



Polyneuropatier, ärftliga

Nyhetsbrev 266

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Ärftliga polyneuropatier. En familjevistelse med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2006.

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

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

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: Överläkare **Barbro Westerberg**, Göteborg, överläkare **Eva Holmberg**, Göteborg, överläkare **Bertil Romanus**, Göteborg, arbetsterapeut **Johanna Weichbrodt**, Göteborg, sjukgymnast **Cilla Stenson**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn Dellve**, Göteborg, övertandläkare **Gunilla Klingberg**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögreen**, Göteborg, tandsköterska **Pia Dornérus**, Göteborg, handläggare **Britt Åkerström**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg

Innehållsförteckning

Medicinsk information	3
Klassifikation	4
David har CMT	6
Genetik	6
David får problem att gå	9
Diskussion kring sjukgymnastik	9
David kan ha CMT	11
Ortopedi	11
David får diagnosen CMT	13
Diskussion kring arbetsterapi	14
David idag	16
Funktioner i och kring munnen	17
Familjesituationen, syskonrollen	18
Information från Ågrenskas barnteam	22
Samhällets stöd	23
Information från försäkringskassan	26
Här kan man få mer information	27
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	28

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

Perifera polyneuropatier är en rad sjukdomar med de gemensamma symptomen svaghet i två eller flera perifera nerver, vilket leder till varierande grader av muskelsvaghet. Vanligast av de kroniska polyneuropatierna är Charcot-Marie-Tooth's sjukdom, i fortsättningen förkortat CMT. Sjukdomen kallas också HMSN (Hereditary Motor and Sensory Neuropathy, d v s en ärftlig sjukdom i nervtrådarna som påverkar muskelfunktion och känsel).

Man räknar idag med att det finns ungefär 3000 barn och vuxna med sjukdomen. 21/ 100 000 födda barn har sjukdomen. Varje år föds det således ett tjugotal barn med sjukdomen i Sverige.

Medicinsk information

Habiliteringsöverläkare Barbro Westerberg, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, inledde den medicinska informationen med en kort sjukdomshistorik.

-CMT är känd sedan 1886 då den första gången beskrevs av de två franska neurologerna Jean Martin Charcot och Pierre Marie. Samtidigt, och utan kontakt med varandra, beskrev också den engelske läkaren Howard Tooth sjukdomen. Därefter beskrevs ytterligare former 1893 och 1926. I slutet av 1950-talet lyckades man göra den första neurofysiologiska mätningen av nervledningshastigheten.

1973-80 insamlades via dåvarande Barnkliniken i Göteborg data från undersökningar av 103 barn med perifera polyneuropatier.

-Barnen, som kom till oss p g a sen gångdebut, smärta i benen och tågång, undersöktes kliniskt, vi gjorde neurofysiologiska mätningar och tog en biopsi på surnalnerven på barnen och föräldrarna.

När sjukdomen blivit känd beskrevs alla ärftliga sjukdomar med de typiska symptomen tunn och svag muskulatur i fötter, underben och ibland också i händerna, lätta eller måttliga gång- och balanssvårigheter och nedsatt känsel i fötterna, som en enda sjukdom, Charcot-Marie-Tooth, CMT, som är den beteckning genetiker använder och HMSN, hereditär motorisk/sensorisk neuropati som neurologer använder.

-De två beteckningarna används parallellt idag och betyder samma sak, sa Barbro Westerberg.

Den totala förekomsten av neuropatier är inte helt känd, men troligtvis har fler än 20/100 000 någon form av sjukdomen.

Klassifikation

Barbro Westerberg och överläkare Eva Holmberg, klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade båda om klassifikation.

Under senare år har en rad undergrupper definierats. Neuropatier kan delas in i, å ena sidan **demyeliniserande neuropatier**, å andra sidan **neuronala-axonala neuropatier**. I den förra gruppen ingår:

CMT 1 A-F (autosomal dominant ärftlighet)

Till gruppen neuronala-axonala neuropatier hör

CMT 2 A-L (autosomal dominant ärftlighet)

CMT X (X-bunden dominant ärftlighet), axonal med sekundära myelinförändringar

CMT 4 A-F (autosomal recessiv ärftlighet), demyeliniserande eller axonal

-Många olika gener kan förorsaka de olika varianterna av CMT. Idag känner man till fem gener vid CMT 1, nio gener vid CMT 2, en gen vid CMT X samt sju gener vid CMT 4. Säkerligen finns det ytterligare gener som vi ännu inte känner till. Vid demyeliniserande neuropatier ligger felet i myelinskidan (nervtrådarnas märke) och vid neuronala-axonala neuropatier finns det skador i axonet, i själva nervcellen.

Barbro Westerberg berättade om den historiska utvecklingen av neuropatiforskningen, där man gått från undersökning av patologiska nervbitar till genetiska undersökningsmöjligheter.

Symptomen vid neuropatier är

- ☒ **svaghet i benen och ofta i armarna**
- ☒ **ont i benen, vadkramper**
- ☒ **sen gångdebut, svårigheter att gå**
- ☒ **höga fotvalv**
- ☒ **skolios**
- ☒ **tunna händer**

☒ **förändringar i rörelsemönstret; tågång, droppfot, svårigheter att hängå och att hoppa på ett ben**

☒ **bortfall av senreflexer**

☒ **darrighet**

- I allmänhet är symptomen perifera, d v s långt ut i armar och ben. I vissa ovanliga fall kan sjukdomen utveckla mer centrala nervfunktionssymptom med påverkan på ryggmärg och centrala nervsystemet.

