



Tuberös skleros

Nyhetsbrev 237

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer med barn med funktionshinder bor och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Tuberös skleros. Familjevistelser med barn med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1996, 1999, 2001 och 2004.

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 till framställningen av detta nyhetsbrev:

Professor **Paul Uvebrant**, Göteborg, professor **Christina Jern**, Göteborg, professor **Olle Larkö**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn**, Göteborg, specialistläkare **Susanna Danielsson**, Göteborg, överläkare **Suzanne Steffenburg**, Göteborg, specialpedagog **Ulrika Johansson**, Göteborg, psykolog **Thomas Ahlsén**, Göteborg, sjuksköterska **Lotta Thomasson**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, övertandläkare **Marianne Bergius**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, föreningsrepresentanter **Mats och Mona Trulson**, Karlskrona, handläggare **Agneta Ljungwall-Bergstrand**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Alingsås, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg

Innehållsförteckning

Medicinsk information	3
Henrik, 3 år, har TS	5
Epilepsi vid TS	6
Henrik får diagnosen infantil spasm	7
Behandling av epilepsi	8
Henriks epilepsi behandlas	8
Diagnostik vid TS	9
Hudbesvär vid TS	11
Genetik	12
Neuropsykiatriska aspekter	14
Utvecklingsbedömning och pedagogisk bedömning	18
Henrik har problem som tyder på att han har autism	21
Syskonrollen	21
Henrik idag	22
Funktioner i och kring munnen	23
Föreningsinformation	24
Barnens bok	25
Samhällets stöd	26
Information från försäkringskassan	30
Information från Ågrenskas barnteam	31
Här kan man få mer information	32
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	32

Här når du oss!

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

Medicinsk information

Professor Paul Uvebrant, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om medicinska aspekter på tuberös skleros, TS.

-TS är ett egendomligt tillstånd som beskrevs första gången 1862 av den tyske patologen Friedrich D. von Recklinghausen och senare, 1879, av Bourneville som gav sjukdomen dess namn, tuberös skleros. Detta är en genetisk sjukdom som ingår i gruppen fakomatoser. Fakom är märken på huden, sa Paul Uvebrant.

TS uppstår oftast genom s k nymutation, en tillfälligt uppkommen genetisk förändring, men syndromet kan också vara ärftligt på ett autosomt dominant sätt. Resultatet i båda fallen kan innebära en felaktig cellutveckling i de flesta av kroppens olika organ. Se mer om ärftlighet i särskilt kapitel längre fram.

TS betyder ordagrant "knölig förhårdnad". Tuberös sklerosförändringar finns i hjärnbarken. Förändringar av annat slag kan också finnas i hjärtat, lungorna, njurarna, huden, och ögonen. De vanligaste symptomen är hudförändringar, epilepsi, utvecklingsstörning och beteendeproblem.

-TS innebär fel vävnad på fel plats eller så finns cellerna där de ska, men är felaktiga och fungerar inte. Förutsättningarna för detta finns redan när barnet föds. De avvikande vävnaderna kan sedan växa till sig, men de blir ytterst sällan elakartade tumörer.

Länge trodde man att TS fanns hos c:a 1/100 000.

-Nu tror vi att TS förekommer hos 1/10 000 därför att vi har lärt oss att också känna igen de milda formerna. Det betyder att TS är en av de "stora" bland de små handikappgrupperna.

TS är en sjukdom som kan ge allvarliga problem.

-Utöver de besvär som förändringarna i hjärnan ger kan svåra hjärt-rabdomyom (knutor) sitta så att hjärtat sviktar i sitt arbete och njurförändringarna kan börja blöda, sa Paul Uvebrant.

Följande symptom är de viktigaste:

⌘ vita fläckar i huden

- ☒ fibrom i ansiktet, debuterar vanligen från 4-5 års ålder eller senare
 - ☒ förkalkade noduli mitt i hjärnan
 - ☒ förhårdnader i hjärnbarken
 - ☒ näthinnemissbildningar
 - ☒ nagelfibrom på tår (vanligast) och händer (hos vuxna)
- Dessutom förekommer njurcystor, andra hudförändringar än de ovan angivna, förändringar i hjärta mm.

