



Sallas sjukdom

Nyhetsbrev 278

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 Sallas sjukdom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1997 och 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 **Niklas Darin**, Göteborg, överläkare **Eva Holmberg**, Göteborg, överläkare/docent **Anders Erikson**, Umeå, överläkare **Lars-Martin Wiklund**, Göteborg, logoped **Ulrika Ferm**, Göteborg, verksamhetschef **Andreas Tallborn Delleve**, föreningsrepresentant **Nils-Erik Walleräng**, Hedesunda, sjukhustandläkare **Marie-Louise Sellgren**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögreen**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg

Innehållsförteckning

Sallas sjukdom i ett metabolt och historiskt sammanhang	3
Sallas sjukdom	4
Sallas sjukdom, tidigt	5
Jimmy, 4 år, har Sallas sjukdom	5
Sallas sjukdom, tillväxt	6
Sallas sjukdom, neurologiska symptom	6
Genetiska mekanismer	6
Diagnostik	9
Jimmy får en diagnos	9
Sallas sjukdom, gångförmågan	10
Jimmys prognos är god	10
Sallas sjukdom, mental utveckling, språklig förmåga	11
Sallas sjukdom, förändringar i hjärnan	11
Hur yttrar sig sjukdomen, MRT-fynd	12
Jimmy får sin första rullstol	13
Sallas sjukdom, personligheten	13
Alternativ och kompletterande kommunikation-AKK	13
Jimmy idag	15
Hur ta tillvara möjligheter till delaktighet och aktivitet i vardagen	16
Funktioner i och kring munnen	18
Familjesituationen, syskonrollen	19
Sallas sjukdom, vuxenlivet	23
Information från Ågrenskas barnteam	23
Samhällets stöd	24
Information från försäkringskassan	27
Föreningsinformation	28
Här kan man få mer information	28
Namn och telefonnummer till föreläsarna	29

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

Sallas sjukdom i ett metabolt och historiskt sammanhang

Överläkare Niklas Darin, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, inledde med att informera om Sallas sjukdom i ett metabolt sammanhang (ämnesomsättningen).

-Medfödda metabola sjukdomar drabbar cellernas ämnesomsättning. I kroppens alla celler finns bl a en cellkärna med arvsanlagen, ”kraftverk” (mitokondrierna), ”uppbyggnadsenhet” (endoplasmatiska retiklet), påbyggnadsenhet (Golgiapparaten) och ”återvinningsanläggning” (lysosomerna). Från arvsanlagen/generna skickas signaler till endoplasmatiska retiklet hur olika proteiner ska byggas upp och fungera. Sockermolekyler kan byggas på i Golgiapparaten. Sammansatta molekyler bryts ned till sina byggstenar i form av aminosyror, fettsyror och små sockermolekyler i lysosomen. Dessa transporteras sedan ut ur lysosomen och kan återanvändas av cellen för att bygga upp nya molekyler. Uppstår det en störning i de här processerna kan det resultera i en metabol sjukdom.

Enskilda metabola sjukdomar är väldigt ovanliga. Som grupp är metabola sjukdomar dock inte så ovanligt (1/1500) eftersom det finns så många olika tillstånd, faktiskt flera hundra olika sjukdomar.

-Eftersom det finns väldigt få patienter inom varje grupp är det svårt att få bra och användbara kunskaper, när det gäller diagnostik, uppföljning och behandling. I Göteborg har vi samlat olika kompetenser i ett centrum riktat mot progredierande metabola sjukdomar, bl a Sallas sjukdom.

(Professor Pertti Aula från Universitetet i Åbo, Finland, gjorde en kortare historisk tillbakablick på Sallas sjukdom under familjevistelsen på Ågrenska 1997).

-Sallas sjukdom är en typisk ”finsk sjukdom”. Med finsk sjukdom menas i det här fallet ärftliga sjukdomar som är mycket vanligare i Finland än i andra länder. Sallas sjukdom, som orsakas av att båda föräldrarna har en sjuk gen i kromosom 6 i arvsmassan, kan härledas tillbaka till en gemensam anfader på 1500-talet.

För 4-500 år sedan fanns uppskattningsvis 10-15000 innevånare i Finland. I huvudsak bodde och levde de i den sydvästra delen av landet.

