



Osteogenesis imperfecta

Nyhetsbrev 374

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionsnedsättning bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Osteogenesis imperfecta. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1995, 2001, 2005 och 2010.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Fakta-innehållet från föreläsningar på Ågrenska utgör grund för detta nyhetsbrev som skrivits av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i detta nyhetsbrev:

Sjuksköterska **Annelie Gustafsson**, Stockholm, överläkare **Eva Åström**, Stockholm, övertandläkare **Barbro Malmgren**, Stockholm, överläkare **Lars Rehnberg**, Stockholm, arbetsterapeut **Maude Hagberg**, Stockholm, sjukgymnast **Britt-Marie Bergström**, Stockholm, övertandläkare **Marianne Bergius**, Göteborg, övertandläkare **Sofie Hübel**, Stockholm, MD **Kaija Kuurila-Svahn**, Wasa, Finland, Ortopedingenjör **Hanna Misch**, Solna, föreningsrepresentant **Carina Svensson**, Västerås, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, jurist **Jenny Ranfors**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg, sjukgymnast **Eva Sandstedt**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg

Innehållsförteckning

Presentation av OI-teamet	3
OI översikt	4
Albin har OI	7
Genetik/ärflighet	8
Symptom	8
Albin får de första frakturerna	10
Albin börjar på dagis	10
Diagnos, differentialdiagnoser	11
Ortopediska aspekter	11
Albin får spikar i lårbenet	13
Smärta	13
Bisfosfonatbehandling	15
Albin får tecken på kotkompression	16
Sjukgymnastik	17
Arbetsterapi	20
Albin idag	21
Ortoser	23
Förändringar i käkar och tänder hos barn med OI	25
Funktioner i och kring munnen	27
Hörselnedsättning hos unga vuxna och äldre med OI	28
Syskonrollen	31
RBU-information	37
Information från Ågrenskas barnteam	38
Information från försäkringskassan	38
Samhällets övriga stöd	39
Här kan man få mer information	43
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	43

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 00
 Telefax 031-91 19 79
 E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Detta nyhetsbrev är en uppdatering av Ågrenskas nyhetsbrev nr 258 från 2005. Helt nyskrivna delar i nyhetsbrevet är *intervjun med Albins föräldrar* samt kapitlen *Bisfosfonatbehandling*, *Ortoser*, *behövs de? Smärta* och *Samhällets övriga stöd*. Flera kapitel är också uppdaterade/kompletterade med frågor till respektive föreläsare och deras svar.

Presentation av OI-teamet

Sjuksköterska/koordinator Annelie Gustafsson (2005) och barnneurolog Eva Åström (2010), OI-teamet, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm, informerade om OI-teamet.

I OI-teamet, som bildades 1991, ingår barnläkare/barnneurolog, sjuksköterska, barnsköterskor, sjukgymnast, arbetsterapeut, barnröntgenläkare, specialisttandläkare, ortopedingenjör och ortopedkirurg. Dessutom har vi möjligheter att konsultera barnnarkosläkare, barnendokrinolog, ögonläkare, öronläkare, genetiker, gynekolog, kurator och psykolog.

I teamets uppgifter ingår att utreda barn från hela landet, ställa diagnos, göra funktionsbedömningar samt föreslå hjälpmedel och behandling.

-Vi vill vara en resurs för sjukvården på barnens hemorter, där särskilda team gör det stora arbetet och har ansvar för behandling och uppföljning. Vi vill så långt det är möjligt anpassa vårt arbete efter patienternas behov och inte tvärtom. Teamet har bedömt över 200 barn och ungdomar med OI.

OI-besöken, som är uppdelade på flera tillfällen, utgår från individuella behov och vårdplaner och sker endera på/genom

□ **OI-mottagning**, i vilken ingår vårdplan, barnneurologbedömning, skelettmätning och sjukgymnastik (ibland)

□ **OI-teambedömning**, med sjuksköterskesamtal, skelettmätning, tandläkarbedömning, barnneurologbedömning, röntgen (planeras individuellt utifrån symptom) av t ex rygg, skullbas, skelettålder, eventuell kontroll av gamla frakturer, DEXA-benmineralmätning, sjukgymnastbedömning, arbetsterapeutbedömning, blodprover, urin-prover, bas-sängträning under ledning av sjukgymnast och bedömning av OI-ortoped och ortopedingenjör

- ☐ **Pamidronatkontroll**
- ☐ **Pamidronatbehandling**

OI översikt

Överläkare Eva Åström, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm, informerade översiktligt om Osteogenesis Imperfecta, i fortsättning förkortat OI.

Eva Åström ingår i det s k OI-teamet med specialistkompetenser från Uppsala Akademiska sjukhus, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Eastmaninstitutet och Uppsala Akademiska sjukhus..

-OI-teamet har inneburit möjligheter att utveckla en högkvalitativ kompetens när det gäller OI, vilket bl a kan fungera som ett stöd till lokala vårdteam. Teamet har bedömt fler än 200 barn och ungdomar med OI och därutöver en hel del andra barn för utredning eller ställningstagande till behandling av annan misstänkt eller konstaterad benskörhet, sa Eva Åström.

Historiskt sett är OI en sjukdom som finns beskriven redan på 800-talet.

-Det finns därefter en stark svensk tradition på området, med flera mycket tidiga avhandlingar, t ex Olaus Jacob Ekmans avhandling "Osteomalaci och ärftlig benskörhet i tre generationer" från 1788 och Nils Ekroths avhandling från 1940, sa Eva Åström.

Idag föds det i Sverige cirka fem barn/år med någorlunda svår form av OI där diagnosen ställs tidigt.

Det finns enligt Eva Åström flera fördelar med att arbeta i team.

-Det möjliggör bl a ett tidigt omhändertagande och därmed möjligheter att förebygga felställningar och frakturer, förhoppningsvis nöjda välinformerade familjer samt en minskning av den totala sjukvårdskonsumtionen.

OI är en ovanlig kollagensjukdom. Ben består av en rad olika substanser, bland annat kollagen som är ett äggviteämne som i bensubstansen fungerar som "armeringsjärn" och det är det som fungerar dåligt vid OI. Resultatet blir mjukare benvävnad och varierande grad av benskörhet.

- I benskivstansen finns celler som bygger upp ny benskivnad (osteoblaster) och celler som bryter ned benskivnad (osteoklaster). Skelettet bryts således ned och byggs upp kontinuerligt och i dessa processer måste det finnas en balans.

Vid OI är det kollagen typ 1 som antingen finns i för liten mängd eller har en defekt struktur. I båda fallen blir funktionen bristfällig.

OI ger inte enbart symptom i skelettet, som blir mjukt och skört, utan också i varierande grad i tänder, ögon, öron, ledbandligament och hjärtaklaffar/blodkärl.

-Personer med OI har ofta en ökad blödningsbenägenhet och får lätt blåmärken. I kombination med skelettskörheten innebär detta ökad risk för misstanke om misshandel, framför allt i fall där OI-diagnosen inte är känd.

Förutom mjukhet och skörhet i skelettet, som i många fall leder till ett stort antal frakturer kan det förekomma felställningar i skelettet, skolios d v s ryggradskrökning, stor skalle, hörselpåverkan, tand-skörhet, blå ögonvitor, överrörliga leder, vissa klaffproblem i hjärtat, åderbräck på stora kroppspulsådern och sköra blodkärl.

Tidigare delade man in sjukdomen i två grupper:

congenita, en svår medfödd form och

tarda, lindrigare form med senare symptomdebut.

Idag delar man kliniskt in OI i fyra grupper:

☐ **typ I a och b (b med DI)**

☐ **typ II, med flera undergrupper**

☐ **typ III**

☐ **typ IV a och b (b med DI)**

Frågor

Kan strålningsdoserna vid all röntgen bli för stora?

-Generellt sett så ger modern röntgenapparat alltmindre strålning. Hur stora doser barnet får beror också på vem som ställer in apparaturen och hur många bilder som tas. Jämfört med den bakgrundsstrålning vi alla utsätts för är den dos röntgenstrålning de flesta barnen med OI utsätts för inte särskilt oroande. Men självklart ska man inte ta fler bilder än vad som är nödvändigt.

Vilken forskning på OI bedrivs runt om i världen?

-Det pågår mycket forskning i många länder, bl a i Sverige. Vi var exempelvis först med intravenös bisfosfonatbehandling till personer med OI I många länder med större befolkningar, t ex Canada och Japan, kan man göra större studier, vilket är en klar fördel.

Finns det anledning att vara mer försiktig med att sola om man har OI?

-Nej, generellt sett ska alla barn vara försiktiga med att sola, vilket även gäller barn med OI. Solbelysning av huden är vår viktigaste D-vitaminkälla. Utan D-vitamin kan kroppen ta upp minimalt med kalk ur maten. Hur mycket man kan sola är individuellt och beror på hur stark solen är samt vilket pigment det enskilda barnet har.