-När vi utreder vilken sjukdom barnet har kan det, i de här fallen, ofta räcka med att vi undersöker föräldrarna, för att fastställa rätt diagnos. I undersökningen tar vi således reda på ärftligheten, en sjukdomshistorik d v s fot- och gångavvikelser, smärta, gångdebut mm. Vi mäter nervledningshastigheten. Är den inte nedsatt mäter vi aktionspotentialerna i musklerna (EMG). Vi tar blodprover och i särskilda fall biopsi på ankelnerven.

Typ 1-neuropatierna ger alltid sänkt nervledningshastighet och mestadels försvagad senreflex. Typ 2-neuropatierna ger EMG-neurogena förändringar och mera sällan sänkt nervledningshastighet.

-Skillnaderna mellan A och B i respektive grupp är framför allt att de med typ-B-neuropati blir sjukare.

Vid typ-1 debuterar sjukdomen vanligen före 10 års ålder (60 %).

Vid typ-2 debuterar 25 % före 10 års åldern och 35-40% efter 20 års åldern. Det finns exempel där sjukdomen debuterat efter det patienten fyllt 70 år.

I rehabiliteringen ingår sjukgymnastik, arbetsterapi och olika hjälpmedel, t ex skenor och ortoser.

-Ortopediska insatser kan ibland behövas för att t ex räta upp fötter. Har man perifer polyneuropati ska man inte utsättas för giftiga ämnen och vissa infektioner.

Barbro Westerberg berättade också om resultaten från den studie hon och professor Bengt Hagberg har gjort på 63 barn med CMT.

-Av patienterna som ingick i studien hade 70 % en måttlig form av sjukdomen, 20 % en lätt och 10 % en svår form. Smärta och domningar i fötterna var vanligt förekommande. Många snubblade och hade problem med balansen. Alla hade svårt att hitta bra skor som

passade, främst på grund av hög hålfot. Sjukgymnastik fungerade inte särskilt bra, men det gjorde däremot simning. Sex stycken av patienterna hade opererat fötterna.

David har CMT

David, 5 år, har CMT typ 1A. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Britt, pappa Ralph och bror Daniel, 7 år.

Britts graviditet med David var normal, likaså förlossningen.

-Eftersom jag har CMT var vi redan från början inställda på att David skulle kunna ha sjukdomen. Vi visste ju att risken att få ett sjukt barn var 50 % vid varje graviditet. Men om också David hade sjukdomen skulle det i så fall visa sig först senare, berättar Ralph.

David mådde bra och åt bra från första dagen.

-Men redan på BB begärde vi att få en remiss för att göra en nervledningshastighetstest så snart som möjligt. Det beviljades, berättar Britt.

Familjen åkte hem och David utvecklades normalt. Han visade inga tecken på muskelsvaghet eller några andra symptom. När tre månader hade gått testades nervledningshastigheten, vilken visade normala värden.

-Men vi visste att faran inte var över i och med den undersökningen, men vi hoppades ju att David skulle fortsätta att vara frisk, säger Ralph.

Genetik

Eva Holmberg, överläkare i klinisk genetik på Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om genetik i allmänhet och polyneuropatier i synnerhet.

-Klinisk genetik, som är en egen specialitet sedan 1992, innebär laboriemässig verksamhet där bl a kromosomanalys och DNA-analys, diagnostik av ärftliga sjukdomar, information och genetisk vägledning ingår.

I **DNA-molekylen**, som finns i varje cellkärna, finns all information kroppens olika funktioner behöver för uppbyggnad eller ämnesom-sättning. DNA-molekylen, som är en 2 meter lång dubbelspiral, delas upp i kromosomer, 22 par kroppskromosomer plus ett par könskromosomer, XX för kvinnor och XY för män.

-I kromosomerna finns våra arvsanlag, generna, som man idag uppskattar är 20-30 000 till antalet. Generna ligger som på ett pärlband på givna platser på kromosomerna. I dessa anlag kan det uppstå mutationer, tillfälligt uppkomna förändringar, ungefär en mutation/miljonen celledelningar. Mutationer kan innebära en möjlighet för människan att ändra sig efter nya behov, men kan, om den förändrar en viktig gen, också ge upphov till sjukdom, sa Eva Holmberg.

När en cell ska dela sig öppnas dubbelspiralen upp till två enkelspiraler, en till vardera cellen, och därefter byggs vardera enkelspiral upp till en ny dubbelspiral igen.

-I denna kopieringsprocess kan det uppstå fel, antingen som bortfall, tillkomst eller utbyte av byggstenar i genen. Proteinet som denna gen producerar blir då annorlunda och får en sämre funktion. Resultatet kan då bli en ärftlig sjukdom. Ibland orsakas felet av att barnet ärver förändringen från sina föräldrar eller så uppstår förändringen i samband med befruktningen, s k nymutation.