-Genom en aktiv regionalpolitik, med bl a omfattande skattelättnader som lockbete, fick man folk att flytta norr- och österut. En grupp människor bosatte sig då i byn Salla i nordöstra Finland. Med någon av familjerna följde den sjuka genen i kromosom 6. Liten eller ingen omflyttning alls, ledde till att genen spreds inom gruppen och relativt många familjer fick så småningom barn med den här speciella sjukdomen.

Först långt senare flyttade folk från Sallaområdet och genen spreds mer jämt över landet. Numera finns det barn med sjukdomen runt om i landet och delvis också i övriga Norden. Det är ingen vanlig sjukdom, i Finland känner man till cirka 100 barn och vuxna med Sallas sjukdom. I Sverige känner man till cirka 30 personer och i övriga världen endast enstaka fall.

Sallas sjukdom

Överläkare Anders Erikson, Barn- och ungdomskliniken NUS, Umeå, informerade om Sallas sjukdom.

-Sallas sjukdom beskrevs första gången 1979 hos tre syskon i Salla i Finland.

Sallas sjukdom är en inlagringssjukdom, där transporten av Sialinsyra från lysosomerna inte fungerar. Lysosomerna är små organ inne i cellen där förbrukade ämnen bryts ner till mindre byggstenar som sedan återanvänds till att bygga upp nya ämnen.

-Ett av alla de ämnen som bildas i lysosomerna är sialinsyra, en sockermetabolit. Ett transportprotein, sialin, ser normalt till att sialinsyran kommer ut ur lysosomerna. Men i fallet Sallas sjukdom fungerar inte denna transportmekanism och sialinsyra lagras upp i cellerna. Upplagringen stör sedan cellernas inre liv. Sallas sjukdom leder alltid till försämring av den tidiga utvecklingen och till utvecklingsstörning hos barnet.

-Vi känner i Sverige till drygt 30 personer, barn och vuxna, med Sallas sjukdom. Vid en genomgång av de 23 först diagnostiserade var den yngsta 2 år gammal och den äldsta 62 år. 8 stycken har känt finskt påbrå hos båda föräldrarna, 3 har känt finskt påbrå hos den ena föräl-

dern. 2 stycken har inget känt finsk påbrå, men härstammar från s k finnmarksbygder i Värmland och Dalarna, sa Anders Erikson.

De 23 patienterna i Sverige och 41 patienter från Finland (11 mån-63 år) utgör underlag för beskrivningen av symptom och förlopp.

-I den finska gruppen patienter hade 7 st en mild form av Sallas sjukdom, 30 st en medelsvår och 4 en svår form.

Sallas sjukdom, tidigt

(Anders Erikson informerade om symptom tidigt, tillväxt, neurologiska symptom, gångförmåga, mental utveckling, språklig förmåga, personlighet och vuxenliv)

- ⌘ Gravitet, förlossning, födelsevikt, nyföddhetsperioden är oftast normal

- ⌘ muskelhypotoni (låg muskelspänning) är oftast första symptomet, som debuterar första levnadsåret

- ⌘ nystagmus (ofrivilliga ögondarrningar)

Jimmy, 4 år, har Sallas sjukdom

Jimmy, som har Sallas sjukdom, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Carina och sin pappa Ted. Carina har släktskap till Finland. Hennes far kommer från Österbotten.

Carinas graviditet med Jimmy var normal, likaså förlossningen. Jimmy var något liten när han föddes, han vägde 2800 gr och var 49 cm lång.

-Jimmy åt och sov och tycktes må bra. Han var kanske lite slö och så hade han hypospadi, (urinröret mynnande på undersidan av penis). Det var väl det som var lite avvikande. Senare, när vi kom hem, tyckte jag att han sög lite dåligt. Men han gick upp i vikt, så det var ingenting vi reagerade på, säger Carina.

Vid fyra månaders ålder tyckte Ted och Carina att Jimmy var lite stel i höfterna.

-Han låg heller aldrig med benen särade och avslappnade. De var raka och stela som spikar. En del undersökningar gjordes, bland annat en

neurologisk undersökning, men man fann ingen orsak till Jimmys spasticitet i benen, säger Ted.

Från fyra månaders ålder och fram tills dess att Jimmy var cirka ett år, märkte Ted och Carina att något inte stämde med Jimmys grovmotoriska utveckling.