Vad ska man göra när vinkeln mellan höft och lårben är 90 %?

-Den frågan kan man inte svara generellt på. En barnortoped bör granska röntgenbilderna, göra en klinisk bedömning av barnet samt besluta vilken behandling som kan erbjudas, sa Eva Åström.

Varför är sjukvården inte mer aktiva med att behandla kurverade lårben?

-Rakt framifrån ser benet oftast rakt ut. Kurveringen kanske inte betyder så mycket, det är också individuellt vad som händer med benet. Vår policy är att alla böjda skelettben behöver opereras. Det funktionen som är viktigast inte kosmetiken.

Varför är vårt barn hjulbent?

-Det kan jag inte ge något generellt svar på, det varierar från barn till barn, precis detsamma gäller barn som är kobenta.

Varför får inte vårt barn åka ambulans när han har brutit sig?

-Ambulans prioriteras ju utifrån behov och livshotande tillstånd går självklart först. Om frakturen kan immobiliseras (göras orörlig), så att det går att sitta i bil behövs inte ambulans. Ibland kan barn som bryter samma ställe ofta få en skena som man använder vid fraktur. Ibland har barnet en mörkspik, sedan tidigare, som håller benet på plats.

Hur informerar man sjukvårdspersonalen om de problem som kan uppstå vid intubering?

-Det är viktigt att man informerar om att barnet har OI. Man kan be narkosläkaren att läsa om OI och narkos på Socialstyrelsens hemsida (ovanliga diagnoser). På hemsjukhuset kan man också be läkaren att skriva in en varning om problemen vid intubering i journalen. Om detta görs kan man ha med sig en journalkopia eller narkosinformation från hemsidan, alternativt beställa OI-pass från OIFE.

Hur går samarbetet mellan OI-teamet och hemsjukhuset till?

-Hemsjukhuset bedömer rimligheten i de förslag/rekommendationer OI-teamet lämnar utifrån sjukhusets lokala resurser, sa Eva Åström.

Albin har OI

Albin, 5 år, kom till Ågrenskas familjevistelse 2010 tillsammans med sin mamma Anna, sin pappa Johan och brodern Ludvig, 3 år.

Anna graviditet med Albin var normal, likaså förlossningen.

-Eftersom jag också har OI, och det är en ärftlig sjukdom, var vi inställda på att Albin kunde ha OI. När vi skulle få barn började jag uppdatera mig på de senaste kunskaperna om OI. Det visade sig också ha hänt mycket på området de senaste tio-femton åren, med bl a nya mediciner. Med tanke på de framsteg som gjorts inom forskningen så tvekade vi inte att skaffa barn. Förutsättningarna för ett bra liv för ett barn med OI var bra mycket bättre nu än när jag växte upp, säger Johan.

När Albin föddes visade han inga tecken på att ha ont någonstans.

-Vi behandlade honom i stort sett som vilket annat barn som helst, kanske något försiktigare. Naturligtvis var vi angelägna om att få veta om han hade OI och hur det stod till med skelettet, säger Anna.

När Albin var en månad gammal röntgades han och då kunde man konstatera att han hade brutit fyra revben och ett nyckelben.

-Men det var ju ingen definitiv bekräftelse på att det skulle vara OI, även om risken var stor att så var fallet. Vi ville ha en bedömning av ett OI-team för att vara säkra på diagnosen. Vi fick också remiss till ett OI-team och teamet träffade vi när Albin var tre månader. Då fick vi bl a veta att han hade OI typ I, att han var överrörlig och att vi skulle komma på återbesök om ett år, säger Johan.

Genetik/ärftlighet

Kollagengen typ I-gener finns i kromosom 7 och 17 och bestämmer hur de olika trådarna i kollagenet ska se ut. Vid OI finner man ofta förändringar, mutationer, i dessa gener för kollagenkedjorna.

-Mutationerna, som ser olika ut från familj till familj, leder till varierande grader av benskörhet. Symptomen kan variera mycket, alltifrån att somliga barn avlider innan födseln till att andra får knappt märkbara symptom, sa Eva Åström.

Det finns en ärftlighet vid OI och det är då i de flesta fallen fråga om **autosomal dominant nedärvning**.

-Detta innebär att det räcker med en sjuk gen från den ena av föräldrarna för att deras barn ska få OI. Eftersom alla gener förekommer i dubbel uppsättning har personer med OI en frisk och en sjuk gen. Risken att överföra den sjuka genen till sitt barn, vilket leder till att barnet blir sjukt, är då 50 % vid varje graviditet.

Autosomal recessiv ärftlighet förekommer vid OI, men är ovanlig. Ärftligheten innebär att båda föräldrarna är friska anlagsbärare och det krävs ett sjukt anlag från vardera föräldern för att ett barn ska få sjukdomen. Vid varje graviditet är det 25 % risk att barnet får sjukdomen, 50 % risk att barnet blir frisk anlagsbärare och 25 % chans att bli frisk utan anlaget.

Förändringen i genen kan således ärvas, men den kan också uppstå som **nymutation**, vilket är vanligt vid OI. Trots att flera familjemedlemmar har samma typ av genförändring, kan svårighetsgraden och symptomen variera något beroende på andra anlag och livsföring. Flera faktorer samverkar till att göra skelettet starkt eller svagt oavsett om man är helt frisk eller har OI. Livsstil kan spela roll d v s hur och vad man äter, hur mycket man rör sig, om man röker o s v, sa Eva Åström.

Symptom

Effekter av kollagen typ1-mutationer vid OI

- ☐ blir reducerad mängd av typ I kollagen
- ☐ blir avvikande struktur av typ I kollagen
- ☐ beror också på andra mutationer/genprodukter

Följande symptom gäller mer specifikt för de olika formerna av OI. Den lindrigaste formen kommer först, den svåraste sist.

typ I a och b

- blå ögonvitor
- måttlig/lindrig benskörhet
- överrörlighet i lederna
- tandskörhet vid typ IV b

typ IV a och b

- normala ögonvitor (efter två års ålder)
- måttlig, lindrig eller svår benskörhet
- överrörliga leder
- varierande grad av kortvuxenhet
- tandskörhet vid IV b

typ III

- oftast normala ögonvitor
- svår benskörhet, ryggbesvär, skolios
- överrörliga leder
- uttalad kortvuxenhet
- ryggbesvär
- tandskörhet (dock ej subgrupperad i a och b)

Följande symptom förekommer vid alla formerna:

- hörselnedsättning
- svettningar
- hjärt-kärlproblem, ökad mängd blåmärken
- basilär impression, (ovanligt tillstånd med en inbuktning av skallbasen så att övre halsryggraden förskjuts uppåt i foramen magnum)

typ II

- extrem skelettskörhet där barnen föds med många frakturer och underutvecklade lungor (lunghypoplasi)
- de flesta avlider innan eller nära födelsen

Albin får de första frakturerna

Albin utvecklades som andra barn det första året. Han åt bra och gick upp i vikt som han skulle. Grovmotoriskt utvecklades han som andra barn fram till han var nio månader.

-Då fick han det första benbrottet och det kom när han satt på golvet och lekte. Rätt som det var pekade det ena benet åt helt fel håll, säger Anna.

Albin opererades inte utan lades i en gipsvagg fyra-fem veckor.

-Han var glad och pigg trots sin orörlighet så det gick ganska bra tyckte vi. När Albin väl fått lämna gipsvaggan dröjde det inte länge innan han började ställa sig upp, säger Johan.

Vid första återbesöket med OI-teamet efter ett år röntgades Albin, man gjorde nya bentäthetsmätningar och mätte bl a kothöjden.

-Därefter träffar vi OI-teamet en gång om året för att bl a få en bedömning av hur Albin utvecklas. Däremellan tar hemsjukvården hand om benbrott och normal uppföljning, säger Johan.

Efter det första benbrottet kom snart flera benbrott vilket försenade Albins grovmotoriska utveckling.

-Men han kämpade på bra och gav inte upp på grund av benbroten, säger Anna.

Albin börjar på dagis

När Albin var ett år och nio månader började han på dagis. Då hade Albin ännu inte börjat gå, det dröjde drygt ett halvår innan han kunde stå och gå stadigt.

-Det var ju en utmaning att våga släppa kontrollen, man ville ju skydda Albin så mycket som möjligt för att han inte skulle få nya benbrott. Men det var aldrig aktuellt att förse honom med hjälm och andra skydd. Han lärde sig snabbt att ta det lugnt och undvika möjliga faror, säger Johan.

På daghemmet fick Albin till att börja med inte en egen extra resurs, men en personal fick som uppgift att hålla ett extra öga på honom.