De i **hjärnan** förekommande förändringarna utgår alla från outvecklade ursprungsceller, som kallas neuroastrocyter. Dessa skulle normalt ha utvecklats till nervceller och stödjeceller. Outvecklade kan de istället utveckla:

a/ jättecelsastrocytom mitt inne i hjärnan. Dessa kan täppa till vätskeutflödet ur hjärnans hålrumssystem och orsaka vattenskalle (hydrocephalus).

b/ subependymala noduli, små knölar som förkalkas och kan ligga i väggarna till hålrumssystemet, där de är synliga på röntgenbilder. Dessa ger inga besvär.

c/ migrationslinjer, vilket beror på att felaktiga celler inte vandrar på ett normalt sätt ut till hjärnbarken, utan stannar på vägen. Dessa migrationslinjer kan också ses via magnetkamera.

d/ tuberösa skleroshårdar i hjärnbarken. Det är framför allt dessa förändringar som kan påverka hjärnans funktion och som givit sjukdomen dess namn.

Det krävs en viss mognad hos hjärnan för att en del symptom vid TS ska bli tydliga.

-Vissa delar av hjärnan tas t ex inte i anspråk förrän barnet är något eller några år gammalt. Det är sedan förändringarna i hjärnbarken som är symptomgivande och avgör graden av epilepsi och graden av utvecklingsstörning, sa Paul Uvebrant

I **ögonens näthinna** kan det finnas förändringar och regnbågshinnan kan vara pigmentfattig.

-Detta leder normalt inte till några större problem. Ett undantag är om det finns förändringar i gula fläcken i näthinnan, då störs det centrala synfältet.

De vanligast förekommande **hudförändringarna** är vita fläckar och angiofibrom i ansiktet. Mindre vanliga, men mycket typiska för TS, är förhårdnader i pannan, på ländryggen och nagelfibrom.

I **munhålan** kan det förekomma tandköttfibrom och gropar i tändernas emalj.

Njurarna kan vara angripna av njurcystor, som kan störa njurfunktionen. Cystor är vanligen vätskefyllda hålrum. Det kan också finnas angiomyolipom, knölar som består av muskler, blodkärl och fettvävnad vilka kan ge upphov till blödningar.

Förändringar i **lungorna** är ytterst ovanligt. Kvinnor kan efter puberteten få förändringar i lungorna som orsakas av lymfkärlcystor.

Hjärtmuskeltumörer är vanligare hos pojkar än hos flickor. Två av tre barn föds med tumörerna som senare växer bort. Bara någon procent måste opereras.

Ovanligt är **polyper i ändtarmen** och **bencystor**.

-Sammantaget kan man säga det rör sig om ett brett symptompanorama vid TS och beroende på var förändringarna sitter och i vilken grad de förekommer kan de påverka barnets hälsa, sa Paul Uvebrant.

Henrik, 3 år, har TS

Henrik, som har TS, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Elisabeth, sin pappa Anders och sin syster Sofia, 5 år.

Elisabeths graviditet med Henrik var normal, likaså förlossningen.

-Henrik mådde bra, amningen kom igång och han åt en gång i timmen. Men han hade svårt att sova. Det enda ställe han sov på en stund då och då, var på axeln. Det tog nog en månad innan han sov mer än en timme i sträck, berättar Elisabeth.

Henrik gick upp bra i vikt och växte fort, men redan efter någon månad tyckte både Anders och Elisabeth att något inte stämde.

-Det normala spädbarnsleendet kom inte och dessutom kändes inte blicken normal. Det var som om han såg rätt igenom mig, tyckte jag. Bara vid något enstaka tillfälle lyckades vi få en viss kontakt med Henrik. På BVC blev vi lugnade med att "barn kan vara så olika", säger Elisabeth.

Henrik utvecklades motoriskt bra. Han rullade runt från magläge till ryggläge tidigt och grep saker tidigt.

-Men det är märkligt att vi inte såg då att han hade ögonkramper, vilket ju kan vara tecken på epilepsi. När vi tittar på bilder från Henriks första månader ser vi att han har sådana kramper, säger Anders.

Epilepsi vid TS

Paul Uvebrant informerade om epilepsi och följande är uppdaterad information från familjevistelsen år 2001 och från vistelsen 2004.