-Han kunde rulla runt på golvet när han var sju månader gammal, men kunde inte sitta vid ettårskontrollen. Spasticiteten i benen fortsatte. Vi fick då träffa en barnläkare och jag minns att han då nämnde något om en CP-skada, säger Carina.

(CP står för Cerebral Pares, vilket är ett samlingsnamn för störningar i muskelkontrollen, orsakad av hjärnskador som inträffat under fosterlivet eller i samband med förlossningen).

Sallas sjukdom, tillväxt

- ☒ tillväxten under första levnadsåret är normal
- ☒ efter första levnadsåret tappar barnen i tillväxt och blir något kortare än förväntat (2 SD), stora variationer
- ☒ skolios hos 17 av de finska barnen, 1 st behövde korsett
- ☒ huvudet tillväxer normalt

Sallas sjukdom, neurologiska symptom

- ☒ fram till 10 åå är alla barnen hypotona (låg muskelspänning)
- ☒ därefter tillkommer ökad spasticitet (muskelspänning) successivt med början i benen
- ☒ ofrivilliga rörelser (atetos) ökar
- ☒ samordningen (ataxi) försämras
- ☒ skelning hos 1/3 av barnen
- ☒ epilepsi hos 1/3 (frånvaroattacker)

Genetiska mekanismer

Överläkare Eva Holmberg, avdelningen för klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade om genetiska mekanismer vid Sallas sjukdom.

-**Klinisk genetik** innebär att kunskaperna inom genetiken tillämpas i omhändertagandet av patienterna när det gäller diagnostik av ärftliga

sjukdomar, genetisk vägledning samt övervägd användning av genetiska laboratorieanalyser och tolkning av resultatet.

En förutsättning för **genetisk vägledning** är korrekt klinisk och genetisk diagnos, att det görs en riskbedömning, att möjligheten för testning (anlagsbärartest, fosterdiagnostik) diskuteras, att frågor gällande andra familjemedlemmar kan ställas, mm

I **DNA-molekylen**, som finns i varje cellkärna, finns all information kroppens olika funktioner behöver för uppbyggnad eller ämnesomfattning. 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 ny mutation.

Det finns tre typer av ärftlighet. Ärftligheten kan vara **dominant, icke könsbunden**, dvs felet sitter inte i könskromosomerna utan i någon av de andra kromosomerna. Mamman eller pappan har då sjukdomen, men den kan ha uttryckts väldigt milt. 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**, vilket den är vid Sallas sjukdom. Då måste båda föräldrarna ha det sjuka anlaget för att deras barn ska kunna bli sjuk. De är då själva friska, men anlagsbära-

re. 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.

Som nämnts **orsakas Sallas sjukdom** av att båda föräldrarna har en mutation (förändring) i sialingenen på kromosom 6 i arvsmassan.

-Ett litet fel i informationen i arvsanlagen leder till ett förkortat/skadat protein, ett transportprotein som heter Sialin. Det här innebär att transporten av sialinsyra ut ur cellernas lysosomer inte fungerar som den ska. Sialinsyra lagras i cellerna och ökade mängder av syran utsöndras i urinen, sa Eva Holmberg.

Det finns **olika mutationer** i sialingenen. 91 % av finska patienter med Sallas sjukdom (den ”finska” typen) är homozygota för den s k R39C-mutationen. Detta innebär att personerna har samma mutation i sina båda kromosomer.

-I Sverige uppskattar man att 2/3 av alla patienter med sjukdomen har den finska typen, sa Eva Holmberg.

Den muterade genen har **full penetrans**, vilket innebär att alla som ärvt dubbla anlag för sjukdomen får symptom, Vissa variationer i svårighetsgrad kan förekomma mellan personer med sjukdomen inom samma familj.

Bärardiagnostik för aktuell mutation i en släkt är möjlig att göra om mutationen är känd hos den sjuka personen i denna släkt.

- I praktiken är denna diagnostik endast möjlig för R39C-mutationen. Generellt är risken liten för andra släktmedlemmar (t ex föräldrars syskon eller friska syskon till det sjuka barnet) att få barn med samma sjukdom. Då anlagsbärfrekvensen för Sallas sjukdom är liten i den allmänna befolkningen är risken liten att partnern ska vara anlagsbärande om han eller hon inte är av finsk härkomst.