-Det fungerade bra tack vare bra personal och Albin trivdes verkligen bra. Senare fick han trots det en egen resurs och det var ju ännu bättre. Men benbroten fortsatte. Det kändes som om han inte fick möjlighet att träna upp sig efter ett benbrott innan nästa kom. Jag kände oro för att han skulle hamna samma onda cirkel jag hamnade i när jag växte upp. Jobbigast var tiden innan han kunde prata och berätta själv var

han hade ont och hur ont han hade. Vi fick ofta gissa oss till eventuella brott. Sedan blev det mycket bättre när han kunde berätta för oss när han fick ont, säger Johan.

Diagnos, differentialdiagnoser

För att ställa **diagnos** använder man kliniska fynd från skelettet d v s frakturer, felställningar, bentäthetsmätning, röntgenfynd, symptom från andra vävnader och familjehistorik. Diagnosen kan oftast ställas kliniskt och då behövs inte kollagen- och DNA-analys.

Det finns ett antal **differentialdiagnoser** till OI hos barn, det vill säga diagnoser med likartade symptom. Barnmisshandel måste alltid misstänkas om ett barn har oförklarliga frakturer och/eller blåmärken. Detta eftersom barnmisshandel är mycket vanligare än OI och dessutom livshotande ibland.

Fosterdiagnostik vid svår form av OI är möjlig att göra med ultraljud i v 14-18 och med moderkaksprov om mutationen är känd.

Ortopediska aspekter

Överläkare Lars Rehnberg, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm, informerade 2005 om ortopediska aspekter vid OI.

Lars Renberg informerade om antalet operationer (185 st) av barn med OI som han gjort under perioden 1985-nov 2001. De fördelade sig som följer:

☐ frakturer i lårben	33 st
☐ frakturer i underben	8 st
☐ osteotomier (borttagande av ett eller flera kilformade stycken ur skelettben) i lårben	58 st
☐ osteotomier i underben	24 st
☐ spikbyte i lårben	43 st
☐ spikbyte i underben	7 st

-När det gäller över- och underarmar har vi varit mycket restriktiva när det gällt att operera små barn. Det vi ortopedläkare kommer mest i kontakt med när det gäller OI hos mindre barn, är frakturer på böjda lårben. Dessa frakturer har ofta uppstått vid förlossningen, eftersom lårbenen varit böjda redan under fosterstadiet, sa Lars Rehnberg och visade röntgenbilder på böjda lårben med kurveringar upp till 90 °.

De indikationer man följer för operation av lårben och underben på lite större barn är frakturer och för att undvika frakturer.

-Numera väntar vi tills barnet får bekymmer, t ex sin första fraktur, vilket kan dröja eftersom barnens skelett är så mycket starkare sedan de började behandlas med bisfosfonater, och opererar då akut. Numera ser jag, av samma skäl, inte så många barn med de svårare formerna av OI.

Vid operationen kapas benet på flera ställen, vrids och anpassas så att man får en så rak linje som möjligt (osteotomi). Stabiliteten uppnås genom att sätta in teleskoperande spikar (varje spik är 2 mm i diameter) så många som får plats i mörghålan. Spikarna förlängs sedan automatiskt i takt med att benen växer. För att det inte ska dra för mycket på baksidan av benet efter operationen görs benet lite kortare, sa Lars Rehnberg.

Problem med den här typen av operationer är relativt små, men ibland får vi problem med att tillväxtzonerna i benet kan störas eller att vissa delar i benet blir svårläkta.

Numera väntar man på Astrid Lindgrens barnsjukhus med att operera barnen till dess att de får den första frakturen.

-Det finns flera fördelar med att göra operationen så snart som möjligt. Dels är vävnaden lättare att arbeta med då och det blir mindre blödningar, dels kan barnet belasta benet tidigt efter operationen. Ibland kan det räcka med en enkel skena. Bra erfarenheter har vi av halva gipsförband som ser ut som en låda av gips med spännband på översidan.

Numera opererar man också kurverade underarmar med samma teknik som vid operation av benen.

-Vi rätar upp, förkortar och roterar underarmarna. Armoperationerna är svårare och känsligare att utföra, sa Lars Rehnberg.

Efter operationerna håller spikarna att belastas omedelbart. Vi ger smärtlindring tre-fyra dagar, det brukar räcka. Arediabehandlingen har medfört att vi nästan aldrig träffar på ett barn som har ett skelett som går sönder hela tiden. Det finns en nackdel med spikarna. Ju mer

aktiva barnen är desto mer rör sig spikarna. Det finns då en risk att de ”matar ut” och då måste vi operera om barnen.

Skolios, ryggradskrökning, var tidigare ett problem för en del av patienterna med OI, men det är ovanligt att barn som behandlas med Are-dia får det.

-Däremot finns det en viss risk att barnens skelett blir för hårt och sprött och mindre elastiskt av arediabehandlingen. Då får vi göra ett uppehåll med behandlingen en tid, sa Lars Rehnberg.

Albin får spikar i lårbenet

När Albin var cirka tre år opererades han för ett lårbenbrott i höger ben och då passade man på att sätta in spikar för första gången. Detta gjordes inte på hemsjukhuset utan på ett större sjukhus.

-Det gick bra ett tag men sedan bröt han samma lårben där spikarna slutade och då fick vi åka till det större sjukhuset för att rätta till det. Det är en fantastisk skillnad mot när jag var liten. Då fick jag ligga i sträck upp till sju veckor efter ett benbrott och efter det var leder och muskler helt förtvinade. Albin får belasta det gipsade benet efter ett benbrott bara efter någon vecka. Med hjälp av rullator kommer han igång väldigt snabbt och läkningen går också fortare när benet belastas. Redan efter tre-fyra veckor kan han börja, fortfarande med benet i gips, säger Johan.

Smärta

Sjukgymnast Eva Sandstedt, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om smärta vid OI.

-När jag pratar om smärta utgår jag från IASP, the International Association for the Study of Pain, som har definierat smärta som att ”smärta är en obehaglig, sensorisk och emotionell upplevelse förenad med verklig eller möjlig vävnadsskada eller beskriven som sådan skada”.

-Det innebär bl a att man utgår från att smärta är en upplevelse som bara den enskilda personen själv kan beskriva. Smärta är också en obehaglig sensorisk och emotionell upplevelse förenad med verkligt eller möjligt vävnadsskäl, sa Eva Sandstedt.

Smärta tolkas i hjärnbarken och i det s k limbiska systemet (ett system som styr känslor- och driftslivet och de kroppsliga reaktionerna och som hjärnan har en förmåga att modulera).

De smärtupplevelser barn med OI har kan vi förstå för den är tydlig och inte alls svårbegriplig.

Hur barn reagerar på smärta beror på;

- ☐ typ av smärta
- ☐ barnets ålder
- ☐ barnets kön
- ☐ tidigare erfarenheter
- ☐ psykologiska faktorer
- ☐ hur smärtan tolkas i hjärnbarken och det limbiska systemet
- ☐ tillgång på kroppsegna smärtstillande hormon såsom oxytocin och endorfin

-Detta innebär stora svårigheter att avgöra vilken smärta barnen har när de individuella skillnaderna kan vara så stora. Men det är till stor hjälp att göra en noggrann smärtanamnes (-historik) och kartlägga när, var, hur mycket smärta man har i olika situationer; t ex i skolan, på skolgymnastiken, med kamrater o s v, sa Eva Sandstedt.

Sjukgymnastisk bedömning, kroppsundersökning och smärtanalys kan till viss del också ge svar på orsakerna till smärta.

-Det är bra om man undersöker så mycket som möjligt, t ex ledrörlighet, muskelspänningar (muskelnerna kan var extra spända och onda då man har ont ofta och under längre tid,) sittställning och andningsläge. Numera finns det formulär av olika slag som man kan fylla i och använda när man gör bedömningar.

Det är bra att veta hur man sak göra för att lindra smärtan; värme, massage, aktivitet, roliga saker, att vara med om något roligt. Oro för svårar och lugn och trygghet minskar smärta.

Kunskap om smärta och dess konsekvenser

- ☐ underlättar utvecklandet av copingstrategier (att stå med smärta)
- ☐ ökar hanterbarheten
- ☐ stärker självförtroendet och delaktigheten

Rätt avpassad fysisk aktivitet kan bryta perioder med långvarig smärta och omvänt kan perioder med inaktivitet leda till dålig ork, dåligt självförtroende och dålig självuppfattning.

-Det gäller att man för var och en att försöka ta reda på vilken träning som passar bäst och känns rolig, självständigt eller i grupp, i bassäng eller i skogen. Den fysiska aktiviteten stärker skelettet och ökar endorfinpåslaget som i sin tur lindrar smärtan. Men för att få effekt av endorfiner behöver man hålla på en stund med en aktivitet och kanske ta i lite extra. Att träna kondition brukar ofta ge en god effekt.