Paul Uvebrant visade resultaten från en undersökning innehållande 104 barn med TS. Av dessa barn hade

35 %	epilepsi, men inte mental retardation
57 %	mental retardation och epilepsi
0 %	mental retardation, men inte epilepsi
8 %	varken epilepsi eller mental retardation

-Det finns en teori om att epilepsi skulle orsaka utvecklingsstörning, men troligen avgör omfattningen och lokaliseringen av förändringarna i hjärnan svårighetsgraden av epilepsin och utvecklingsstörningen. Av de som får epilepsi före ett års ålder har 75% en utvecklingsstörning. Hos de som får epilepsi efter fem års ålder är utvecklingsstörning ovanligt. Det finns således ett samband beroende på när epilepsin debuterar.

Även typen av epilepsi är kopplad till hur barnet kommer att utvecklas. Av de barn med TS som haft infantil spasm är 94 % utvecklingsstörda.

-Om det bara rör sig om lokaliserad epilepsi med ryckningar i armarna och liknande är samma siffra 20%.

Epilepsi är ett okontrollerat elektriskt utbrott som kan vara lokaliserat till en del av hjärnan eller sprida sig till hela hjärnan och därmed ge medvetslöshet och ryckningar i hela kroppen.

-I normala fall får hjärnan inga skador av anfallet, men vid så kallat status epilepticus, där ett generellt anfall med medvetslöshet och ryckningar pågår timslångt eller mer, kan skador uppkomma.

Med ett enda EEG kan man inte alltid avgöra om en patient har epilepsi.

-Det beror på att epilepsiaktiviteter kan "gömma sig" på olika platser i hjärnan. Med hjälp av flera EEG brukar man däremot kunna ställa diagnosen, sa Paul Uvebrant.

Henrik får diagnosen infantil spasm

Anders och Elisabeth upptäckte snart att Henriks ögon åkte ner i ögonvråna när han skulle koncentrera sig på något.

-Vi tyckte det var konstigt, men drog oss för att fråga vad det kunde vara. Så en dag när Henrik var 4,5 månad gammal fick han riktiga kramper. Vi hade gäster och Henrik hade blivit ganska trött. Vi hade därför lagt honom på en filt för att han skulle få vila. Då slog han plötsligt ut med armarna tre gånger och ögonen blev så där konstiga, säger Anders.

Dagen efter uppsökte familjen sjukhuset och där fick Henrik nya kramper i väntrummet.

-En läkare, som såg Henriks kramper, trodde att det kunde vara infantil spasm. De orden hade vi aldrig hört tidigare, så vi förstod inte vad det innebar. Att det kunde vara något allvarligt förstod vi inte förrän läkaren sa att nu lägger de in Henrik på sjukhuset för vidare undersökningar, säger Elisabeth.

Efter en rad undersökningar med EEG, datortomografi och blodprov fick Henrik diagnosen infantil spasm.

Behandling av epilepsi

Av de barn med TS, som har epilepsi, blir 1/3 så småningom fria från epilepsin. Hos 2/3 blir den kvar, trots behandling och epilepsin kan bli det största bekymret.

De flesta epilepsimedicinerna stabiliserar urladdningarna, men vilken medicin man ska välja måste provas ut individuellt.

-Grundregeln är att man försöker behandla epilepsi med en medicin, men ibland är det nödvändigt att behandla de olika anfallstyperna som kan vara aktuella vid TS med flera mediciner samtidigt, sa Paul Uvebrant.

Den vanliga gången när man provar ut en medicin är att man provar en medicin, utvärderar den efter ett tag och sedan avvecklar medicinen om den inte passar. För varje medicin får man räkna att hela proceduren tar tre månader.

-När vi sätter ut en medicin brukar vi försöka få en tidslucka, innan vi sätter in nästa medicin, för att se vad som händer. Ibland går det inte ens att vänta tills man har satt ut en medicin helt och hållet, utan man måste addera en ny medicin till den gamla.

Målsättningen är att välja sort och dos av medicin så att inga biverkningar uppstår.

-Vid svår epilepsi måste emellertid patienten ibland få stora doser och flera sorters medicin. Dessa mediciner kan, i sådana fall, ge biverkningar i form av trötthet, beteendestörningar och skolproblem, sa Paul Uvebrant.