Fosterdiagnostik är möjlig med hjälp av analyser på celler från moderkaksprov som kan tas efter tio fulla graviditetsveckor.

-Antingen görs det med biokemiskt med analys av fri sialinsyra eller med hjälp av DNA-analys för känd mutation.

Diagnostik

När man arbetar med att ställa diagnosen Sallas sjukdom utgår man från kliniska tecken, d v s hur patienter mår, fungerar och ser ut. Med hjälp av biokemiska prov från urin och blod kan man sedan bestämma graden av upplagrade ämnen.

Magnetkameraundersökning (MR) av hjärnan kan ge ytterligare upplysningar om skadornas omfattning. Analyser av arvsmassan kan göras för bärarutredningar, d v s för att få veta hur stora riskerna för upprepning är. Det förutsätter att mutationens plats i genen är känd.

Jimmy får en diagnos

Efter misstankarna om en eventuell CP-skada fick Jimmy behandling av sjukgymnast.

-Tillsammans satte vi igång med ett grovmotoriskt träningsprogram och det blev till stor hjälp. Jimmy gjorde snabba framsteg. Men samtidigt blev hans balansproblem tydligare. När man hjälpte honom att sitta upp och sedan släppte honom lite, föll han åt sidorna, utan minsta ansats att ta emot sig, säger Ted.

Men snart lärde sig Jimmy att sitta med något stöd och blev allt starkare i rygg- och mag-muskulaturen.

Kring ettårsåldern hade Jimmy ett varierat joller och sa ”mamma” och ”pappa” emellanåt.

-Jimmy var väldigt ”social” och vi förstod alla hans önskningar. Eftersom Jimmy verkade må bra misstänkte vi aldrig att han kunde ha en utvecklingsstörning, även om vi tänkte mycket på vad det kunde vara, säger Carina.

I och med att Jimmy kom upp i sittande ställning fick han händerna fria för olika aktiviteter.

-Det visade sig då att han hade stora problem att samordna sina rörelser, t ex när han skulle ta en leksak. Det tyckte habiliteringsläkaren var

mycket ”typiskt för en CP-skada”, så det trodde vi på och accepterade, säger Ted.

En magnetkameraundersökning (MR) av Jimmys hjärna gjordes, för att försöka få besked om vilken typ av hjärnskada det var fråga om samt dess omfattning. Ungefär samtidigt togs ett urinprov.

-I slutet av januari 1995 blev vi kallade för att få svar på MR-undersökningen. När vi kom dit fanns också Jimmys behandlande läkare där. Det visade sig att resultatet av urinprovsundersökningen också var klart och att ”allt tydde på att Jimmy hade en annan mycket ovanlig sjukdom, Sallas sjukdom”. Vi fick veta att ämnen lagrades upp i Jimmys hjärna och att han successivt skulle bli sämre. Det blev en svår chock för oss, för vi uppfattade det så att han inte kunde leva så länge till, säger Carina.

Sallas sjukdom, gångförmågan

- ☒ 2/3 lär sig gå utan stöd
- ☒ gångdebuten sker någon gång mellan 1,5 år-7 år
- ☒ efter 20 år försämras ofta gångförmågan
- ☒ efter 30 år är det få som kan gå

Jimmys prognos är god

Tiden efter det att Jimmy fått en diagnos blev jobbig för Carina och Ted.

-Vi var ju själva så osäkra på vad sjukdomen skulle leda till. Det innebar att vi inte visste vad vi skulle säga till våra föräldrar, släktingar och vänner. Vi berättade därför ingenting den första tiden, säger Ted.

Efterhand fick Carina och Ted allt bättre information om Sallas sjukdom och då förändrades bilden av Jimmys framtidsutsikter.

-Vi fick veta att barnen levde till vuxen ålder och många blev gamla. Det var ju skönt för oss att få veta. Nu tändes ett visst hopp och vi kände att vi ville träffa andra familjer med barn som har Sallas sjukdom, säger Carina.

Snart fick Carina och Ted kontakt med flera familjer med barn som hade samma sjukdom som Jimmy.

-Det kändes som ett enormt bra stöd att kunna prata om samma erfarenheter och problem. Efterhand upptäckte vi att alla barnen med sjukdomen var mycket olika sinsemellan, säger Ted.