Frågor**Är det en fördel att använda skoinlägg?**

-Ja, det kan det vara. Man vet att inlägg i skorna är bra för barn med reumatism.

Många barn har väldigt ont och har av den orsaken svårt att komma igång med träning. Vad gör man?

-Man börjar med väldigt enkla och inte så krävande fysiska aktiviteter, t ex på stora gummibollar eller vattenträning. Det är i sådana fall bra om man tar fram ett träningsprogram i samarbete med ett smärtteam.

Vad gör man om barnet har många felställda leder och annat som inte är frakturer, men som kan bli det?

-Det är självklart svårt att veta att man gör rätt, det blir en balansgång att hitta rätt träning. Det kan vara till god hjälp att ta reda på hur tidigare skador läkt.

Kan värktabletter, som ska lindra huvudvärk, orsaka huvudvärk?

-Det finns mycket som kan orsaka huvudvärk, bl a oro för smärta som kan ge spänningshuvudvärk. Men för mycket huvudvärktabletter på kort tid kan också orsaka huvudvärk.

Därefter följde en längre diskussion om smärta och smärtlindring.

Bisfosfonatbehandling

Eva Åström informerade om bisfosfonatbehandling och resultatet av en sammanställning/studie gjord inför hennes disputation 2007 där det ingått 69 barn och ungdomar behandlade under 1-12,5 år.

-Vid vår studiestart 1991 fanns ingen fungerande symptomlindrande behandling för barn och ungdomar. Målsättningen med studien var därför att hitta en fungerande symptomlindrande behandling. Vi ville följa behandlingsresultaten på lång sikt och noggrant observera om hitintills okända biverkningar visade sig. Dessutom ville vi bedöma obehandlade barn i olika åldrar, och med olika typer av OI, med målsättningen att finna kriterier för behandling.

Bisfosfonater är en grupp stabila pyrofosfatanaloger som hämmar skelettbrytningen och finns kvar i benvävnaden under lång tid.

Indikation (skäl, motiv) för behandling med bisfosfonater är svår OI eller mildare typ med kotkompression.

-Ämnet Pamidronat; Pamidronat®, (tidigare Aredia®), ges som intravenös infusion en gång per månad.

Under behandlingen görs kontinuerliga bedömningar var 6:e månad de första ett till två åren, därefter en gång per år. Det förs bl a dagbok över smärtor och allmäntillstånd. Bedömning görs av förflyttningsförmåga, bentäthet, kothöjd (ej varje år), tillväxt. Benomsättningen följs via blod- och urinprov

Resultaten av behandlingen är följande:

- ☐ minskad benomsättning
- ☐ förbättrat allmäntillstånd
- ☐ ökad kothöjd (yngre barn)
- ☐ ökad bentäthet
- ☐ förbättrad förflyttningsförmåga
- ☐ dramatisk minskning av smärta

Varför ska inte alla med OI behandlas med bisfosfonater?

- ☐ Det är en tidskrävande behandling för patienten och familjen
 - ☐ Det är en relativt besvärlig behandling med blodprov, kanyl, dropp
 - ☐ Det är okänt vilka sena biverkningar som kan komma i vuxen ålder efter lång behandling från unga år
 - ☐ Det är okänt om behandling av lindrig OI leder till kliniska vinster
- Det är således viktigt att väga eventuella vinster mot den risk/det obehag en långvarig behandling kan medföra, sa Eva Åström.

Albin får tecken på kotkompression

För ett år sedan, i oktober 2009, när Albin var nästan fem år, kunde man se tecken på kotkompression och behandlingen med bisfosfonater startade.

-En dag i månaden är han inlagd på sjukhus och får behandlingen med bisfosfonater intravenöst. Det sker på lekterapin så det gillar han. När han blir äldre och börjar skolan kan det bli aktuellt att lägga in honom en natt i månaden för behandling. Senare, som tonåring/vuxen kan behandlingen eventuellt ske mer sällan och i tablettform, säger Johan.

Sjukgymnastik

Sjukgymnast Kicki Löwing, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm, informerade 2005 om sjukgymnastik vid OI.

-Sjukvården förr hade väldigt mycket fokus på vilka begränsningar/svårigheter en sjukdom medförde och så kan det i viss utsträckning fortfarande vara. I OI-teamet som jag arbetar i, försöker vi se till vilka möjligheter ett barn har.

En anpassad miljö kan innebära att barnet kan vara delaktig som andra barn, även om barnet har funktionshinder. Detta är ett mer positivt sätt att se på de möjligheter som teamet har att hitta framkomliga vägar för varje individuellt barn.

Sjukgymnastik i OI-teamet innebär bedömning och utredning för att kartlägga vad barnet gör och på vilket sätt det utförs. Det är viktigt att utröna vilka hinder som finns i barnets dagliga miljö. Det kan vara nedsatt rörlighet, muskelsvaghet, smärta- värk, instabilitet eller bristande tillgänglighet.

-Ibland träffar jag barnet redan på BB och kan undervisa föräldrarna hur de skall lyfta, sköta och hantera sitt barn på bästa sätt. Mjukheten i det nyfödda barnets kropp och huvud är då ofta påtaglig. Innan vi tar i barnet pratar vi med det så att barnet är förberett på att bli upplyft. Vi tar med stora grepp med ena handen utspärrad under barnet huvud och skuldror och den andra under ländrygg, bäcken och lårben för att få en stabil och stor understödsyta. Små barn med OI bör inte lyftas med axillgrepp (under armhålan) eller genom kompression av bröstkorgen. Större barn kan själva berätta hur de vill bli lyfta, sa Kicki Löwing.

I den funktionsbedömning som görs ingår grov- och finmotorisk bedömning, ledbedömning, styrka/smärta och skelettmätning. Analys görs av hur skelett och leder belastas i liggande, sittande, stående och gående. Barnen videofilmas också var för sig.

Barn med OI har ofta svårare och är senare med dynamiska färdigheter t ex att krypa och gå jämfört med statiska färdigheter t ex att hålla upp huvudet, att sitta och att stå. Handmotoriken är sällan sen och när det gäller reflexer finns det ingen skillnad jämfört med friska barn. De flesta av barnen har en lägre spänning i sina muskler och en del av barnen har muskelsvaghet.

-Den **rörelseträning** vi föreslår utgår från att det ska vara en glädje att röra sig och att barnen inte ska bli rädda och det ffa skall ske smärtfritt. Ju tidigare rörelseträningen kommer igång desto mer stärks skelettet. Senare studier visar också att smärta från skelettet minskar om barnen rör sig och är aktiva. De flesta barn med smärta eller fraktur väljer att vara stilla, för att på så sätt reducera smärtan. På fråga om barnet har ont, svarar de flesta att de inte har det. Frågar du barnet varför han/hon inte rör sig kan svaret ofta vara att ”då får jag ont”. Det är viktigt att barnen berättar när de har ont eller att vi försöker se det på dem. Barnen har rätt att å hjälp med smärtlindring så att deras möjlighet till aktivitet inte begränsas.

Medicinering med Aredia från tidig ålder ger barnen minskad smärta och ökade möjligheter att vara aktiva, sa Kicki Löwing.

När det gäller **motorisk stimulering** är man i OI-teamet noga med att inte pressa barnen att göra saker de inte vågar eller inte tror sig klara av.

-Detta innebär inte att vi bara inväntar eventuella framsteg. Men barnen ska ha möjlighet att välja vad de vill göra och därefter anpassar vi miljön så att den ger optimala förutsättningar för inläring och genomförande. I vår grupp av barn med OI finns det många barn som måste lära sig ett flertal gånger under sin uppväxt att t ex gå på nytt efter frakturer och operationer. De barnen behöver ett speciellt bemötande med mycket varsamhet, respekt och ödmjukhet.

Belastning är en hörnsten i vår behandling och träning av barnen. Den kan se väldigt varierande ut beroende på var i utvecklingen barnet befinner sig och vilka barnets förutsättningar är (nyopererad, svår värk, svaghet mm).

-Det är viktigt att barnet får vara så aktiv som möjligt utifrån sina egna förutsättningar.

Stabilisering av leder kan ske med hjälp av ortoser, fotinlägg, bandage, ståskal mm.

-Vid belastning är det viktigt att skelett och leder belastats i gynnsamma utgångsställningar. Viktigt är att undvika ytterlägen. Stabilisering över en led kan innebära att barnet hittar balansen och vågar förflytta sig. Tyvärr finns det ännu inget bra sätt att med en enkel ortos

stabilisera knäleden. Använder barnet en helbensortos är det viktigt att tänka på att slutet på ortosen kan bli en brottanvisning. En mjuk ortosstrumpa kan ge en påminnelse om att inte översträcka benet. Vi efterlyser fortfarande ett medgörligt material som ändå ger stöd, sa Kicki Löwing.