Det finns tre typer av ärftlighet. Ärftligheten kan vara **dominant, icke könsbunden**, d v s felet sitter inte i könskromosomerna utan i någon av de andra kromosomerna. Mamman eller pappan har då sjukdomen, men den kan ha uttryckts väldigt mildt. Det räcker i sådana fall att barnet ärver den kromosomen som bär sjukdomsanlaget från den ena föräldern för att själv bli sjuk och den risken är 50 % vid varje graviditet.

Ärftligheten kan vara **recessiv, icke könsbunden**. Då måste båda föräldrarna ha det sjuka anlaget för att deras barn ska kunna bli sjuk. De är då själva friska, men anlagsbärare. Risken för att barnet ska få anlaget i dubbel uppsättning, och bli sjukt, är 25 % vid varje graviditet.

Ärftligheten kan också vara **könsbunden**. Genen sitter då på X-kromosomen.

Sjukdomar kan också uppstå genom så kallade **nymutationer**, en nyligen uppkommen förändring i någon av äggcellens eller spermies kromosomer.

-Hos barnet finns då skadan i samtliga celler. Som vuxen riskerar han eller hon att föra sjukdomen vidare.

-Numera vet vi att det finns en stor mängd gener som orsakar CMT, eller varianter på CMT (exempelvis HNPP). Mutationer i vissa av dessa gener kan orsaka olika typer av ärftlighet, således både dominant och recessiv ärftlighet

-Någon av generna kan ge upphov till antingen demyeliniserande eller axonal neuropati. Således är det för en del av generna inte helt klart samband mellan mutation, typ av neuropati eller ärftlighet. Både släkthistoria, kliniska fynd, och kunskap om generna är viktiga för att veta vilka gener det kan vara aktuellt att testa, i de fall detta görs. Möjligheterna till mutationsanalys är dock, än så länge, begränsade till ett fåtal gener, sa Eva Holmberg.

Följande är några exempel på vanligt förekommande former av neuropatier:

CMT 1 (demyeliniserande neuropati), 50 % av CMT. CMT 1 delas i sin tur in i sex former CMT 1A-F:

☒ **CMT 1A**, (70-80 % av CMT 1), vilken är den vanligaste formen av polyneuropati. Den skadade genen sitter på kromosom 17 på kromosomens korta arm.

☒ **CMT 1B**, (5-10 % av CMT 1) här sitter skadan på kromosom 1, på kromosomens långa arm.

CMT 2 (axonal neuropati) 20-40 % av CMT. CMT 2 delas idag in i 12 undergrupper, CMT 2A-L.

☒ **CMT 2A**, skadan sitter på kromosom 1, den korta armen

☒ **CMT 2B**, skadan sitter på kromosom 3, den långa armen

-Att det finns så många former beror på att uppbyggnaden av nerverna och myelinet kring nerverna är en så komplicerad process och många gener behövs för detta. Inom samma familj har man samma mutation men den kan uttryckas lite olika mellan familjemedlemmarna. Detta kan bero på att generna ofta samverkar med andra gener, sa Eva Holmberg.

David får problem att gå

David hade en normal motorisk utveckling. Han lärde sig sitta, krypa och stå i normal tid.

-När han var drygt 16 månader gammal började han gå och då såg vi direkt att allt inte stod rätt till. Han var plattfotad och gick med benen brett isär. Fötterna vinklade han ut, så att han gick på fötternas insidor. Det var en långsam, försiktig och framåtlutad gång, som avvek mycket från hur barn brukar gå. Redan nu kunde vi också märka att Davids finmotoriska utveckling var något avvikande. Han verkade svag och instabil i händerna, säger Britt.

Diskussion kring sjukgymnastik

Sjukgymnast Cilla Stenson, Barn- och ungdomshabiliteringen, Möln-dal, informerade om sjukgymnastik vid polyneuropatier.

-Jag tänkte inleda med att berätta något om vad en sjukgymnast gör och sedan gå in mer på era barns möjligheter och svårigheter.

Exempel på sjukgymnastiska insatser är:

- ☒ **kontrakturprofylax**, d v s förebyggande aktiviteter/träning för att förhindra bestående krökningar eller minskad rörlighet i leder
- ☒ **styrketräning**, ej särskilt mycket här
- ☒ **konditionsträning**, ej särskilt mycket här
- ☒ **balansträning**
- ☒ **gångträning**
- ☒ **förslag på fritidssysselsättningar**

-Jag arbetar mycket med att få kroppar raka eller förhindra att personen fastnar i felställningar. När jag talar om träning handlar det om att hitta en rimlig nivå så att de muskler som finns inte förslits eller skadas.

Det finns, enligt Cilla Stenson, stora fördelar med att stå och gå så länge och så mycket som möjligt, eftersom det innebär

- ☒ ökad bentäthet
- ☒ minskad risk för trycksår
- ☒ förbättrad blodcirkulation
- ☒ bättre blås-, tarm- och magfunktion
- ☒ att en kontraktur- och skoliosutveckling förhindras eller stoppas upp

-De ungdomar som upphört att gå tycker också ofta att det fanns stora fördelar med att stå och gå, eftersom de då kom upp i samma höjd som sina kamrater.

Cilla Stenson visade olika hjälpmedel, **nattskenor**, **ortoser** och annat som kan vara användbara för att förhindra uppkomsten av kontrakturer.

