor”.

- **Tid och uppmärksamhet:** Att föräldrarna bryr sig mer om syskonet med funktionsnedsättningen. Exempel på uttalanden: ”Han får mycket tid av våra föräldrar, Jag får alltid vänta, Min bror styr alltid, Vi kan aldrig bestämma nåt i förväg, det händer alltid nåt som ändrar planerna för dagen, vi måste åka till sjukhuset, Jag kan inte ta hem kompisar eller gå någonstans pga av infektionsrisken, Han får massa saker, tex dator och permobil”.

– Vi frågar om barnen känner igen sig och om det finns det någon som har tips på lösningar på de situationer som barnen berättar om?

Frågor, efter 9-årsåldern

Efter 9-årsåldern börjar man få en mer realistisk syn på tillvaron och omvärlden, man inser att villkoren är olika, att föräldrarna inte kan ställa allt till rätta, börjar se och förstå konsekvenser. Gradvis får man ett mer abstrakt tänkande, kan dra egna slutsatser, pröva sina tankar mot verkligheten, ser situationen ur olika aspekter, både föräldrarnas, sina egna och syskonets. Och de börjar uppmärksamma omgivningens reaktioner och även känna oro för att andra ska ge sig på ett provocerande syskon.

Frågor från omgivningen, negativa reaktioner från omgivningen

Ibland kan klasskamrater eller annan omgivning reagera, hur hanterar man det? Kan man be någon om hjälp att förklara eller bemöta reaktioner om man inte själv vill, kan eller vågar?

Frågor från äldre syskon, har ytterligare funderingar såsom; Hur ska mina föräldrar orka? Vem ska ta hand om syskonet sen? När flyttar han hemifrån? Kommer han att få nån flickvän? Ärftlighet, vilka risker löper mina kommande barn? Kan jag ha det själv, fast det inte märks? – Och man känner sorg inför ovan punkter.

Existentiella frågor

Skuld för att man själv inte fick funktionsnedsättningen. Dåligt samvete när man hävdar egna behov, dåligt samvete för negativa tankar

Sorg, att inte ha fått ett syskon som alla andra, som kanske inte går att umgås med eller utbyta erfarenheter med och ha roligt med. Sorg i att växa om sitt syskon, sorg över syskonets situation. Känna sorg för hela familjens situation. Varför skulle vår familj få det så här?

Exempel på hur syskonen kan formulera detta: ”Mina föräldrar har absolut inget liv idag, Familjen slutar existera, Jag tycker inte vi kan vara en hel familj. Jag skulle vilja bo någon annanstans”.

Utgå från att barnet inte berättar

– Utgå från att barnen inte berättar hemma om sina känslor och upplevelser. Det finns olika skäl till detta: man vill inte bekymra, tror

inte det leder till något, rädd för att ha fel eller känna fel, vill inte dra igång något stort. Det kan därför vara bra att ha någon utomstående att tala med.

Det finns stora fördelar med att våga samtala:

- Man får också möjlighet att bekräfta barnets känslor och att bekräfta svåra känslor är viktigt. Alla människor har rätt till sina egna känslor, man skall inte försöka ”trösta bort eller bortförklara” känslor, det betyder att man underkänner känslan och säger att den är fel.
- Varje gång man uttalar något svårt så mister det lite av sin farlighet och blir begripligare.
- När man pratar kan man också samtidigt ge information och rätta ut frågetecken och missuppfattningar tex om skuld.
- Tystnad och hemligheter är i allmänhet tunga och svåra att bära.

– För oss som lyssnar gäller det att sätta gränser, så att barnen inte yppar för mycket. Det behöver finnas gränser för hur och vad man berättar, inte för mycket på en gång så att man efteråt känner att man utlämnat sig för mycket.

Signaler som kan betyda att syskonen behöver någon att tala med, kan vara ett ändrat beteende såsom ett utåtagerande, tillbakadragenhet och tystlåtenhet, svårigheter med koncentrationen, rastlöshet, oro och nedstämdhet. Men även sömnproblem, psykosomatiska symptom som t.ex. ofta huvudvärk eller ont i magen, kan vara tecken på att barnen mår dåligt.

Vad syskonen själva och forskningen beskriver som positivt, med att ha ett ”annorlunda” syskon

- De lär sig mycket, blir klokare och mognare än andra, kan tycka att jämnåriga är barnsliga och intresserar sig för oviktiga saker, man blir medveten om ”viktiga” värden.
- Får perspektiv på tillvaron, hakar inte upp sig på bagateller, lär sig välja sina strider.
- Leder till självständighet, får fixa och klara mer själv.
- Lär sig också tålmod och att ta hänsyn
- Får förståelse och tolerans för att människor är olika, förstår att det finns orsaker
- Större empati
- Får vara med på saker som andra kompisar inte får, tex att få komma till Ågrenska
- ”Jag känner mig speciell för jag har ett annorlunda syskon”

Mer tips som framkommit genom bl. a. Ann-Marie Alwins intervjuer:

Syskons tips till föräldrar:

- Berätta om sjukdomen och vad den innebär och upprepa detta så ofta det behövs.
- Prata om nuet och framtiden.
- Föräldrarnas ansvar vid utbrott mm.
- Få egen tid med föräldrarna är viktigt, gå på bio, fika, shoppa bara det är egen tid.