Ett bra fotinlägg kan ge stöd åt fot och fotled. Idag är fotinläggen mycket avancerade och kan ofta göras betydligt skönare för barnet som skall använda det.

-Vi sjukgymnaster presenterar vad som finns att tillgå och ger förslag på det vi anser vara lämpligt för ert barn. Sedan får ni föräldrar välja det som ni tror och vet passar ert barn bäst.

Bassängträning fungerar väldigt bra för de flesta barnen som behöver träna :

1/ Rörlighet, exempelvis efter frakturer som avgipsats.

2/ Kondition, styrka och koordination.

-Det motstånd vattnet ger innebär att barnet kan träna kondition och ventilera lungorna genom att exempelvis ”springa” i vattnet eller dra armar eller ben i snabba rörelser genom vattnet. Bassängträning är också bra om man behöver att träna koordinationsförmågan. Ofta håller barnen igen om det gör lite ont, men det behöver de inte göra i vattnet.

Här följer ett antal mål för sjukgymnastik:

- ☐ ge kunskap och praktisk förmåga
- ☐ påvisa möjligheter till motorisk utveckling
- ☐ självständighet
- ☐ stärka barnens skelett
- ☐ reducera smärta/värk
- ☐ stabilisera och förebygga kontrakturer och felställningar

-De mål vi ställer upp är konkreta och inte allmänna av typen ökad självständighet. Målen är realistiska i förhållande till det enskilda barnets förutsättningar, de är väl avgränsade både i tid och rum. Vi kan hjälpa till att föreslå målen, men det är föräldrarna och barnen som formulerar dem, sa Kicki Löwing.

Arbetsterapi

Arbetsterapeut Maude Hagberg, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm, informerade 2005 om arbetsterapi vid OI.

-Arbetsterapi innebär att möjliggöra aktivitet och optimera självständigheten genom kompensatoriska metoder. Det är varierande svårigheter arbetsterapin inriktas på att kompensera och kan röra förflyttningar, smärta, räckvidd, grepp och styrka. Detta kan ske med hjälpmedel och olika åtgärder.

Hjälpmedelsbehovet är åldersrelaterat och individuellt samt utgår från att individen ska kunna göra så mycket som möjligt själv. Hjälpmedel kan underlätta förflyttning, öka räckvidden, minska stötar och effekten av stötar, kompensera för nedsatt förmåga när det gäller grepp och styrka samt fördela tryck.

Det finns mycket hjälpmedel att välja när barnet **står, går och förflyttar** sig på annat sätt, exempelvis ståskal, ståpodium, stårrullstol, ortoser, inlägg i skor, rullator, gåbord, kryckor, ortoser, manuell rullstol, elektrisk rullstol, glidbräda, lyftplatta

När man väljer **rullstol** bör man tänka på när, var och hur rullstolen ska användas.

-Avsikten med rullstolen är att den ska göra personen friare och mer aktiv och måste inte alltid användas. Är rullstolen manuell ska den ha lätt vikt, god stötupptagningsförmåga och vara körvänlig. Sittställningen är viktig och här ska det finnas möjligheter till flexibelt sittande. Den ska ha stora understödsytor med bra stöd för korsryggen och vid behov ska den ge stöd för rygg, huvud, underarmar och bålen. Men även förhållandet mellan armarna och rullstolens drivring är viktigt för att undvika felställningar i armarna, sa Maude Hagberg.

När det gäller val av **säng** och **sovmiljön** är det viktigt att tänka på att

- ☐ det inte är för varmt i sovrummet
- ☐ barnet inte sjunker ned för djupt i sängen
- ☐ välja tryckfördelande madrass
- ☐ välja luftiga sängkläder
- ☐ kanske välja trögskummadrass eller vattensäng

Biltransporter kan vara ett problem. Maud Hagberg hade följande synpunkter:

- barnet bör transporteras liggande så länge som möjligt
- därefter sitta i bakåtvänd stol
- stolen bör vara rymligt placerad med bra stöd
- fyrpunktsbälte är att rekommendera
- det bör finnas gott om plats för benen

Kläder bör vara lätta, vindtäta men ändå sådana att de andas, töjbara, med stora skärningar så att de är lätta att ta av och på samt ha kardborrband för att underlätta att barnet klär av och på sig själv. Stora kragar och kapuschonger bör undvikas.

Leksaker bör vara lätta och ej så stora. Babygym eller lina över sängen kan passa många. Tunga leksaker med stora grepp bör undvikas.

Dessutom informerade Maude Hagberg om **bostadsanpassning**

- vilken beviljas och utförs av kommunen i samråd med arbetsterapeut
- som kan utföras i större eller mindre omfattning utifrån behoven
- som även kan beviljas för anpassningar utomhus i form av rullstolsramp eller asfalterad gång runt huset

-Innan man gör någonting ska man kontakta kommunen. Detta gäller även om man tänker byta bostad och vill ha den anpassad, sa Maude Hagberg.

Albin idag

Albin fick, via OI-teamet, tidigt hjälp av sjukgymnast och arbetsterapeut.

-Det handlade om olika fysiska övningar/rörelser som jag och Johan också fick lära oss, bassängträning, styrketräning, ”springträning” som egentligen är gångträning, gå trappor, stå på ett ben, men också mer finmotoriska övningar som han inte har några större problem att klara. Vi har sjukgymnast och arbetsterapeut som vi träffar och får hjälp av vid behov. Således inga regelbundna träffar varje vecka. Vi använder vår fantasi och de förslag vi får från sjukgymnasten för att göra träningen hemma så roligt som möjligt, men det är inte alltid så lätt. Man måste ju tänka på att det är fråga om barn och därför måste all ”träning” vara lekfull, säger Anna.

Albin får mycket daglig träning på ett naturligt sätt bara genom att vara tillsammans med kamraterna på skolan.

-Albin är med i de flesta aktiviteterna, utflykter och liknande. I gymnastiken deltar han i begränsad omfattning, säger Johan.

När Albin var fyra år gjordes den obligatoriska hörselkontrollen och den visade att han inte har några problem med hörseln.

De hjälpmedel Albin har är inte många. Förutom rullator och rullstol, som han enbart använder efter benbrott, har han en trehjulig cykel och en duschstol som han använder när han duschar på skolan. Ortoser har han inte, men man diskuterar om han eventuellt ska få det. Han har inlägg i skorna.

-Rullstolen använder han för lite längre förflyttningar vid benbrott och en tid därefter. Hemma tycker han att det är jobbigt att inte kunna nå grejer han behöver från rullstolen. Det innebär att han vill upp och gå så tidigt som möjligt efter ett benbrott och det är ju bra, säger Anna.

Dentinogenesis imperfecta (DI) har han inga tecken på.

Just nu går Albin första terminen i förskoleklass.

-Resursen från dagis har följt med och det känns ju jättebra. Hon kan hålla koll så att inte de andra barnen springer omkull honom. Men det handlar också om att hålla igen Albin lite, för han kan inte rusa runt lika vilt som kompisarna eller klättra i klätterställningar. Det är en lite knepig balansgång att tillåta tillräckligt mycket, men inte för mycket. När han blir lite äldre, 10-12 år, kan han själv bedöma vad han kan och inte kan göra, säger Johan.

I våras hade Albin senast ett benbrott och det kom när han spelade fotboll.

-Fotboll är således en aktivitet vi vill att han undviker. Ska det sparkas boll får det bli sådana här lätta badbollar. Han gillar att leka med lego och dinosaurier, rita och pyssla. Tennis har vi också provat på eftersom jag spelat en hel del tennis när jag var yngre. All aktivitet med mycket rörelser är bra. Men det är ändå nästan alltid en avvägning mellan hur mycket vi ska låta honom göra och när vi ska säga stopp, säger Johan.

Sedan bisfosfonatbehandlingen startade för ett år sedan tycker man redan att man sett en förbättring vad det gäller benskörheten och kot-kompressionen.

-På senare tid har han några gånger slagit sig på ett sätt som han borde fått ett benbrott, men klarat sig. Behandlingen ger effekt, det är helt klart. Någon ryggradskrökning kan vi inte se. Kommer det en sådan så kommer den senare, beroende på hur han utvecklas. Överrörliga leder har han till viss del, säger Johan.

Snart börjar Albin skolan och hur det ska bli vet Johan och Anna inte.
-Det är klart att vi funderar på hur det ska bli med gymnastiken, kommer Albin att känna sig delaktig och inte bli särbehandlad. I förskolan har det fungerat bra med de fysiska aktiviteterna. Man kan hoppas att alla inte måste/vill spela fotboll och får göra andra aktiviteter, säger Anna.