-Det är viktigt att försöka få snedvridna fötter raka och att barnen kan sätta ned hela foten i marken, men också att knäna är raka. Knän och fötter är mer känsliga för kontrakturer och därför bör man lägga extra kraft på att förhindra en kontrakturutveckling på dessa ställen. Om man försiktigt töjer ut en led maximalt minst en gång per dag är mycket vunnet. Nattskenor bör vara på hela natten och ortoser minst 4-6 timmar varje dag för att få bästa effekt.

Korsett kan vara ett sätt att förhindra en skoliosutveckling, om barnet kan acceptera den olägenhet det innebär att ha korsett. Hälsenan kan förlängas kirurgiskt för barn med tågång och hälbenet vridas rätt (se särskilt kapitel).

-Även efter en **operation** är det viktigt att barnen har nattskenor och ortoser för att förhindra nya kontrakturer.

Simning och bad är utmärkta aktiviteter för att behålla rörlighet och styrka utan att det sliter på kroppen.

-Varje barn tycker jag ska få simma på sitt eget sätt. Men det krävs att barnet vänjer sig vid att vara under vattnet så att det känner trygghet att bada och simma. Det finns mycket positivt att säga om gruppaktiviteter, att vara tillsammans med andra barn i vattnet, sa Cilla Stenson.

Cilla Stenson hjälper gärna till med att lägga upp ett bra och anpassat **”träningsprogram”** för hemmabruk, exempelvis om barnet inte kan vara med i skolgymnastiken. Lämplig längd på ett sådant program kan vara 15-20 minuter/dag.

Träning, töjning och stretching bör göras på ett sådant sätt att barnet inte får ont.

-Att barnet känner ett visst obehag, när man exempelvis töjer ut en led till ytterläget, är nog svårt att undvika och det måste man nog acceptera.

När barnen blir större är det viktigt att försöka hitta bra fritidsaktiviteter som passar varje enskilt barn.

-Men även då barnet blir större tror jag att ortoser behövs i de flesta fall, sa Cilla Stenson.

David kan ha CMT

David började på daghem när han var ett år gammal. Där trivdes han och mådde bra av att få lekfull träning tillsammans med andra barn. David var dock ostadig, snubblade mycket och slog sig ofta. På hösten -92 föll han så olyckligt att han slog upp ett sår i pannan. -Han fick blodförgiftning och var så illa därän ett tag, att vi var oroliga för att skadan skulle få neurologiska följdverkningar. Vi fick träffa en neurolog i det sammanhanget och passade då på att föra CMT på tal. Läkaren tyckte inte att man kunde säga något säkert om Davids gångproblem och uppmanade oss att avvakta, berättar Britt.

Ortopedi

Docent Bertil Romanus, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om ortopedi vid polyneuropatier.

-Cavusfot, som är den vanligaste fortdeformiteten vid polyneuropati, beror på muskulär obalans. Definitionen på cavusfot är nedåtböjning av framfoten i förhållande till bakfoten samt högt fotvalv, ofta i kombination med inåtvridning av hälen, så att man går på utsidan av foten.

Ofta får barnen med cavusfot problem med framtrampet, med överbelastning som följd eftersom hälen inte belastas

-Det blir svårigheter att köpa skor, barnen blir klumpiga i sina rörelser, får smärtsamma förhårdnader, ont och stukar sig lätt samt inskränkt rörlighet. Skoinlägg eller anpassade skor hjälper endast tillfälligt och ändrar inte på fotens form, sa Bertil Romanus.

Oftast behöver man operera foten och i det fallet finns det mycket man kan göra, man kan dela muskler och senor, flytta på senor, osv.

-Men om det är fråga om växande barn, och om man inte förstått mekanismen bakom de höga fotvalven, så är det stor risk att felställningen återkommer och man måste göra om operationen.

Om ingenting görs åt cavusfoten leder ökad tillväxt och vikt till ökad belastning och skelettet intar till sist en permanent deformerad form och barnet får mindre ytor på fotsulan att gå på.

För att bestämma vad som bör göras måste man således förstå vad som skapat en fotform som inte fanns vid födelsen.

-I det här fallet ser man att på framsidan av benet har barnet för lite muskler för att klara att lyfta foten under svingfasen när man går och på baksidan spjärnar kraftiga vadmuskler emot, sa Bertil Romanus.

För lite tillväxt baktill och för mycket framtilt leder till s k spetsfot.

-Både in- och utsidan av foten är involverad. Den långa muskeln på utsidan bakom fotknölen, som vi lyfter fotens utsida med, går under foten till insidan och håller muskeln inte ner insidan åker valvet upp. Det är ofta den långa muskeln som är försvagad vid polyneuropatier. Obalans mellan olika tåmuskler kan också bidra till det höga fotvalvet. Vanligaste orsaken är olika nervmuskelskador, exempelvis den familjära formen av CMT

Höga fotvalv förekommer även i familjer utan neurologiska problem, men då finns alltid en ärftlighet.

Om stårtån möter underlaget först, som vid cavusfot, tippar hela framfoten inåt och hälen följer med och så går man på utsidan av foten. För att ta reda på vad som bör göras kan man testa med s k blocktest.

-När barnet trampar ned möter stortån en förhöjning, en tråkloss, i underlaget. Om foten rätas upp innebär det att hälen inte är stel och att det då kan räcka med att åtgärda stortån. Det höga valvet ligger således mest på stortåsidan. Röntgenbilder kan också förtydliga var felställningen ligger.