Sjukgymnastiken fortsatte för Jimmys del och när han var 1,5 år gammal kunde han sätta sig upp själv och hasa runt på stjärten.

-Men han var fortfarande väldigt ostadig och föll ofta bakåt. Det innebär att vi, under de närmaste åren därefter, ständigt fick krypa efter honom på golvet och ta emot honom när han föll. Det är först nu som han börjat krypa ordentligt, säger Ted.

Sallas sjukdom, mental utveckling, språklig förmåga

- ☒ varierande grader av utvecklingsstörning förekommer, alltifrån måttlig till svår
- ☒ barnen är bättre på verbala uttryckssätt än icke verbala
- ☒ 3/4 kunde säga enstaka ord
- ☒ 1/4 kunde säga hela meningar
- ☒ hos de som talade var talet svårt att förstå p g a motoriska svårigheter
- ☒ språkförståelsen är klart bättre än förmågan att uttrycka sig
- ☒ språkförståelsen motsvarar, hos de bästa, ungefär utvecklingsnivån hos en 6-åring

Sallas sjukdom, förändringar i hjärnan

- ☒ datortomografi (skiktröntgen) visar väsentligen en normal bild
- ☒ magnetkamera (MR) visar primärt dålig myelinisering av nervtrådarna (se mer om detta i särskilt kapitel). Sekundärt till detta har man en tunn förbindelse (den s k hjärnbalken, corpus callosum) mellan hjärnhalvorna.

Hur yttrar sig sjukdomen, MRT-fynd

Överläkare Lars-Martin Wiklund, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade mer ingående om hur sjukdomen yttrar sig i form av MRT-fynd.

-MRT (magnetisk resonanstomografi) är utmärkt att använda för att visualisera hjärnans ”mognad” (myelinisering) och bli att bedöma eventuell påverkan på den vita substansen, isoleringen kring ledningstrådar och nervändar. Vid Sallas sjukdom är myelinet bristfälligt eller felaktigt och MR-bilden visar en omogen hjärna.

Myelinet ligger som ett isoleringsskikt runt nervtrådarna som löper mellan nervcellen och nervändarna. Det fungerar som en av flera stödjevännader i hjärnans vita substans och ökar nervtrådarnas ledningsegenskaper.

-Vid födseln finns det endast lite myelin i hjärnan, men desto mera vatten. Hjärnan är då mjuk och sladdrig och nervtrådarnas ledningsegenskaper är inte så bra. Efterhand, med ökande ålder och mognad, blir det fler stödjeceller, bli att myelin, vattenhalten sjunker och hjärnans egenskaper ökar, sa Lars-Martin Wiklund.

MRT använder sig av två bildgivande sekvenser:

T1 där vatten är färgat svart (används framför allt för att visa anatomin)

T2 där vatten är färgat vitt (används främst för att påvisa sjukliga förändringar)

-En fullt myeliniserad hjärna har trängt undan vattnet och ”mognat” och får det utseende som vuxna har. I normala fall sker detta vid cirka 1,5-2 åå. Med hjälp av MRT-bilder kan vi se hur myeliniseringen fortskrider.

Sallas sjukdom karaktäriseras av:

- ⌘ allvarlig brist på myelin
- ⌘ minskad mängd vit substans
- ⌘ ökad mängd vätska i och kring hålrummen
- ⌘ förbindelsen mellan hjärnhalvorna (corpus callosum) är mycket tunn
- ⌘ hjärnstam och lillhjärna har bättre mognad än hjärnbarken
- ⌘ MRT-fyndet korrelerar ofta väl med kliniska fynd, dvs symptom
- ⌘ sjukdomen finns i kroppens alla celler, men hjärncellerna är extra känsliga

Med hjälp av MRT är det också möjligt att göra vissa kemiska analyser av hjärnans innehåll. Exempelvis kan den substans som ansamlas i hjärnan vid Sallas sjukdom påvisas med denna metod -MRS-MR-spektrografi.

Jimmy får sin första rullstol

När Jimmy var 2,5 år gammal fick han sin första rullstol och en stå-rullstol.