Inför förskolestarten har Johan först haft samtal med skolpersonalen, därefter med barn och föräldrar.

-Vid det senare tillfället pratade jag med barnen på deras nivå för att de skulle förstå vad OI handlar om, och då fick föräldrarna vara med och lyssna. Föräldrarna var jättenöjda och jag tror att barnen också var nöjda, säger Johan.

Ortoser

Leg. Ortopedingenjör Hanna Misch, OLMED Ortopediska, Barn och ungdom, i Solna informerade om ortoser för barn och ungdomar med OI.

-OLMED barn och ungdom är en privat ortopedteknisk verkstad som är ett ortopedteknisk center specialiserad mot barn och ungdomar. Olmed barn och ungdom tillverkar ortoser till barn och ungdomar i samarbete med bl.a. OI-teamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm. Olmed barn och ungdom är en stor verkstad där det jobbar ca 19 ortopedingenjörer och 25 ortopedtekniker.

En ortos är ett yttre hjälpmedel för en kroppsdel och används för att hindra eller öka rörelseomfånget i en eller flera leder. De vanligaste ortoserna till patienter med OI är inlägg och underbensortos, andra hjälpmedel kan vara helbensortos, korsett eller ståskal.

Ortosens uppgift är att

- ☐ ge stöd/korrigera instabila leder
- ☐ hindra, begränsa vissa rörelser, t ex en bakåtrörelse i knäleden
- ☐ kompensera svaghet
- ☐ förebygga/korrigera felställning

-Huruvida ett barn behöver en ortos eller skor och inlägg avgörs från barnets behov. Det är viktigt att inte vänta för länge med att korrigera t

ex en tidig felställning i en fot då det kan ge bestående felställningar eller påverka knän och höfter negativt, sa Hanna Misch.

För att välja rätt ortos krävs att man gör en bedömning av barnets behov. Detta sker med hjälp av remiss från läkaren samt i samråd med föräldrar och ofta en sjukgymnast. Genom gånganalys, led- och muskelstatus samt att man tar hänsyn till barnets ålder och vilket praktiskt användande som ortosen är tänkt för väljs rätt ortos.

-Det är viktigt att sätta upp både långsiktiga och kortsiktiga mål.

En ortos kan tillverkas i hårda eller mjuka material, beroende på avsedd funktion.

-Hårda material är t ex termoplast, kompositmaterial och leder i metall. Exempel på mjuka material är läder, skinn och polstringar av olika slag. I båda fallen eftersträvar vi lätta och smidiga ortoser som stimulerar aktivitet.

Man skiljer mellan funktionella ortoser, t ex gångortoser (ex. inlägg, underbensortoser) som är vanliga vid OI och behandlingsortoser tex töningsortoser. Töningsortoser är inte lika vanliga hos patienter med OI.

Skor

Valet av skor hos barn med OI är viktigt. Det är viktigt att det är en sko som både är stabil så den klarar av att hålla barnets felställning samtidigt som skon ska vara lätt för att inte hindra barnet i dess aktivitet. Barn med OI kan behöva skor med högre skaft och därmed ger mer stöd åt instabila leder.

- Ibland kan det vara svårt att få tag på en sko med dessa kriterier från en ortopedteknisk firma då de ortopedtekniska skorna ofta är tunga och klumpiga, vilket är negativt med tanke på att fysisk aktivitet är viktig för barn med OI. Därför rekommenderas det ofta att barnet köper sina skor själv från butik. Det man bör tänka på när man köper skor som ska rymma inlägg är att:

- De är reglerbara med plös och eventuellt urtagbar innersula
- Vridstyva samt att de har stabil bakkappa
- Att de böjer sig där tårna böjer sig och inte mitt under foten.
- Att yttersulan är bredare än normalt.

Vanliga skor från butik kan ändras för att passa t.ex. ortoser.

-Det kan t ex innebära att man ökar volymen, sätter på förhöjningar, förlänger korbörband eller breddar sulan.

Skoinlägg

Ett barn kan börja med inlägg när de börjar ta belastning på fötterna.

Ståskal

Ståskal kan ett barn få om det inte kan stå själv. Ståskalet hjälper barnet att komma upp och stå balanserat under en längre stund. Att kunna stå är viktigt för barnets utveckling, kroppens funktion, lek och kommunikation.

Korsett

Korsett kan en del barn behöva för att behandla skolios (sned rygg) eller ge funktionellt stöd för ryggen.

Frågor**Kan snedbelastning förhindras?**

Ja, det är möjligt med inlägg och bra skor eller en smidigare ortos.

Får man sämre muskulatur om man tränar och har för mycket stöd, t ex ortoser?

-Nej, muskulaturen försämras inte på grund av de olika stöd barnet använder.

Förändringar i käkar och tänder hos barn med OI

Med dr, övertandläkare Barbro Malmgren, Eastmaninstitutet och Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge, Stockholm, som ingår i OI-teamet, informerade 2005 (uppdaterad 2010) om förändringar i käkar och tänder hos barn med OI.

-Hos individer med OI förekommer ofta tandutvecklingsstörningar. Den vanligaste är dentinogenesis imperfecta (DI). DI förekommer också hos individer som ej har OI. Därför indelar man DI i olika typer.

□ DI typ I som är DI+OI

□ DI typ II som bara är DI

OI indelas, som nämnts tidigare, i olika typer. OI typ I och IV har vidare indelats i underavdelningarna A och B, där B innebär att DI förekommer. DI är dock vanligast i samband med OI typ III.

-I en av mina studier, som publicerades 2002, förekom DI hos 67% av barnen med OI typ III. Trots att DI alltså inte alltid förekommer vid OI typ III har man inte indelat denna typ i A och B, vilket kan tyckas inkonsekvent, sa Barbro Malmgren.

Hur ser då DI ut? *Tändernas färg* är annorlunda än normalt. Vid frambrottet kan tänderna ha normal färg och normal form men får kort därefter ett mycket speciellt utseende. Färgen börjar skifta från ljus blå till mörkt brun med transparent lyster.

-Färgen varierar dock från individ till individ men också mellan tänderna hos samma individ. Eftersom dentinet, tandbenet, liksom skelettet är uppbyggt av kollagen, blir *dentinet mjukare än normalt*. Emaljen kan "gungas" loss och det mjuka dentinet nöts då ned snabbt. I mjölk-tandsbettet, som drabbas värst, kan tänderna slitas ned ända till tandköttskanten om ingen behandling sätts in. En förkalkning av pulparummet kan ses på röntgenbilden. Dessutom är tändernas kronor "bulliga". Detta kan bli ett problem i samband med tandväxlingen då de permanenta premolarerna (kindtänderna) och andra permanenta molaren (12-årstanden) "hakar" upp sig under den första permanenta molaren (6-årstanden).

Hur ofta DI förekommer hos individer med OI varierar mellan olika studier. Enligt en studie har 9 % med OI typ I DI, i en annan studie 40 %.

-I vår studie hade 42 % av barnen med OI DI. Vanligast var det vid OI typ III (67 %). Vid OI typ I förekom det i 28 % och vid typ IV i 50 %. Eva Åström och jag har indelat våra barn i olika former av OI. Vid mild form har personerna full rörlighet, i måttlig form går personen korta sträckor och i svår form använder alla rullstol permanent. Vi fann att DI förekom oftare vid svår form av OI, sa Barbro Malmgren.

I en annan studie, som publicerades 2003, studerades tänder från individer med OI i mikroskop. Över 85 tänder har analyserats, de flesta tappade mjölkttänder, men också tänder, som tagits bort p g a platsbrist.

-Ju allvarligare form av OI barnen hade desto mera stört var dentinet. Även tänder utan färgförändringar eller röntgenologiska tecken på DI kunde ha stört dentin som endast kunde ses i mikroskop. Det är viktigt att konstatera de här förändringarna. Om tänderna faller sönder på ett oförklarligt sätt i vuxen ålder, kan det bero på att dentinet är defekt. Ett intyg från oss kan leda till att man får reducerat pris för den tandvård, som beror på defekten.

-Vi har inte kunnat relatera färgen på dentinet till typ eller form av OI. Flera av barnen med OI typ I och IV som hade missfärgade mjölkttänder hade fina permanenta tänder.

DI är inte den enda tandutvecklingsstörningen vid OI. Det finns andra störningar också, såsom avsaknad av permanenta efterföljare till mjölkttänder. 22 % av individer med OI saknar en eller flera permanenta tänder. Normalt förekommer detta i 6-7 %.