Den ortopediska behandlingen ska ha tydliga mål.

- ☒ rigida felställningar korrigeras med skelettoperation
- ☒ muskelobalans åtgärdas, i annat fall återkommer felställningen
- ☒ under svingfasen måste någonting lyfta foten, annars snubblar man
- ☒ skapa hälisättning och eliminera spetsfoten

-Först skapar man möjligheter att sätta i hälen, därefter en rak mellanfot och sist åtgärdar man eventuella krokiga tår. Med yngre barn kan det ofta räcka med sen- och muskeloperationer samt omvinklingar av skelettet. Hos vuxna blir det oftast fråga om steloperationer, och då

blir det fråga om rätt omfattande operationer. Hos barn är det enkla operationer, med kanske en månads gipstid. Ju tidigare man får åtgärda felet ju mindre ingrepp blir det fråga om. Kan vi tidigt skapa muskelbalans så blir det senare sällan fråga om stora operationer, även om neurologin är progressiv.

Indikationen för operation är att barnet har en polyneuropati och inte går ordentligt.

-Problemen dyker ofta upp i 8-12 års åldern och då finns det ingen anledning att vänta med operation, även om barnet är smärtfritt.

Ibland kan det räcka med mindre operationer, till exempel att förskjuta hälen utåt så att tyngdpunkten vid isättningen av hälen kommer centralt över hälen, så att den inte tappar inåt. Det kan göras med fixationer, skruvar och annat.

Innan man bestämmer sig för operation måste man ta reda på vilken neurologisk åkomma det är fråga om, hur gammalt barnet är, var deformiteten är belägen, om den är stel eller rörlig, vilka muskler som är försvagade samt vilken ambitionsnivå patienten har och om personen är gångare eller ej.

-Men även om man är rullstolsburen kan man behöva ha fötter som går att stå på mellan sittperioderna. Slutligen vill jag understryka att det går att göra mycket för att barnet ska kunna stå och gå, men det är inte möjligt att skapa en normal fot, sa Bertil Romanus.

David får diagnosen CMT

Våren 1994, när David var nästan fyra år gammal, gjordes en ny nervledningshastighetskontroll.

-Kontrollen visade att nervledningshastigheten var kraftigt nedsatt. Den neurolog vi fick träffa bekräftade det vi misstänkt länge. David hade CMT typ 1. Det var med blandade känslor vi tog emot beskedet. Vi tyckte att det var en lättnad att få bekräftat det vi känt och trott länge. Men det var också en besvikelse och det gjorde ont att definitivt släppa hoppet att David skulle slippa sjukdomen, säger Britt.

-Jag reagerade med viss optimism trots allt. Jag visste ju av egen erfarenhet att man kan ha ett rikt och bra liv trots sjukdomen, säger Ralph.

David skrevs in på habiliteringen och fick specialgymnastik genom omsorgsnämnden.

-Daghemmet fick också en extra resurspersonal som hjälpte David en del bl a med simträning en gång i veckan. Trots det hade vi kanske hoppats få mer hjälp från habiliteringen, än den vi fick. Kanske berodde det på att vi inte visste vad man kunde begära, säger Ralph.

Vid den här tiden hade David inte bara problem med instabil och ostadig gång. I aktiviteterna på daghemmet klarade inte David finmotoriska aktiviteter lika bra som sina jämnåriga kamrater.

-Vi fick kontakt med en arbetsterapeut som hjälpte till att utforma ett lättare träningsprogram, som man framför allt använt på daghemmet och som fungerat bra, säger Britt.

Diskussion kring arbetsterapi

Arbetsterapeut Johanna Weichbrodt från det neuromuskulära teamet på Regionala barn- och ungdomshabiliteringen, Göteborg, informerade och ledde en diskussion om arbetsterapi vid polyneuropatier.

-Regionala barn- och ungdomshabiliteringen i Göteborg har som uppdrag att erbjuda ett vårdprogram för barn och ungdomar med neuromuskulära sjukdomar som remitteras från lokala habiliteringar i hela Västra Götalandsregionen. När barn med neuromuskulära sjukdomar kommer till oss för årliga uppföljningar gör vi undersökningar efter ett strukturerat formulär som bl. a. innefattar mätning av muskelstyrka, fin- och grovmotorisk funktion, mätning av ledrörlighet och analys av sittställning. Vi dokumenterar genom att videofilma och fotograferar barnet för att se vilka förändringar som sker från år till år. Undersökningensresultaten ligger sedan till grund för behandlingsrekommendationer.

I teamet har man sett att möjligheterna att bromsa sjukdomsutvecklingen är större ju tidigare barnet får behandling.

-När familjerna kommer till oss försöker vi kalla flera familjer med barn med samma diagnos samtidigt. Detta ger familjerna möjlighet att utbyta erfarenheter, sa Johanna Weichbrodt.

Barn med polyneuropatier är en heterogen grupp, där en del barn har förhållandevis små problem och andra stora problem.

-Vi utgår därför från generella principer hur man omhändertar barn och ungdomar med muskelsvaghet. Är barnet exempelvis inte gångare är det desto viktigare att följa eventuell skoliosutveckling. Just skolios vet vi av erfarenhet kan utvecklas väldigt snabbt, vilket kräver tidiga insatser exempelvis genom anpassningar av sittställningen.