Syskons tips till lärare:

- Lärare är viktiga, kan se och bekräfta
- Fråga hur de mår ibland
- Fråga inte om syskonens diagnoser, det kan vara jobbigt att prata om det och barnet kan komma i lojalitetskonflikter. Låt istället någon vuxen informera i klassen, tex skolsköterska, kurator.
- Lärare ska hjälpa så att man inte blir retad pga sitt syskon
- Kom ihåg att koncentrationssvårigheter ibland kan bero på att det varit jobbigt, stressigt, konfliktfyllt på morgonen
- Syskonet kanske har föräldrar som inte hinner hjälpa dem med läxorna hemma, det kan vara bra att få göra läxorna i skolan istället.

Ågrenskas erfarenheter av/från syskongrupper

- Syskonen har stort utbyte av att möta andra syskon, känna att de inte är ensamma, dela erfarenheter, inte behöva förklara, dela med sig av lösningar, ev knyta kontakter för framtiden
- Hos oss står de i lika stort fokus som sina syskon med funktionsnedsättning, får lika mycket uppmärksamhet, får sina egna tankar uppmärksammade och bekräftade
- Får ha roligt i sin egen grupp, litar på att syskonet med funktionsnedsättningen har det bra, kan koppla av, tillåtet att ha roligt tillsammans
- Viktigt för syskonen få träffa andra syskon med samma funktionsnedsättning i olika åldrar
- Kunna få höra exempel på hur framtiden kan gestalta sig, tex av äldre syskon, av äldre med funktionsnedsättningen
- Vi ser att kunskap är viktig och att kunskap underlättar hantering av vardag.

– Frågorna förändras över tid och det krävs ofta djupare kunskap när man blir äldre. Därför är goda kunskapskällor viktiga, även samtal om kunskaperna är viktiga, så att man inte missuppfattar saker man hört eller kanske läst på Internet. Att barnen skaffar egna kunskapskällor är bra så att de inte alltid behöva få kunskapen via föräldrarna.

Munhälsa och munmotorik

Birgitta Johansson Cahlin, övertandläkare och specialist i bettfysiolog, samt Lotta Sjögren logoped, och Lena Gustavsson koordinatör på Mun-H-Center i Göteborg, berättar om sin verksamhet, sina erfarenheter och kunskap om personer med mitokondriella sjukdomar.

Vad är Mun-H-Center?

Mun-H-Center är ett nationellt orofaciellt (mun och ansikte) kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskap kring sällsynta diagnoser samt sprida denna kunskap för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciella hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

– Genom samarbetet med Ågrenskas familjevistelser har vi haft förmånen att träffa många barn med sällsynta diagnoser och kunna samla på oss en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrarna får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar därmed till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd.

– När vi samlat information i vår databas från minst tio personer med en sällsynt diagnos, så sammanställer vi detta och det blir sedan tillgängligt för föräldrar och tandvårdspersonal. Så har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss och även gå in på vår hemsida, www.mun-h-center.se säger Lotta Sjögren.

Tand och munvård

Det är viktigt att barnen tidigt kommer i kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård. Målet är att den förebyggande tandvården ska vara så bra att barnet slipper få hål i tänderna. Förutom vanlig tandundersökning som skall utföras varje år, bör tandläkaren även kontrollera; käkleder, tuggmuskulatur och även gapningsförmåga som kan vara bra att ha en uppskattning om och mäta genom åren. Även bettutveckling, munhygien och om barnet äter någon medicin, är viktiga aspekter. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies (t.ex. vissa epilepsimedieiner).

-Före barnets första besök hos tandvården är det bra om man själv tar kontakt med den aktuella mottagningen och hör sig för om hur stor kunskap som finns där om barnets diagnos. Det är bra att i förväg tala med den tandläkare barnet ska träffa för att ge information om barnet, om det är något särskilt man ska tänka på när man träffar barnet mm. Tandläkaren kan då stämna av med föräldrarna angående diagnos och medicineringar. I de fall det behövs kan man också föreslå att tandläkaren kontaktar barnets behandlande läkare inför besöket, säger Birgitta Johansson Cahlin.

När det gäller munhygien är det viktigt med tandborstning morgon och kväll, barnen behöver extra hjälp och uppmuntran ända upp till 12-årsåldern. En del kan vara hjälpta av eltandborste. För många är det bra med plastning (fissurförsegling) av djupa fåror på tuggytorna på nya tänder. Alla bör använda fluortandkräm från det att första tanden kommer fram. Små barn ska bara ha ytterst lite tandkräm på tandborsten, maximalt motsvarande storleken på barnets lillfingernagel. Ibland behövs extra fluor i form av fluortabletter, fluorsköljning eller fluorlackning, men detta ska beslutas på individuell basis för det enskilda barnet.