Andra avvikelser vid OI kan vara att tänderna har långt utsträckta pulparum, vilket syns på röntgen. Överkäken är också oftast liten vid OI. -Alla tänder får då inte plats och man måste ta bort tänder. Eftersom överkäken är mindre i förhållande till underkäken får man underbett. Vi fann i den första studien, att alla med OI typ III hade tandställningsfel. Även vid OI typ I och IV förekommer bettfel, som beror på den mindre överkäken. (61 % vid typ I och 67 % vid typ IV). Det är möjligt att kirurgiskt flytta fram en liten och tillbakadragen överkäke, men detta görs bara i enstaka fall, sa Barbro Malmgren.

För att förhindra att tänderna snabbt slits ned vid DI brukar man sätta stålkronor på mjölkttänderna.

-Det är därför viktigt att undersöka barnen tidigt och ofta så att inte förstörelsen hinner gå så långt. Missfärgade permanenta tänderna kan man åtgärda, när de vuxit ut helt. Numera finns t ex fasader som man kan sätta på framtänderna.

Eftersom Arediabehandlingen påverkar osteoklasterna, som bryter ned benvävnaden och även mjölkttänderna är det viktigt att undersöka om barnens tänder bryter fram normalt.

-En sådan studie pågår och vissa tecken tyder på att tandframbrrottet kan vara något försenat. Detta är dock inte någon allvarlig biverkning. Inte heller har någon biverkning i form av osteonekros diagnostiserats hos någon patient med OI, varken hos oss eller världen över, sa Barbro Malmgren.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Marianne Bergius, Mun-H-Center, Göteborg, och övertandläkare Sofie Hübél, barntandvården, Eastmaninstitutet i Stockholm, informerade 2005 om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (rör mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser, samt nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel (träning och stimulering av oral motorik, äta och dricka, munhygien/munvård, tandbehandling).

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att

göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år. -Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också under familjeveckan en översiktlig undersökning av barnens munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling vid exempelvis OI.

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

Tänkbara problem som kan förekomma vid OI vad gäller käkar och tänder se vidare Barbro Malmgrens redogörelse.

-Vad vi har funnit i denna familjeveckas lilla grupp av barn är *viss* förekomst av

- Dentinogenesis Imperfekta
- underbett
- tandslitage
- avsaknad av permanent tand
- annorlunda tandform

Hörselnedsättning hos unga vuxna och äldre med OI

MD Kaija Kuurila-Svahn, Wasa, Finland, informerade 2005 om hörselnedsättning hos unga vuxna och äldre med OI utifrån en stor finsk studie från 1995-2002 ”Hearing loss, balance problems and molecular defects in Osteogenesis imperfecta”, (Kuurila-Svahn et al. 2003).

Kaija Kuurila-Svahn inledde med att informera översiktligt om hörsel och hörselnedsättningar.

-Hörseln fungerar på så sätt att ljudvågor som via hörselgången når trumhinnan omvandlas till mekanisk rörelse i mellanörats benbrygga (hammaren, städet och stigbygeln). Stigbygelplattans rörelser vidarebefordrar trumhinnans rörelseutslag till det vätskeinhållande innerörat.

I snäckan, ett spiralvridet benrör i innerörat, finns tre vätskeskikt med membran som svänger olika långt och med olika styrka in i snäckan beroende på vilken frekvens och styrka det inkommande ljudet har. I snäckan finns fyra rader hårceller (flimmerhår), en inre hårcellsrad och tre yttre. Flimmerhåren är inbäddade i en gelématta.

-När membranet i snäckan svänger överförs svängningen till denna matta med flimmerhår. Flimmerhåren böjs och omvandlar mekaniska impulser till elektriska nervimpulser, som vidarebefordras till hjärnan, sa Kaija Kuurila-Svahn.

Hörselnedsättningar kan vara av tre slag:

- Sensorineural (innerörebetingad), orsakad av skada i innerörat eller i hörselnerven
 - Konduktiv (mellanörebetingad), orsakad av skada i mellanörat
 - Kombinerad, både konduktiv och sensorineural hörselnedsättning
- Vid OI är hörselnedsättningen ofta konduktiv från början, och senare blir den kombinerad och ibland sensorineural.

En normalhörande människa kan höra skillnad på ljudstyrkor från 0 dB till 160 dB. 0 dB innebär inte total ljudlöshet, utan det är ett tröskelvärde för det svagaste ljudet en normalhörande vuxen kan uppfatta på de olika tonfrekvenserna från 125 till 8000 Hz. Gränsen för normal hörsel ligger på 10-20 dB. Ytterörat och mellanörat förstärker ljudet cirka 60 dB. En person som helt saknar ytterörat, mellanörat och hörselgången har således en tröskel på ca. 60 dB och hör inga ljud under den nivån.

-Om hörselnedsättningen är större än 30-40 dB betecknar vi den som socialt störande. Är den större än 60 dB är det fråga om social dövhet, och större än 90-100 dB total dövhet, sa Kaija Kuurila-Svahn.

Sedan tidigare vet man, att hörselnedsättning drabbar cirka hälften av patienterna med OI. Orsaken till varför en del drabbas och andra inte är okänd. Hörselnedsättningen har tänkts mest drabba patienterna med typ I OI. Den börjar i ungt vuxenliv och är progressiv med årlig hör-

selförsämring på ca 1.7 dB. Ofta utvecklas den från mellanörebetingad till kombinerad och innerörebetingad med tilltagande ålder.

-Hörselnedsättningen kan behandlas med hörapparat, mellanörekirurgi, eller i värsta fall med cochleaimplantat, ett medicintekniskt hjälpmedel som gör det möjligt för döva att uppfatta ljud.

Det finns inga tidigare studier på balansstörningar vid OI. Sedan tidigare har balansstörningar mest rapporterats som ett av symptomen vid basilär impression, BI (skallbenets mjukhet kan medföra inbuktning av övre halsryggraden i foramen magnum, den vida öppningen i nackbenets nedre del).

-Symptomen vid BI kan bestå av bl.a. huvudvärk, hjärnnervssymptom, balansproblem och hörselnedsättning. Vanligast är dock att BI inte ger några symptom. Enligt tidigare undersökningar är BI vanligare vid mild och medelsvår OI, och eventuella symptom oftast debuterar vid 20-40 åå.

I den stora finska populationsstudien (Hearing loss, osv) ingick 299 patienter med OI. Prevalensen av OI i Finland var 5,74/100 000. De viktigaste slutsatserna av de olika delstudierna var att:

- ☐ hörselnedsättning är vanlig hos alla OI-patienter, oberoende av OI-typ
- ☐ hörselnedsättningen kan börja redan i barndomen
- ☐ missbedömning av den subjektiva hörselförmågan styrker vikten av regelbundna audiometrikontroller
- ☐ audiometri rekommenderas hos ett barn med OI om hörselnedsättning misstänks, och hos alla patienter med OI vid 10 åå och med upprepade mätningar vart tredje år under vuxenlivet
- ☐ balanssvårigheter är vanliga vid OI
- ☐ inneröreskada är den mest troliga orsaken till balansrubbingarna, och hos en del kan balansrubbingarna bero på BI. En del OI-patienter utan hörselnedsättning eller BI har dock också balansstörningar
- ☐ en förutsättning för lyckad mellanörekirurgi vid OI är att kirurgen utförs av i en liknande mellanöresjukdom, otoskleros, erfarna öronkirurger som är förberedda på de speciella problemen vid OI
- ☐ lokaliseringen eller typen av den mutation, som orsakar OI i individuella fall förklarar inte förekomsten eller typen av hörselnedsättning
- ☐ den grundläggande orsaken till hörselnedsättning vid OI är komplex och beror troligen på flera olika faktorer samt okända genetiska effekter

Syskonrollen

Syskonens roll (informationen är sammanfattad och skriven av Susanne Lj Westergren, Ågrenska)

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 varefter 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 ef-

fekter 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 önskningar. 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:** Erbjudna 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 vart 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 arbetssätt, 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 frågetecken kring skuld och ansvar.

Fredag/frågetecken 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 mej i håret jämt, 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, prövar 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 ris-

ker 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 så som 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 tålamod 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, t ex 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, t ex 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.

RBU-information

Carina Svensson, Västerås, informerade 2005 om RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar och arbetsgruppen för OI inom RBU.

RBU är en intresseorganisation med ett riksförbund och 29 länsföreningar. Medlemmarna är dels rörelsehindrade barn och ungdomar, dels föräldrar och andra som hävdar de rörelsehindrades och deras familjers intressen i samhället.

Förbundet har idag åtta diagnosgrupper: CP, kortvuxenhet, DAMP/ADHD, muskelsjukdomar, Prader-Willis syndrom, ryggmärgsbråck, OI-gruppen samt flerhandikapp. För varje diagnosgrupp finns en arbetsgrupp centralt och kontaktombud i föreningarna.