Ett viktigt mål med arbetsterapeutiska insatser är att främja ökad självständighet.

-Hos barnet/ungdomen kräver det bl a kunskap om sig själv, sina möjligheter och begränsningar, samt att vara aktiv i beslut kring sin egen person. Barn med funktionshinder är oftast mer påpassade av naturliga skäl. Det är en svår avvägning att träda tillbaka ibland och samtidigt uppmuntra lagom mycket. Som förälder är det även viktigt att vara delaktig i hur en eventuell assistent gör sådana avvägningar, sa Johanna Weichbrodt.

Handfunktionen vid polyneuropatier karaktäriseras av:

- ☒ muskelsvaghet, vilket bl a kan innebära att händerna ser annorlunda ut
- ☒ handtremor (darrning) förekommer men upplevs oftast inte som ett problem
- ☒ inskränkt ledrörlighet och/eller överrörlighet
- ☒ begränsad räckvidd
- ☒ begränsad greppfunktion

Det finns olika sätt att **kompensera** för bristerna i handfunktionen, t ex genom

- ☒ att anpassa miljön så att barnen når leksaker, pennor, bestick osv
- ☒ att välja möbler som fungerar tillsammans med ev. rullstolar och ståstöd
- ☒ att välja kläder som underlättar för barnets funktionsnedsättning
- ☒ att ge stöd för armarna vid av- och påklädning
- ☒ att tillhandahålla tallrikar och bestick som underlättar att äta själv
- ☒ motivationsträning
- ☒ struktur i vardagen

-Väldigt mycket när det gäller arbetsterapi för de här barnen handlar om att bibehålla funktion och kompensera för muskelsvagheten. Barn ”tränar” hela tiden på ett naturligt sätt i lek och rörelser. Det gäller således att hitta sådant som barnen tycker är roligt att göra.

Många barn är specialister på att hitta trickrörelser för att kunna utföra aktiviteter även med mycket små muskelstyrkeresurser.

Uttröttbarheten är påtaglig hos många av de här barnen. Därför är det viktigt att prioritera så muskelkraften används till det nödvändigaste och be om hjälp eller kompensera med hjälpmedel för sådant som tar mycket kraft eller tar lång tid.

Strama muskler motverkas av daglig stretching, handortoser och att barnet undviker olämpliga handställningar.

En **bra sittställning** förebygger felställningar och skapar förutsättningar för aktiviteter och god lungfunktion.

-Vi lägger mycket kraft på att analysera barnens sittställning med fokus på position av huvud, axlar, rygg, armar, händer, bäcken, lår och fötter detta analyseras tillsammans med vilken rörelseförmåga och räckvidd barnet har. Efter det kan ev anpassningar av nackstöd, ryggstöd, dyna, armstöd, joysticksplacering, lårstöd och fotplatta göras i rullstolen, sa Johanna Weichbrot.

Landsting och kommuner är skyldiga att tillhandahålla lämpliga **hjälpmedel** utifrån barnens behov, men de regler som ska gälla bestäms varje kommun och landsting själva.

David idag

David har idag utvecklats mycket vad det gäller grovmotoriken.

-Han har blivit stabilare, kan springa och rör sig överhuvudtaget mycket bättre. För ett år sedan var vi kontakt med en ortoped och han kunde konstatera en viss tendens till skolios. Men det var ingenting som behövde åtgärdas nu, säger Britt.

Britt och Ralph har stora problem att hitta skor som passar David fötter.

-Idag har han inga specialskor, så vi måste försöka hitta vanliga skor som varken är för små eller för stora. Det måste vara skor som både ger stöd och inte klämmer, säger Ralph.

Finmotoriskt sett så har David greppsvårigheter i båda händerna.

-Han höll länge pennan fel, men det har han rättat till på senare tid. Han klär sig i huvudsak själv, men han behöver viss hjälp med blixtlås och knappar, säger Ralph.

David klarar själv det mesta av hygien och han äter själv, men allt tar lite längre tid än det gör för andra barn.

-Vi tycker att han är mycket uppfinningsrik och hittar alltid lösningar på problemen. Från arbets-terapeuten har vi fått många användbara råd och tips, säger Britt.

På daghemmet är David inte utanför. Han är en glad och positiv kille och har gott om kamrater.

-Hans några år äldre bror Daniel är en fantastiskt bra kompis och inspiratör för alla möjliga aktiviteter. Det är bara ibland David blir arg och ledsen för att han inte kan göra precis allt det som brodern klarar, säger Ralph.

David har ingen tågång och inte heller någon droppfot. Hans gång är lite klumpig och han är svag i benen och armarna.

-Men det verkar som om sjukdomen är stabil. David har blivit väldigt duktig på att kompensera sina svagheter och klarar att göra mer och mer. Men fortfarande måste kamraterna på daghemmet ta viss hänsyn, t ex klarar inte David ens lättare knuffar utan att ramla omkull. Är han väldigt mycket i farten på dagarna, vilket han ofta är, får han ont i vaderna på kvällen. Då brukar det hjälpa med lite massage, säger Britt.

David bekymrar sig och beklagar sig sällan över sin sjukdom.