Birgitta Johansson Cahlin tipsar om ”Proxident muntork” som underlättar rengörningen och munhygien.

Läs mer på: <http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/Hjalpmedel/Produktlista/Munvard/Rengoring-av-munslemhinnor/Proxident-Muntork/> eller på <http://www.athenandic.se/tandvard/default.asp> , finns flera varianter av muntork där.

Hur tandvård är uppbyggd

- Allmäntandvård – tar emot alla patienter. Barn och ungdom har kostnadsfri tandvård till och med året de fyller 19.
- Specialisttandvård – för detta behövs remiss. För barn är det framför allt två typer av specialisttandvård som kan vara aktuellt:
 - Pedodonti – specialiserad barntandvård.
 - Ortodonti – tandreglering
- Sjukhustandvård – tandvård för personer med sjukdom eller funktionsnedsättning som behöver särskilt omhändertagande. Tar hand om vuxna patienter.

Barn- och ungdomspatienter med sällsynta diagnoser är ibland i behov av specialisttandvård som pedodonti och/eller tandreglering. Ofta medverkar pedodontist i utredning, bedömning och terapiplanering av barn och ungdomar med sjukdom eller funktionsnedsättning. Tandbehandlingen kan sedan ske antingen på allmäntandvårdsklinik eller specialistklinik beroende på vilka problem personen har från munnen och vilka individuella behov som finns.

Munmotoriska funktionsnedsättningar

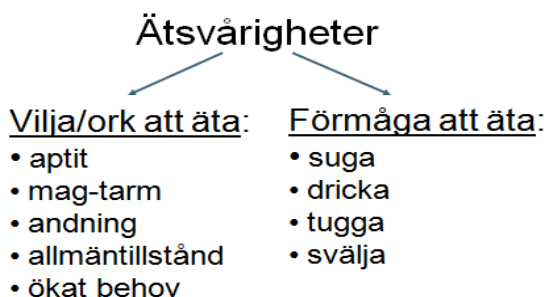
Munnen har betydelse för flera av kroppens viktigaste funktioner såsom andning och förmågan att äta och kommunicera. Om munmotoriken är påverkad kan detta leda till problem i form av ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling. Det är logopederna som utreder och behandlar munmotoriska funktionsnedsättningar. Logopederna kan du bland annat träffa på logopedmottagningar, inom habiliteringen och ibland på skolor.

Orofaciala/odontologiska symtom, vid mitokondriella sjukdomar:

Muskelsvaghet som drabbar tuggmuskler och ansiktsmuskler kan leda till bettavvikelse. Vid neurologisk avvikelse och vid låg muskeltonus/styrka och nedsatt rörlighet kan tal, mimik (inte lika livlig), att suga, att tugga och svälja (ibland även sin saliv), påverkas.

Ätsvårigheter har olika ursprung

Bilden nedan visar på två olika grundorsaker till ätsvårigheter. Dessa bakomliggande orsaker påverkar hur man kan hjälpa och behandla barnet på bästa sätt.



Orofacial/odontologisk behandling, vid mitokondriella sjukdomar:

- Ortodontist bör konsulteras när barnen är 7–9 år för fastställande av tand- eller bettavvikelse och för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.
- Problem att klara tandbehandling och tandborstning motiverar förstärkt förebyggande tandvård.
- Tal- och språksvårigheter behandlas av logoped.
- Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus eller habilitering. Behandling som kan bli aktuell när barnet har nedsatt förmåga att äta kan vara att anpassa kosten, matningsteknik, sittställning, speciella ätredskap och delaktighet



Bild: Specialdrickmugg som gör att man kan dricka utan att behöva böja huvudet bakåt.

Sensomotorisk stimulering

Symtomlindrande behandling i form av munmotorisk träning och stimulering vid ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling kan komma i fråga. Det är vanligt att barnen med mitokondriell sjukdom har en låg muskelspänning i musklerna i och kring munnen, men det finns en mängd olika träningsmetoder/redskap och olika former av massage att ge.

Sensomotoriskträning syftar till att:

- Öka förmåga till att kontrollera saliven
- Förbättra sug-, tugg och sväljförmågan
- Förbättra artikulationsförmågan
- Minska överkänslighet i munnen
- Öka känsligheten i munnen
- Ge bättre förutsättningar för munvård


– All träning måste ge någon form av belöning. Det kan ju variera vad man tycker är just belöning, så det gäller att lära känna varje enskilt barn och se vad som passar bäst. Det finns en informationsskrift om dregling som vi själva har gjort som heter "[Dregling hos barn och ungdomar](#)", som går att beställa via vår webbplats, säger Lotta Sjögren.

Lotta Sjögren berättar om olika oralsensomotoriska stimuleringstekniker och tar bland annat upp gomplattor, och att man med hjälp av dem kan träna upp munmotoriken. Gomplattor kan se ut på olika sätt, ha olika funktioner och tränar olika ljud och munmotoriska rörelser. Men det krävs att man gör en avgjutning, vilket vissa barn kan ha svårt att medverka till.