-I stå-rullstolen stod han till att börja med ungefär en halvtimme varje dag. Att stå upp betydde mycket positivt, bland annat motverkade det en begynnande spetsfot. Jimmys hälsenor drog ihop sig och fick fötterna att peka nedåt. Men stå-rullstolen var inte särskild populär i Jimmys ögon. Han protesterade snart vilt när den kom fram, eftersom han inte gillade att vara fastspänd, berättar Ted.

Rullstolen blev dock snabbt desto mer omtyckt.

-Det var otroligt att se vad duktig han blev på att köra stolen, han som har så svårt att samordna sina rörelser i andra sammanhang. Rullstolen blev hans stora grej, säger Carina.

Sallas sjukdom, personligheten

- ☒ förmågan till interaktion och icke verbal kommunikation är välutvecklad
- ☒ intresset för kontakt och kommunikation är stort
- ☒ social ”duktighet” i samspel med andra
- ☒ ”gott sinne för humor”

Alternativ och kompletterande kommunikation-AKK

Logoped Ulrika Ferm, DART, Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionshinder, Göteborg, informerade om alternativ och kompletterande kommunikation, AKK.

-Resurscentret är avsett för både vuxna och barn med funktionshinder. När jag träffar ett nytt barn brukar jag inte lägga så stor vikt vid vilken diagnos barnet har, utan inriktar mig på barnets behov.

På DART gör man utredningar och utprovningar av hjälpmedel, anordnar utbildningar för föräldrar och personal, bedriver forskning och utvecklingsarbete.

-Vi arbetar i team och i nära anslutning till Specialpedagogiska Institutet. Oavsett vilket alternativt kommunikationssätt barnet använder så tycker jag att man ska börja så tidigt som möjligt. I hemmet använder man kanske inte kommunikationshjälpmedel i så stor utsträckning, man förlitar sig mer på kroppsspråk, ljud och andra signaler och oftast går det bra. Utanför hemmet, i andra miljöer med andra människor som kanske inte känner barnet så bra, så är behovet av hjälpmedel större. Alla vuxna personer runt barnet måste vara överens vad man vill med exempelvis ett kommunikationshjälpmedel, annars fungerar det inte, sa Ulrika Ferm.

Kommunikation är:

- ☒ när en människa påverkar en annan människa, ofta med avsikt
- ☒ när minst två människor sänder/tar emot information, ofta samtidigt
- ☒ någonting som alla människor sysslar med och som är svårt att undvika

-Kommunicerar gör vi av olika anledningar; exempelvis för att få konkreta behov uppfyllda, för att känna gemenskap, för att få och ge information.

Kommunikation kan ske på många olika sätt:

- ☒ tal
- ☒ röst
- ☒ gester, ansiktsuttryck, mimik
- ☒ teckenspråk
- ☒ större kroppsrörelser, fysisk placering i rummet
- ☒ skrift
- ☒ bilder
- ☒ med dialekt, ordval, kläder, frisyr, fysisk handling, mm

När barnet har **kommunikationssvårigheter** är kopplingen mellan uttryck, innehåll och avsikt ofta oklar.

-Barnet kan ta initiativ som kan vara svåra att upptäcka, vilket kan innebära att samspelet påverkas negativt, att barnet tar färre initiativ till kommunikation och inte svarar så mycket. En negativ spiral startar som innebär att vi vuxna tar över och dominerar samtalet, t ex genom att både fråga och svara, alternativt tar färre initiativ till kommunikation, vilket ytterligare försämrar barnets möjligheter. Därför behövs AKK, sa Ulrika Ferm.

Alternativ och Kompletterande kommunikation, AKK används när den vuxne och barnet behöver extra stöd för att kunna tala med varandra på ett bra sätt.

-AKK innefattar barnet, redskapen och omgivningen, man behöver *någon* att tala med och *något* att tala om. Redskapen kan vara bilder, Bliss, pictogram, tecken, ljud, talande hjälpmedel mm.

Kommunikation är, enligt Ulrika Ferm, en mänsklig rättighet och den så vanliga missuppfattningen att AKK hämmar talutvecklingen, är felaktig.

-Tvärtom så visar all forskning att talutvecklingen gynnas av AKK. Många väljer att "vänta och se om inte talet kommer igång" och det är inte alls någon bra lösning. Ju tidigare man kommer igång med AKK desto bättre är det.