-Men ibland undrar han om han kommer att få samma krokiga fingrar som sin far och då vet vi inte riktigt vad vi ska säga. Det går ju inte att säga något bestämt om hur sjukdomen kommer att utveckla sig, säger Britt.

Funktioner i och kring munnen

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

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

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

Exempel på funktioner i och kring munhålan är andning, näringsintag, tal och icke-verbal kommunikation, t ex mimik. Området har en mycket komplicerad muskulatur och minsta störning kan leda till problem. Idag finns det olika munmotoriska träningsprogram som i vissa fall kan förbättra funktionen.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om tandvård, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling. Barnen undersöktes sedan av tandläkare och logoped.

En enkel orofacial undersökning gjordes av Gunilla Klingberg och Lotta Sjögren.

-Det förekommer att barn med polyneuropatier har problem med sin munmotorik, vilket bl a kan medföra tugg- och sväljsvårigheter. Vid behov kan logoped hjälpa till med att lägga upp ett munmotoriskt träningsprogram.

Barnen bör ha kontakt med *barntandvårdsspecialist* (pedodontist) för bedömning i samband med att de får sin medicinska diagnos.

-De flesta behöver förstärkt tandvård i form av fluorbehandling och hjälp med munhygien. Det kan vara bra om tandvården "plastar" tuggytorna på de nya permanenta tänderna (täpper till de djupa groparna med plast) för att undvika hål. Tandborstning morgon och kväll med fluortandkräm rekommenderas liksom att undvika småätande och intag av söt dryck mellan måltiderna.

Familjesituationen, syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Ågrenska, informerade om familjesituationen och syskonrollen.

-På Ågrenska har vi intresserat oss för familjesituationen och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder, med inriktning på stress och välbefinnande samt habiliteringsprocessen. I de forskningsprojekt som jag ingått i ville vi också ta reda på vad som är gemen-

samt för familjer med barn med ovanliga funktionshinder i förhållande till situationen där funktionshindret är mer vanligt.

Att klara av, bemästra, en familjesituation som startar i kaos i o m att man får ett barn med ett ovanligt funktionshinder, är en process utan några givna lösningar.

-Det ställs stora krav på att hitta drivkrafter till förändring, att gå från kaos till bemästring och en insikt om vad som behöver göras. Men detta är sällan någon rätlinjig process. När man tycker att man precis hittat bra lösningar kan man, av olika skäl, falla tillbaka i kaos, sa Andreas Tallborn Dellve.

Kaossituationen innebär ofta

- ☒ att man saknar kontroll över sitt liv
- ☒ känner brist på kompetens att hantera situationen
- ☒ känner existentiell rädsla
- ☒ att man bara fokuserar på sjukdomen
- ☒ ovisshet
- ☒ social isolering

Vändpunkten kan komma

- ☒ genom kritiska reflexioner
- egna
- med hjälp av assistent
- med tiden
- p g a ökad egenkompetens
- när barnet mår bättre
- Den kan också komma genom meningsskapande normalitet, livskunskap/lärande och en ny säkerhet.

Bemästring innebär att man skaffat en kontrollerad struktur på sitt liv, där det exempelvis kan ingå att som föräldrar försöka ta reda på så mycket som möjligt om barnets sjukdom.

-Det finns strategier för bemästring, d v s olika sätt att angripa problemen på. Ett sätt är att fokusera på ett problem i taget och försöka finna lösningar som fungerar. Ett annat, mindre konstruktivt sätt, är att undvika allt som har med barnets sjukdom att göra. Ytterligare ett sätt är att bara stå ut med situationen, sa Andreas Tallborn.

Bakgrunden till ett av forskningsprojekten med inriktning på familjesituationen, var att det ofta är svårt för föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att få bra och relevant information och att många känner sig väldigt ensamma.

-Det krävs också mer aktiva och kompetenta föräldrar som inte sällan fungerar som advokater för sina familjer, vilket ofta är ett stort problem. Det krävs också mer kunskap, mer delaktighet i habiliteringsprocessen och kunskap hur man bäst förhandlar med sociala myndigheter och stödinstitutioner.

En fråga man ställde i projektet var om det var möjligt att förbättra situationen (bemästringen) snabbt, med tanke på stress, välbefinnande, socialt stöd, livskvalitet mm genom ett intensivt kunskapsprogram.

-Vi tittade på hur föräldrarna upplevde *stress och belastning* före ett familjeprogram (intensiv familjeintervention) direkt efter programmet, efter sex månader och efter ett år. Det vi bl a såg var att mammor upplevde mer stress än pappor t ex när det gällde social isolering jämfört med en kontrollgrupp. Pappor upplevde hög föräldrastress därför att de tyckte att de saknade kunskap och kompetens att hantera situationen.

När det gäller *hälsa och välbefinnande* tyckte mammor att de hade sämre hälsa och mer hälsoproblem än papporna före familjeprogrammet. Efter programmet hade inte hälsan förbättrats, men tröttheten hade minskat och stödet från partnern ökat.

Kunskap om barnets funktionshinder har stor betydelse när det gäller förmågan att hantera vardagliga problem som hörde samman med barnets funktionshinder.

Efter programmet hade både mammor och pappor fler *aktiva strategier* för att hantera familjens situation. Råd och tips från bl a medicinsk expertis togs mer välvilligt emot.