Reds. anm. "[Mun-H-Centers förlag](#) ger ut flera bra skrifter och böcker som deras egna medarbetare skrivit eller varit delaktiga i. Samtliga material finns att köpa på Mun-H-Center via webbförsäljningen". (<http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/>)

Hjälp vid inskolning till tandvårdsklinik med 1000-inläring

– På M-H-C använder vi en inskolningsmetod som kallas för "1000-inläring". Detta innebär stegvis träning med flera korta träningspass med små pauser emellan på samma dag. Barnen kommer oftast



tillsammans med sina föräldrar och stannar ett par timmar på mottagningen. Vi tränar, i små korta pass, t ex med att borsta en sida av över- eller underkäken, och så tar vi en paus och så nästa moment. Vi gör träningspassen visuella och konkreta genom att ofta använda bildstöd och vi visar ett foto för varje moment. För vissa patienter fungerar det bättre med ett föremål som visar vad som skall ske, t.ex. en tandborste och munspegel etc. Det är viktigt att försöka avbryta i tid innan patienten blir orolig. Och det är mycket viktigt med beröm, säg ofta; ”Bra! Duktigt! Fint!”, säger Lena Gustafsson.

– Innan besöket skickar vi hem bilder från klinikens [bildstödsbank](#). Där visas bilder på klinikens miljö och personal som jobbar här, så att barnet har tid på sig att bekanta sig med oss. Det kan också vara bra att komplettera med ett avslutningsfoto på familjens bil eller på en taxi som man skall åka hem med, ifrån kliniken. Alla har inte möjlighet att göra så här på sina kliniker, det handlar givetvis om ekonomi. Men om ni vill berätta om denna metod för er klinik så har vi en bra informationsbroschyr ”1000-inläring” att ta hem via vår webbplats.

Målet för patienten är att känna sig trygg och att veta vad som skall hända i tandvårdssituationen, som att klara av att bli undersökt av tandläkare samt att klara av att få regelbunden profylax för att hålla sig frisk i munnen. Detta ger också bättre möjligheter för tandvårdskliniken att lägga upp en behandlingsplan som ger bättre förutsättningar för en god munhälsa.

Information från Försäkringskassan

Britt Åkerström, personlig handläggare, på Försäkringskassan i Göteborg informerar om vilket stöd familjer med funktionsnedsatta barn kan få från Försäkringskassan.

Texten är en standardtext som finns i varje Nyhetsbrev. Den är uppdaterad med hyperlänkar 2010. Genom att klicka på de understrukna rubrikerna så kommer du direkt till mer och aktuell information på Försäkringskassans webbplats. Det går också bra att gå in på www.forsakringskassan.se.

Stöd för funktionsnedsatta

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

Din ansökan

Ett utredningssamtal tillsammans med en handläggare brukar komplettera den skriftliga ansökan. Till ansökan skall man bifoga ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare. När alla

handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal, vilket kan ske på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Fr. o m årsskiftet 2008 görs/skrivs ett förslag till beslut av handläggaren, ytterligare en person tar del av underlaget och kan komma med kommentarer och slutligen fattas beslutet av en beslutsfattare/tjänsteman.

Avslag och omprövning

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

Vårdbidrag och merkostnader

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

Exempel på merkostnader;

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer (2010),

- ¼ - 2 208 kronor per månad
- ½ - 4 417 kronor per månad
- ¾ - 6 625 kronor per månad
- 1/1-8 833 kronor per månad

Merkostnader utöver vårdbidraget

Om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att du får ett helt vårdbidrag och du dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet (vilket 2010 är 7 632 kronor om året) kan du få ersättning för merkostnader utöver ett helt vårdbidrag.

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

Vårdbidragets hållbarhet kan variera, så att barn vid bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Det är försäkringskassans skyldighet att sedan följa upp vårdbehovet och även bidragstagarnas skyldighet att anmäla förändrat vårdbehov.

[För fördjupad information gå in på denna länk](#) och läs i faktabladet som den leder till.

http://www.forsakringskassan.se/irj/go/km/docs/fk_publishing/Dokument/Publikationer/Faktablad/fn_409_4_vardbidrag.pdf

Assistansersättning

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

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller försäkringskassan och beviljas sedan av respektive kommun eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (försäkringskassan) har ansvaret i de fall där de grundläggande behoven överstiger 20 timmar.

Personlig assistans till barn

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

Tillfällig föräldrapenning/TP

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

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

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

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

För unga vuxna gäller:

Aktivitetsersättning

- Fr.o.m. det år man fyller 19-29 år

- Om arbetsförmågan är nedsatt eller man behöver förlängd skolgång på grund av funktionsnedsättning
- Är tidsbegränsad längst 3 år i taget
- Finns på olika nivåer; helt bidrag, trefjärdedelars-, halvt- eller kvartsnivå av bidraget.