AKK väljer man med utgångspunkt från

☒ kroppsfunktioner, aktivitet och delaktighet

☒ personens och de närståendes problem och resurser i vardagsaktiviteter

-De som lever och arbetar med barnet måste vara överens om mål och arbetssätt. Ofta använder man olika AKK i olika sammanhang. Hemmet är bästa tänkbara miljön för kommunikation. Ofta är det väldigt många vuxna personer kring ett barn som behöver AKK och därför kan det vara svårt att få AKK att fungera. En lösning kan vara att bestämma vem som ska ansvara för vad. En viktig förutsättning för att AKK ska fungera är att man kan ta med sig hjälpmedlet och att man också gör det, sa Ulrika Ferm.

Jimmy idag

Idag intresserar sig Jimmy inte alls för leksaker av något slag. Speglar och foton gillar han rätt bra.

-Vi använder oss av Iréne Johansson träningsmetoder och vi har märkt att de fungerar bra för Jimmy. Han tycks t ex ha blivit mycket bättre på att koncentrera sig på olika uppgifter, säger Ted.

En timme om dagen står Jimmy i sin stårullstol.

-Det gör han trots att han inte gillar det. Vi har märkt att passen i stårullstolen är mycket bra träning för honom, säger Carina.

Jimmy har idag kontakt med en logoped. Han förstår mycket tal och tecken, men säger och tecknar nästan ingenting själv. Ibland kan han säga ett ord en gång, men säger det sedan aldrig mer.

Carina och Ted hjälper just nu Jimmy att träna finmotoriken.

-Både på daghemmet och hemma försöker vi lära honom att hålla olika saker, t ex gaffel och sked när han ska försöka äta själv, säger Ted.

Jimmy har bassängbad med aktiv handledning en gång i veckan och det tycker han mycket bra om. Detsamma gäller ridningen, som han också går på en gång i veckan.

Jimmys sjukgymnastik går mycket ut på att träna avslappning, hitta rätt balans och göra sådant som han tycker om.

-Vi tycker att han utvecklas hela tiden. De största framstegen kom efter det att Jimmy fått en hjälm. Med den på sig kan han göra väldigt mycket utan att vi ständigt måste passa honom eller stoppa honom, säger Carina.

Precis som många av de andra barnen på vistelsen älskar Jimmy mat och äter mycket och med god aptit.

Hur ta tillvara möjligheter till delaktighet och aktivitet i vardagen

Socionom Cecilia Stocks och specialpedagog AnnCatrin Røjvik, Ågrenska, Göteborg, ledde en diskussion med inriktning på hur man kan ta tillvara möjligheter till delaktighet för barn med funktionshinder.

- Sallas sjukdom är en syndromdiagnos, det vill säga den innefattar flera olika symtom. Kombinationerna av dessa symtom kan variera och förekomma i olika svårighetsgrad, vilket leder till olika komplexa konsekvenser. Därför kan det aldrig finnas en speciell pedagogik som gäller alla som har samma diagnos som t ex Sallas sjukdom. Till Ågrenska kommer ofta 10 familjer med barn som har samma diagnos och då ser vi verkligen hur olika barnen är som individer och att variationen av svårigheter är stor. Som skolpersonal behöver man ha

kunskap om elevens individuella förutsättningar och behov, kunskap om generell specialpedagogik och specifik kunskap om diagnosen, sa AnnCatrin Röjvik.

Deltagarna inledde med att, i mindre grupper, diskutera och definiera begreppet **delaktighet**. Resultaten av diskussionerna spände över ett stort fält och innehöll bl a:

- att vara med i gemenskapen,
- att någon lyssnar på vad man säger
- att bli respekterad
- att ge och ta i en diskussion
- att få den tid man behöver
- att känna sig betydelsefull
- att uttrycka åsikter
- att vara med och fatta beslut
- att vara i "jämnhöjd" med andra
- att delta i vardagsaktiviteter
- att känna värdegemenskap

Man diskuterade därefter **faktorer som påverkar delaktighet** bl a följande:

⌘ Individens förutsättningar

- handikapp/funktionshinder
- kropps läge, t ex sittställning eller möjligheter att stå upp
- syn och hörsel
- självkänsla och självrespekt
- den egna personligheten
- kultur och religion

⌘ Förutsättningar hos personal

- omgivningens kunskaper om funktionshindret
- fördomar om funktionshinder
- omgivningens lyhörddhet
- personalbyten

⌘ Förutsättningar i miljön

- anpassningar i omgivningen/miljön
- tillgänglighet
- hjälpmedel
- kommunikationsmöjligheter

Tidigare användes WHO:s definition på handikapp. Den utgick från en skada som leder till en funktionsnedsättning som ger ett handikapp i mötet med miljön. Denna definition utgick ifrån ett sjukdomsperspektiv.