-Det är svårt att värdera vad som är "bästa" strategin. I allmänhet är de aktiva val varje individ gjort bäst på sikt, både när det gäller den egna hälsan och familjens hälsa, sa Andreas Tallborn Dellve.

Sammanfattningsvis kan man säga att ett intensivt kunskapsprogram kan vara till god nytta för föräldrar, särskilt för papporna och för heltidsarbetande föräldrar av båda könen.

I projekten ingick också att utvärdera kvalité och delaktighet i habiliteringsprocessen före och efter ett kunskapsprogram.

-Före programmet skattade föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att deras delaktighet i habiliteringsprocessen var lägre i förhållande till kontrollgruppen (föräldrar till barn med mer vanligt förekommande funktionshinder). Efter programmet ökade kraven på en bra habiliteringsprocess och närmade sig kontrollgruppens krav.

Syskonrollen

-Vi har på Ågrenska, under många år, intresserat oss för syskonens situation och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder. Syskonen och deras problem uppmärksammas sällan, därför att familjen oftast är så fokuserad på barnet med funktionshindret och den familjesituation detta ger upphov till.

Under familjevistelserna har vi program för syskonen i detta ingår bl a syskonsamtal.

-Syskonrelationen är i allmänhet den relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på flera faktorer, men diagnosen och dess allvarlighetsgrad spelar stor roll. Men det finns både olikheter och likheter i syskonrollen överhuvudtaget. Det är mycket syskonen uttrycker som är gemensamt, oavsett syskonets diagnos, sa Andreas Tallborn Dellve.

Följande är exempel på vad syskon ofta uttrycker som viktigt vid syskonsamtalen:

- ☒ att bli "sedd" för den man är och inte bara jämförd

- ☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

-Syskonen uttrycker ofta att de vill veta mycket om syskonets sjukdom/funktionshinder. Om de inte får tillräckligt med information drar de egna slutsatser och dessa kan vara mer skrämmande än det som är verkligt.

- ☒ att bli "insläppt" och delaktig, eftersom det är en familjeangelägenhet när ett barn har ett funktionshinder

-Inte sällan uttrycker syskonen att de vill följa med till doktorn, till habiliteringen osv. Syskonens kunskap är en "nyckel" till ett bra sätt för dem att förhålla sig till situationen.

- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till

- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig

- ☒ att bara få vara barn och inte ha för stora krav
- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna
- ☒ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd
- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt
- ☒ att kunna ha kamrater hemma

-Inte sällan uttrycker syskonen ”svåra” känslor som de försöker förhålla sig till så bra som möjligt, exempelvis skam, skuld, oro, rättvisa/orättvisa, bekymmer/omsorg, kränkningar. Syskon vill ofta prata om hur det blir ”sedan”, när föräldrarna inte finns i livet längre. Utmärkande är också den oerhört starka lojaliteten syskon känner för den egna familjen och för syskonet med funktionshindret, se Andreas Tallborn Dellve.

I slutet på familjeveckan informeras föräldrarna allmänt om hur syskonen haft det och diskuterar hur man som föräldrar kan förhålla sig till syskonsituationen.

-Det handlar då oftast om de nämnda frågorna. Många syskon uttrycker också stor glädje och tillfredsställelse med att fått träffa andra syskon i samma situation, att fått dela bekymmer och glädje med syskon som förstår utan en massa förklaringar.

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.

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade på en tidigare familjevistelse om samhällets stöd och inledde med att informera om **lagstiftning för alla** (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Skollagen), och **LSS** (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

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

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

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

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där

A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Skollagen*

☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)

Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

☒ *Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring.* (Se särskilt kapitel)

Därutöver finns **LSS**, Lagen och stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994, som ersätter Om-sorgslagen som kom 1986. LSS administreras av kommunen.

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

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

LSS är en rättighetslag, d v s beslut beträffande insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

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

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet
- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av LSS-handläggaren i kommunen.

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

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

-Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel "Information från försäkringskassan", sa Anna Lindfors.

Information från försäkringskassan

Handläggare Britt Åkerström, Försäkringskassan, Göteborg, informerade om det 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 (99 252 kr/år, 2006), tre fjärdedels (74 436), halvt (49 620) och en fjärdedels (24 816). 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 Britt Åkerström.

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar

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

internetadress: www.sos.se/smkh

Center för små handikappgrupper, Danmark

internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder

internetadress: www.frambu.no

artiklar ur Läkartidningen

internetadress: www.lakartidningen.se

(här krävs prenumerationsnamn och nummer som biblioteken kan hjälpa till med)

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

internetadress: www.nlm.nih.gov/

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)

Internetadress: www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

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

Överläkare Eva Holmberg
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Bertil Romanus
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Arbetsterapeut Johanna Weichbrodt
Regionala barn- och ungdomshabiliteringen
Box 21062
418 04 Göteborg
Tel: 031- 50 26 02

Sjukgymnast Cilla Stenson
Barn- och ungdomshabiliteringen, Mölndal
Ebbe Lieberathsgatan 18 A
412 65 Göteborg
Tel: 031- 733 61 00

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

Handläggare Britt Åkerström
Försäkringskassan
405 12 Göteborg
Tel: 700 67 31

Specialpedagog Astrid Emker
sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve
socionom Anna Lindfors
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