Handikappersättning

- Från och med juli det år man fyller 19 år
- Behov av hjälp av annan i den dagliga livsföringen såsom personlig omvårdnad, av- och påklädning, matlagning, hushållsarbete eller kommunikation mm
- Merutgifter
- Skattefri ersättning

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionsnedsättning medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra anpassnings- bidrag utgå för att anpassa bilen med eventuell specialutrustning/utförning

Mer information

Det finns många bra länkar på Försäkringskassans egen webb. Här har du en översiktlig länksamling med namn "[Alla förmåner](#)".

Samhällets övriga stöd

Jenny Ranfors är jurist och arbetar som koordinator på familjeverksamheten på Ågrenska. Hon berättar, förklarar och tipsar om samhällets övriga stöd.

Hon utgår ifrån två huvudrubriker:

- Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS) och Socialtjänstlagen (SoL)
- Skola

LSS och SoL

LSS eller SoL?

LSS är en rättighetslag. Den som tillhör de tre personkretsarna som lagen vänder sig till har rätt till vissa insatser, om han/hon behöver dem. Och inom ramen för SoL finns också möjligheter att få hjälp och bistånd, om ramarna för LSS inte stämmer för den enskilda

personen.

Det kan vara bra att veta om att kommunens rätt att ta ut avgifter för insatserna är mer restriktiv i LSS än SoL.

LSS personkretsar

De personer som kan få hjälp genom LSS delas in i tre kategorier, personer med;

1. Utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
2. Betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
3. Andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionshinder som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Vad innebär LSS-insatserna?

1. *Rådgivning och annat personligt stöd*: för barnet och familjen, information om rättigheter, samtal, stödgrupper och anhörigkonsult.
2. *Personlig assistent*; Kan fås om man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och behöver hjälp med grundläggande behov som: - personlig hygien, på- och avklädning, kommunikation, annan hjälp som förutsätter ingående kunskap om personen med funktionsnedsättning.
3. *Ledsagarservice*; Hjälp/personligt stöd för att hålla kontakter i samhället, såsom vårdbesök, delta i fritidsaktiviteter och komma ut på promenad. Personen bör inte ha alltför omfattande funktionsnedsättning, och fås inte om man redan har personlig assistans eller bor i ett gruppboende. Bedömningen görs utifrån personens livssituation, ålder och behov.
4. *Kontaktperson*; Personligt stöd utanför familjen, kan vara en s.k. stödfamilj. Det är icke-professionellt stöd mer som medmänniska och kontaktpersonen har ingen rapporteringskyldighet.
5. *Avlösarservice i hemmet*; Göra det möjligt för anhöriga att få avkoppling och uträtta sysslor utanför hemmet. Kan erbjudas både som regelbunden insats och som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.
6. *Korttidsvistelse utanför det egna hemmet*; Ger anhöriga en möjlighet till avlösning och utrymme för avkoppling. Tillgodoser barnets behov av miljöombyte och rekreation och ger barnet möjlighet till personlig utveckling.

7. Korttidsstillsyn för skolungdom över 12 år; utanför det egna hemmet i anslutning till skoldagen samt under lov.

8. Boende i familjehem eller bostad med särskild service eller annan särskilt anpassad bostad

9. Daglig verksamhet, skall erbjuda den enskilde stimulans, utveckling, meningsfullhet och gemenskap. Skall även utveckla den enskildes möjligheter till ett förvärvsarbete

Vart vänder du dig för att få hjälp?

För att få denna hjälp och detta stöd så finns det lite olika instanser att vända sig till. Du kan kontakta kuratorn på den lokala habiliteringen, LSS-handläggare på kommunen, brukarstödsorganisationer och brukarstödscentrum, men även olika organisationer såsom [HSO](#) – Handikappförbundets samarbetsorgan, [FUB](#) - Föreningen för barn, unga och vuxna med utvecklingsstörning, [DHR](#) – De handikappades riksförbund/”en organisation för personer med nedsatt rörelseförmåga”, [RBU](#)- Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar, m.fl.

Skola

– Alla barn har olika förutsättningar. Enligt lag skall stödet i förskolan och skolan utformas med hänsyn till det enskilda barnets behov. Rektorn är skyldig att utreda om barnet behöver särskilt stöd och kan inte heller skylla på bristande resurser när det gäller att tillgodose barnets behov för att kunna fullfölja sin skolgång.

Behoven kan gälla alltifrån; handledning/fortbildning av personal, resursperson, minskning/anpassning av barngrupper, anpassning av lokaler, läromedel till grundutrustning såsom bord och stolar.

Särskolan

För elever med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd finns särskolan. Bedömningen av om eleven ska tas emot i särskolan görs av den ansvariga politiska nämnden i kommunen. För att kunna göra en sådan bedömning måste det finnas ett underlag att bedöma. Detta får man genom att barnet genomgår en utredning där man undersöker begåvningsnivå och gör en pedagogisk samt en medicinsk bedömning.

Vad är annorlunda med särskolan?