OI- gruppen, som har ungefär 80 medlemsfamiljer, anordnar egna läger, möten och konferenser för gruppens medlemmar.

Mer information om RBU och OI-gruppen finns på Internet: www.rbu.se

Information från Ågrenskas barnteam

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

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

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

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Information från försäkringskassan

Gunnel Hagberg från Försäkringskassan, Göteborg, informerade 2005 om de ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (98 500 kr/år, 2005), tre fjärdedels (73 875), halvt (49 250) och en fjärdedels (24 625). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med

juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

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

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

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

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

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

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

Samhällets övriga stöd

Jenny Ranfors, jurist, Ågrenska, informerade om samhällets övriga stöd.

-När man informerar om samhällets stöd är det bl a viktigt att göra skillnad på *funktionsnedsättning*, som innebär att en person har nedsatt fysisk, psykisk eller intellektuell förmåga och *funktionshinder*, som en person med funktionsnedsättning kan stöta på om det finns brister i miljön och/eller bemötandet. Ett eventuellt funktionshinder kan minska med hjälpmedel, anpassningar och stöd, sa Jenny Ranfors.

I Sverige gäller sedan januari 2009 FN:s konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

-Det innebär bl a dessa personer har rätt att få sina mänskliga rättigheter tillgodosedda och att de inte diskrimineras. I FN:s standardregler från 1993 finns konkreta förslag på ett mer tillgängligt samhälle, delaktighet och jämlikhet. Det är statens skyldighet att införa handlingsprogram som gör den fysiska miljön tillgänglig i bostäder, byggnader och kollektiva transportmedel.

Förskolan, skolan

Det är kommunens ansvar att utforma och genomföra det stöd det enskilda barnet behöver i förskolan och skolan.

-Det är rektorns skyldighet att utreda om ett barn behöver särskilt stöd och det är inte möjligt att skylla på bristande resurser som hinder för genomförandet.

Exempel på stöd i förskolan/skolan är handledning/fortbildning av personalen, resurspersoner, minskning/anpassning av barngrupper, anpassning av lokaler, speciella läromedel och viss grundutrustning (bord, stolar)

-Om ni inte är nöjda med skolans insatser och stöd ska ni i första hand vända er till förskolechefen/rektorn/föreståndaren och begära elevvårdskonferens.

På elevvårdskonferensen ska skolans beslutsfattare vara med. Om detta inte är möjligt bör man föreslå att flytta på mötet.

-Det är viktigt att man upprättar en dagordning för mötet och att det skrivs protokoll där varje beslut om åtgärd kopplas till bestämd utförare och där det framgår tid för återkoppling/uppföljning. Mötet bör mynna ut i ett åtgärdsprogram, sa Jenny Ranfors.

Om skolan inte ordnar en elevvårdskonferens eller försöker skjuta upp en sådan, kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller skolnämnden i kommunen, om man inte är nöjd med skolans insatser.

-I sista hand kan man vända sig till skolverket (www.skolverket.se) och klaga.

Åtgärdsprogram

I ett åtgärdsprogram, som utformas tillsammans med eleven och föräldrarna, bör det ingå en skriftlig planering av elevens skolgång, beskrivning av aktuella problem, planerade åtgärder och vem som är ansvarig för deras genomförande.

-Det bör också finnas beskrivet delmål och mål och tidpunkt när de bör vara uppnådda och tid för utvärdering.

Hjälpmedel

Det är huvudsakligen landstingets ansvar att tillhandahålla sådana hjälpmedel där det krävs hälso- eller sjukvårdskompetens att prova ut och förskriva. Det är således inte produkter som är vanligt förekommande i ett hem.

Det är möjligt att få hjälpmedel från olika håll bl a:

- ☐ habiliteringen
- ☐ hjälpmedelscentralen
- ☐ syncentralen
- ☐ hörcentralen
- ☐ datatek/datakommunikationscenter
- ☐ www.varsam.se

-Hjälpmedelsinstitutet (www.hi.se) har givit ut en uppslagsbok där man kan få reda på vart man vänder sig med frågor om olika hjälpmedel och olika typer av stöd från samhället. Den heter "Vägar till hjälpmedel och samhällsstöd för personer med funktionshinder".

Parkeringstillstånd

Det är kommunernas ansvar att bevilja parkeringstillstånd till personer med funktionsnedsättningar. Tillståndet, som är giltigt högst tre år i taget, kräver att användaren har utpräglade gångsvårigheter.

-Det hjälper således inte om man exempelvis enbart har svårigheter att bära kassar och liknande. Ett korrekt skrivet läkarintyg, där läkartermerna och vanliga begripliga svenska ingår, är ett krav. Läkaren ska också beskriva vilka insatser/vilken hjälp den sökande behöver och vad som händer om den sökta insatsen inte beviljas, sa Jenny Ranfors.

Bostadsanpassning

Bostadsanpassning är kommunens ansvar. Riskanalys och behovsbedömning görs av en arbetsterapeut. Exempel på bostadsanpassning är tröskellösa boendeytor, höj- och sänkbara bänkar och annan köksutrustning, dörröppnare, extrabelysning, mm.

För den som vill läsa mer om bostadsanpassning rekommenderas www.bostadscenter.se.

Brukarstöd

Brukarstöd är organisationer eller myndigheter man kan vända sig till för att få råd och stöd när man tycker att habiliteringen inte räcker till. Exempel på brukarstöd är:

- ☐ patientnämnd
- ☐ handikappkonsulent
- ☐ handikapporganisationer (HSO, DHR, SFR, SDR)
- ☐ brukarstödcentrum
- ☐ diskrimineringsombudsmannen

Barnförsäkringar

Försäkringsbolag kan vägra föräldrar att teckna försäkring för sitt barn som en funktionsnedsättning.

-Ibland kan försäkring med inskränkande klausul eller förhöjd premie tecknas. Riskbedömningen ska då kunna motiveras och vara individuell.

Skol- och barnomsorgsförsäkring

Skol- och barnomsorgsförsäkring, som enbart gäller den kommunala barnomsorgen och skolan, omfattar inte skador p g a sjukdom och gäller oftast inte fritiden. Försäkringen ska ses som en komplettering till den individuella barnförsäkringen.

Gruppförsäkring

Gruppförsäkring via fack, arbete eller organisation kan vara bra att ha. I de flesta fall kan en sådan försäkring tecknas utan hälsoprövning.

-Försäkringen täcker inte sjukdom/skada som uppkommit före det att försäkringen tecknats, sa Jenny Ranfors.

Tips på bra hemsidor

www.agrenska.se - Ågrenska

www.1177.se - Sjukvårdsupplysningen

www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

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.brukarstod.nu - Västerbotten
www.lassekoop.se - Västra Götalandsregionen
www.notisum.se – Lagar på nätet

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar
 e-post:socialstyrelsen@socialstyrelsen.se
 internetadress: www.socialstyrelsen.se/publikationer
 Tel: 075-247 30 00

Center för små handikappgrupper, Danmark
 internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder
 internetadress: www.frambu.no

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en
 databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter
 internetadress: www.nlm.nih.gov/

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Sjuksköterska Annelie Gustafsson
 Astrid Lindgrens barnsjukhus
 171 76 Stockholm
 Tel: 08- 51 77 00 00

Överläkare Eva Åström
 Astrid Lindgrens barnsjukhus
 171 76 Stockholm
 Tel: 08- 51 77 00 00

Övertandläkare Barbro Malmgren
 Huddinge sjukhus B62
 141 86 Stockholm
 Tel: 08- 58 58 00 00

Överläkare Lars Rehnberg
 Astrid Lindgrens barnsjukhus
 171 76 Stockholm
 Tel: 08- 51 77 00 00

Arbetsterapeut Maude Hagberg
Astrid Lindgrens barnsjukhus
171 76 Stockholm
Tel: 08- 51 77 00 00

Sjukgymnast Britt-Marie Bergström
Astrid Lindgrens barnsjukhus
171 76 Stockholm
Tel: 08- 51 77 00 00

Övertandläkare Marianne Bergius
Logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 021- 750 92 00

Övertandläkare Sofie Hübel
Eastmaninstitutet
113 24 Stockholm
Tel: 08- 729 89 00

MD Kaija Kuurila-Svahn
Stadsgatan 14
651 00 Wasa
Finland

Ortopedingenjör Hanna Misch
Jungfrudansen 21-23
171 51 Solna
Tel: 08- 619 28 00

Föreningsrepresentant Carina Svensson
Husknutsvägen 6
724 82 Västerås
Tel: 021- 35 36 36

Specialpedagog Astrid Emker,
jurist Jenny Ranfors
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
405 12 Göteborg
Tel: 031- 700 50 00

Sjukgymnast Eva Sandstedt
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
413 45 Göteborg
Tel 031- 343 40 00