-Idag arbetar man med WHO:s nya definition (2001), ICF (International Classification of Functioning) som utgår ifrån ett hälsoperspektiv med begrepp som kropp, aktivitet och delaktighet.

För att tillvara möjligheter till delaktighet och aktivitet i vardagen behöver förskola/skola bl a ha medicinsk kunskap om individen och funktionshindret.

-Man behöver också kartlägga såväl barnets individuella förutsättningar som förskolans/skolans miljö så att man kan anpassa förskolans/skolans verksamhet efter barnets behov. Förskolan/skolan behöver också samverka med flera parter, i första hand med föräldrarna, men också med sjukvård/habilitering, barnhälsovård/elevhälsa, kommunens resursteam och Specialpedagogiska Institutet (SIT), se Ann-Catrin Røjvik.

Funktioner i och kring munnen

Sjukhustandläkare Marie-Louise Sellgren och logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- 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. Bettavvikelse, 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.

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.

Munmotoriken kan vara påverkad vid Sallas sjukdom i form av låg muskelspänning, nedsatt rörlighet i läppar och tunga och ibland ataxi. -Detta kan leda till svårigheter att tala, äta och dricka. Dregling är vanligt. Barn och Sallas sjukdom kan därför behöva kontakt med logoped för kommunikationsträning och munmotorisk träning

Tandregleringskonsult bör ske vid 7-9 års ålder för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.

-Den nedsatta muskelspänningen leder ofta till öppet bett. Självrengöringen är försvårad. Det är viktigt med tidig kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård. Om barnet får medicin mot epilepsi så kan ibland biverkan i form av muntorrhet och förtjockning av tandköttet uppstå.

Familjesituationen, syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Lyckans backe, Vallda, 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 gemensamt 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 egna kritiska reflexioner, eller 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 Dellve.

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 hör 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 pappor 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 ”inläppt” 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 rehabiliteringen 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, sa 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.

Sallas sjukdom, vuxenlivet

Sallas sjukdom i vuxenlivet innebär en tilltagande försämring i 20-30 årsåldern.

-Den motoriska försämringen går snabbare än den mentala och nästan alla förlorar gångförmågan. Livslängden är sannolikt bara lätt förkortad, sa Anders Erikson.

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 assi-stent 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. La-garna 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 om insatser kan överklagas. Av-sikten 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 funk-tionshinder 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 svårig-heter 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 Gunnel Hagberg, 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 (100 750 kr/år, 2007), tre fjärdedels (75 563), halvt (50 375) och en fjärdedels (25 188). 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.

Föreningsinformation

Föreningsrepresentant Nils Erik Walleräng, Sallasföreningen, informerade om föreningen och dess arbete.

Bra informationen om Sallasföreningen finns att läsa på föreningens hemsida; www.sallasforeningen.nu där det också finns namn, adress och telefonnummer till kontaktpersoner.

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

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

Namn och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Niklas Darin
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/docent Anders Erikson
Norrlands Universitetssjukhus
901 85 Umeå
Tel: 090- 78 50 000

Överläkare Lars-Martin Wiklund
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Logoped Ulrika Ferm
DART
Kruthusgatan 17
411 04 Göteborg
Tel: 031- 739 80 92

Verksamhetschef Andreas Tallborn Dellve
Lyckans Backe
Lerkilsvägen 167,
434 93 Vallda
Telefon: 0300-278 91

Sjukhustandläkare Marie-Louise Sellgren
logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Socionom Anna Lindfors
specialpedagog Astrid Emker
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
405 12 Göteborg
Tel: 031- 700 66 09

Föreningsrepresentant Nils-Erik Walleräng
Backavägen 6
810 40 Hedesunda
Tel: 0291- 100 67