Särskolan är en egen skolform med egna kursplaner. Den kan indelas i en träningskola och grundsärskola. Det behöver inte innebära att man går i en särskild skola, det kan lika gärna vara en särskoleklass eller en individintegrering i vanlig klass på en vanlig grundskola. Här får elever gott om tid för sitt lärande.

– **Föräldrar får bestämma** om barnet ska prövas för att kunna gå i särskolan och de kan initiera en utredning för ansökan till särskolan. Man kan när som helst under skolgången ändra sig och ansöka om att barnet skall få gå över till särskolan. Kommunen har en skyldighet att informera om alternativet att gå individintegrerad i sin tidigare klass.

När det gäller **särskolan och framtiden** kan det vara bra att känna till att om barnet har gått i särskolan så innebär det vissa begränsningar när det gäller framtida studier. Men det finns utbildningar efter särskolegymnasiet inom sär vux och folkhögskola. Eleven kan dessutom få pröva i ett eller flera ämnen inom grundskolan och få ett grundbetyg i dessa.

(Red.anm: På **skolverkets webbplats** hittar du mer [information om särskolan](#) gå in på ; <http://www.skolverket.se/sb/d/2413> . Det finns [två broschyrer](#), en för personal och en för föräldrar att ladda ner med mer information, gå in på, <http://www.skolverket.se/sb/d/2415/a/2572;jsessionid=1CBA37589C9E560D3B7C59AA983A61E2>)

Vart vänder man sig om man inte är nöjd?

- Förskolechefen/rektorn/föreståndaren (begära elevvårdskonferens)
- Ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen
- Skolverket

Att lyckas med ett möte!

Alla som påbörjat den mödosamma och långa vägen att hjälpa sitt barn i denna djungel av möjligheter och skyldigheter, vet att det inte alltid är så lätt att få ut något konkret av dessa möten. För att bättre lyckas med ett möte har Jenny Ranfors satt upp några hållpunkter som kan underlätta;

- Alla beslutsfattare skall vara med på mötet, annars är det bättre att skjuta på mötet
- Skolsköterskan kan vara en bra resurs
- Ha en genomtänkt dagordning
- Ha koll på hur lång tid mötet kommer vara
- För protokoll (varje beslut om åtgärd bör kopplas till en namngiven utförare).
- Sätt upp ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna innan ni avslutar mötet

Jennys tips om bra webbplatser

www.agrenska.se - Ågrenska
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.hi.se – Hjälpmedelsinstitutet
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.skolverket.se – Skolverket
www.riksdagen.se – Riksdagen
www.regeringen.se - Regeringen

www.hso.se - Handikappsförbundens samarbetsorgan
www.dhr.se – De handikappades riksförbund
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.bosse-kunskapscenter.se - Råd och stöd
www.lassekoop.se - Västra Götalandsregionen
www.notisum.se – Lagar på nätet

Länkar och lästips

Här kommer lite länkar och lästips som kommit upp under vistelsen och några som vi tipsat om vid tidigare liknande vistelser.

Diagnosrelaterade:

- **Ågrenskas Nyhetsbrev**, familjevistelse, Nr 233 (2004)
<http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Mito04.pdf>
- **Socialstyrelsen** (2008)
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/mitokondriell/asjukdomar-enover>
- **Rare Link**; en nordisk länksamling för ovanliga diagnoser, här en länk till mitokodriella sjukdomar
<http://www.rarelink.se/diagnosedetail.jsp?diagnoseId=460>
- **Norsk Mitokondrieförening**
<http://www.mitokondrieforeningen.no/>
- **United Mitochondrial Disease Foundation (UMDF) USA**
info@umdf.org
www.umdf.org
- **RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar**, www.rbu.se
- **FUB**, är en intresseorganisation som arbetar för att barn, ungdomar och vuxna med utvecklingsstörning ska kunna leva ett gott liv. www.fub.se
- **SEF, Svenska Epilepsiförbundet**, www.epilepsi.se

Övriga;

- **Hjälpmedelsinstitutet och fritidshjälpmedel**
På HI finns det en speciell sida för fritidshjälpmedel som ger bra tips.
Se www.hi.se eller <http://www.hi.se/sv-se/Hjalpmedelstorget/Fritid/-/Fritid/>
- **”Specialpedagogiska skolmyndigheten SPSM**, bildades den 1 juli 2008 för statens samlade stöd i specialpedagogiska frågor. Denna myndighet har övertagit all verksamhet inom

Sisus, Specialpedagogiska institutet och Specialpedagogiska skolmyndigheten.” ”Vår uppgift är att ge specialpedagogiskt stöd till skolhuvudmän, främja tillgången på läromedel, driva specialskolor för vissa elevgrupper och fördela statsbidrag till studerande med funktionsnedsättningar och till utbildningsanordnare.” www.spsm.se

- **DART erbjuder:** utredning, utbildning och utveckling kring kommunikation och datorbaserade hjälpmedel för barn, ungdomar och vuxna med funktionshinder, deras familjer och personal <http://www.dart-gbg.org/index2.html> se [Tips och material länken på vänsterspalten](#). på DART.
- Gå även in på [FunkaPortalen](#) för att hitta **kompetenscentra** (typ DART),
<http://www.funkaportalen.se/Hitta/Kompetenscentrum/?ch=d>

Stöd för kommunikation, läs- och skrivutveckling samt företag som tillverkar och säljer program för bland annat tal- och språkträning;

- **Hos Hargdata** hittar du programvaror och datoranpassningar speciellt för barn, ungdomar och vuxna med funktionshinder. De har bl.a. SymWriter, In Print, Widgit Symbolskrift och Clicker. www.hargdata.se
- **Frölunda Data** Frölunda data är ett hjälpmedelsföretag, vars målsättning är att hitta lösningarna för att kompensera funktionsnedsättningar och stödja inlärningsprocessen. För att personer med kommunikationshandikapp, läs- och skrivsvårigheter eller andra funktionshinder ska kunna utvecklas och fungera i samhället krävs stöd från många håll. www.frolundadata.se
- **Skoldatatek.** Skoldatateks verksamhet innebär att kommunen organiserar en övergripande verksamhet som ansvarar för och arbetar med IT och specialpedagogik. Portalen, som vi länkar till här, fungerar som information för alla som har ett intresse av "alternativa verktyg" i skolan eller hemma. Här kan du finna länkar till er eget "lokala" skoldatatek; <http://www.skoldatatek.se/index.php>
- **HelpKidzLearn:** a web site full of free software and resources from Inclusive Technology. <http://www.helpkidzlearn.com/>
- **Rehabmodul** företag som säljer hjälpmedel för kommunikation <http://www.rehabmodul.se/>

- **Svensk TalTeknologi**, tillhandahåller hjälpmedel och utbildning för personer med läs- och skrivsvårigheter
www.svensktalteknologi.se
- **SMS på ditt sätt**. Den här hemsidan handlar om hur man kan använda SMS fastän man inte kan läsa, skriva eller prata
www.symbolsms.se
- **Kommunikationspass, boken om mig själv...**Här hittar du information och material kring kommunikationspass. Kommunikationspass är ett dokument i form av en liten bok som på ett personligt sätt tillhandahåller information om en person och hans/hennes kommunikation. DART erbjuder också [kurser](#) kring kommunikationspass: halvdags introduktion respektive workshop då du tillverkar ett pass.
<http://www.dart-gbg.org/index2.html>
- **Kommed.nu**, En sajt som har sitt ursprung i ett kommunikationsprojekt. Där finns bl.a. en översikt över bild- och symbolsystem för kommunikation. www.kommed.nu
- **Samtalsmattan** - ett genialt kommunikationsredskap ”... Modellen erbjuder redskap för kommunikation där brukarens åsikter och känslor kring sitt liv och sin vardag verkligen kan komma fram”. Samtalsmattan är utvecklad för att förbättra möjligheten till större delaktighet i socialt liv och olika sorters beslut, för personer med kommunikationssvårigheter och kognitiva funktionsnedsättningar. Läs mer på:
http://www.handikappupplysningen.se/gn/opencms/web/HAB/Vad_ar_habilitering/Information_kunskap_utbildning/habilitering_nu/habilitering_nu_2_08/samtalsmattan_ett_genialt_komm_redskap.html
- **Bildbas Tecken – cd-skiva och webbplats**, Bildbas Tecken är cd-skivan med ritade tecken som tagits fram av Specialpedagogiska skolmyndigheten och som främst är avsedd för TAKK, Tecken som Alternativ och Kompletterande Kommunikation. På denna webbplats kan du bland annat hämta nya ritade tecken under länken Ladda hem.
<http://www2.spsm.se/bildbastecken/>
- **Hatten är ett förlag**, som främst ger ut böcker, spel och material på temat tecken- och språkträning
www.hattenforlag.se
- **GAKK** står för grafisk AKK. GAKK kan användas i form av saker och bilder som inte är särskilt utformade för personer med funktionshinder, men också i form av specifika bilder och symboler som är avsedda för att underlätta kommunikation.
<http://www.spsm.se/Rad-och-stod/Var->

[kompetens/Pedagogiska-strategier-och-forhallningssatt/Alternativ-och-kompletterande-kommunikation/vadarAKK/Grafisk-AKK/](#)

- **”Ritade tecken”, App för iPhone;** Företaget Mindglowing Design har tillsammans med SPSM tagit fram en app för iPhone. Appen heter Ritade Tecken och är en teckenordbok med tecken för de flesta vardagssituationerna.

<http://www.spsm.se/-System-/Nyhetsarkiv/Ritade-Tecken-finns-nu-pa-App-Store/> och <http://mindglowing.com/>

Läs också artikeln om pappan som utvecklade ”Ritade tecken” för telefon;

<http://www.foraldrkraft.se/articles/hj%C3%A4lpmedel/leos-pappa-beh%C3%B6vde-hj%C3%A4lp-med-teckenspr%C3%A5k-tog-fram-en-egen-mobilapp>

- **Pedagogisk Designs** Pedagogisk Designs producerar test- och träningsmaterial. De vänder oss till logoped, tal- och specialpedagoger, lärare och andra som är engagerade i barn med tal- och språkproblem och elever med läs- och skrivsvårigheter. www.dop.se har en ny adress till hemsidan: www.pedagogiskdesign.se
- **Pratpuckar** från ex Rehabmodul <http://www.rehabmodul.se/katalogen/kog.html#pratpuck>



- **PALETTO** är ett mångsidigt pedagogiskt hjälpmedel för kommunikation, lärande och utveckling, den användes på Ågrenska. Paletto finns i Bas, Plus och Vägghmodell; <http://www.kikre.com/default.asp>

Lita annat

- **Hoppolek** består av en rund plattform, för barn i ståskal. Med hjälp av en enkel manöverpanel med stora knappar i rött, gult, grönt och blått kan barnet få plattformen att hoppa, snurra och vibrera. Det går också att trycka på och av musik. <http://www.hoppolek.se/>

- **Komikapp** är ett företag i hjälpmedelsbranschen. Med kunskap, respekt och ansvar utvecklar vi tjänster och produkter som höjer livskvalitet och delaktighet för människor med särskilda behov, anhöriga och personal. www.komikapp.se
- **Abilia** är leverantör av hjälpmedel inom kommunikation, kognition, omgivningskontroll & larm för personer med funktionsnedsättningar. www.abilia.se
- **Papunet** är en webbplats med information om talhandikapp och olika kommunikationsmetoder: lättläst språk och metoder som ersätter tal (bilder, tecken och blisspråk). <http://papunet.net/svenska/>. De har även bra information om olika former av kommunikation se;<http://papunet.net/information/>

Lyssna på tips

- **FMT - en musikterapiform.** Lyssna på del 7 i den nya radioprogramserien Hjärtslag i P2 från 20 mars 2011....**Hjärtslag - om musik och terapi,** ”*I det sjunde Hjärtslag talar vi om musik och terapi, musik och medicin. Räcker det med att lyssna tillsammans på musik för att stödja någon? Kan man till och med medicinera musik - skriva ut ett recept på symfonikonsumtion? Hur går det till att arbeta med autister eller svårt skadade barn? Kan man nynna med en respirator och ge hjälp den vägen?*” (De har även en hjärtslagsblogg) <http://sverigesradio.se/sida/default.aspx?programid=3962>

Lästips

- **Föräldrakraft, en superbra tidning!** ”Föräldrakraft vänder sig till föräldrar och andra anhöriga, men även professionella inom offentlig och privat vård, omsorg, skola, myndigheter och organisationer. Vi som arbetar med Föräldrakraft har själva personliga erfarenheter som anhöriga till barn och unga med funktionsnedsättningar. Vi skildrar sorgen och kampen. Men lika viktigt för oss är att beskriva glädjen och möjligheterna. Vi har en mycket nära kontakt med våra läsare, som vi ständigt tar hjälp av vid utformning av nyheter och fördjupningar”. <http://www.foraldrakraft.se/>

Kontaktuppgifter till föredragshållarna

Docent, överläkare Niklas Darin, Barnneurologi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Specialistläkare Karin Naess, Barnneurologi o Habilitering B68
Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska
universitetssjukhuset/Huddinge, 141 86 STOCKHOLM
Tel: 08-58 58 00 00

Leg sjukgymnast Marika Jonsson, Barn- och ungdomshabiliteringen
Lundby strand, Regnbågsgatan 1 A, 417 55 GÖTEBORG
Tel: 031-759 21 00

Dietist Ellen Karlge-Nilsson, Västsvenska CF-centret, Drottning
Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00


Dr Marita Andersson Grönlund, Ögonmottagningen för barn och
ungdom Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85
GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Pedagog Britt Claesson, DART, Kruthusgatan 17, 411 04
GÖTEBORG
Tel: 031-342 08 09

Övertandläkare Birgitta Johansson Cahlin, logoped Lotta Sjögren
tandsköterska, koordinator Lena Gustafsson, Mun-H-Center
Box 2046, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Mödra- och barnhälsovårdpsykolog, Monica Lidbeck
Barnmedicinska mottagningen, Göteborgsvägen 84 A
433 63 SÄVEDALEN
Tel: 031 - 345 09 06

Personlig handläggare Britt Åkerström, Försäkringskassan,
Funktionshinder, Box 8784, 402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 71 21



Informationskonsulent Lisbeth Högvik, Sahlgrenska akademien vid
Göteborgs universitet, Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Box 400, 405 30 GÖTEBORG
Tel: 031 - 786 55 90

Koordinator Jenny Ranfors, socionom Cecilia Stocks, sjuksköterska
Samuel Holgersson, pedagog Astrid Emker, Ågrenskas olika
verksamhet
Box 2058, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 41