Henriks epilepsi behandlas

Så snart diagnosen infantil spasm ställts började man behandla Henrik med epilepsimediciner.

-Den första medicinen han fick svarade han inte alls bra på. Han skrek hysteriskt, sov inte och fick ännu värre kramper. Trots det trappade man upp mängden medicin under flera dagar innan man började trappa ner den. Av nästa medicin minskade kramperna något, men istället fick vi ett barn som aldrig var glad, säger Anders.

TS började nu nämnas som en möjlig diagnos, men datortomografi och EEG-undersökningarna visade inga säkra resultat som pekade åt det hållet.

-Först när de började fråga om vita fläckar och vi kunde bekräfta att Henrik hade sådana, stärktes misstankarna att han hade TS, säger Elisabeth.

Efter flera byten av epilepsimediciner avbröt man försöken att finna en lämplig medicin.

-Vi fick bättre kontakt med Henrik och passiviteten och den motoriska inaktiviteten bröts. Då var Henrik 1,5 år gammal. Han blev mycket gladare och lärde sig bl a att sitta själv, säger Anders.

En månad senare kunde man, efter en ny datortomografiundersökning, säkerställa att Henrik hade TS.

Förbättringen i Henriks tillstånd blev kortvarig och nya epilepsimediciner provades ut, med ganska dåliga resultat.

-Under det kommande året var Henrik mycket inomhus. Han hade ofta kramper och sov och åt däremellan. Han var ljuskänslig, skrek mycket och hade sömnstörningar. Vi fick en personlig assistent, vilket blev vår räddning. Annars hade vi nog inte orkat med situationen, säger Elisabeth.

När Henrik var två år gammal fick han slutligen en medicin som hade god verkan.

-Kramperna försvann nästan omgående och Henrik ställde sig upp och började gå, praktiskt över en natt. Han gjorde sedan fantastiska grovmotoriska framsteg på kort tid, säger Anders.

Diagnostik vid TS

Det finns inga prov som man kan ta som visar om en patient har TS eller ej. 1998 hölls en internationell konsensuskonferens där man enades om diagnoskriterier för TS.

Förstahandskriterier:

HUD

∞ angiofibrom i ansiktet eller fibrös fläck i pannan

finns ej från början, kan ses i mikroskop och som rodnad vid skrik, stora variationer i grad och när det debuterar

- ☒ nagelfibrom som ej uppkommit efter skada

ej barnsymptom, men vuxensymptom

- ☒ vita opigmenterade hudfläckar (tre eller fler)

finns från början, men svåra att upptäcka tidigt, vanligt förekommande; cirka 90 % av de med TS har dessa hudfläckar

- ☒ Shagreenfläckar (bindväv nevus)

ej tidigt symptom, upptäcks vanligen i skolåldern

Förstahandskriterier

ANDRA ORGAN

- ☒ flera näthinnehamartom
- ☒ tuberösa förändringar i hjärnbarken
- ☒ subependymala noduli
- ☒ subependymalt jättecellastrocytom
- ☒ muskelknutor i hjärtat

som mest vid födseln, försvinner efterhand, kan ge problem om de hindrar blodflödet eller stör hjärtrytmen, om problem inte upptäcks tidigt kommer de inte senare

- ☒ bikakeliknande förändringar i lungorna

bara flickor som kan få dessa lymfkärlsmuskelknutor efter puberteten, kan störa lungfunktionen och då bli ett allvarligt problem, bör finnas med på listan över sådant som följs upp regelbundet

- ☒ angiomyolipom i njurarna

ej vanligt med problem hos nyfödda, men kan komma senare, lipomen är knölar som innehåller muskelceller, fett och kärlvävnad, dessa kan blöda och då visar det sig som blod i urinen eller att barnet får ont i magen.

-I ovanliga fall kan dessa knölar utvecklas till cancer och därför bör de kontrolleras med ultraljud.

Andrahandskriterier:

HUD

- ☒ tandköttsfibrom
 - ☒ hudfläckar med konfettiutseende
- leder ej till allvarliga komplikationer, men besvärliga när de förekommer i ansiktet

Andrahandskriterier**ÖVRIGA ORGAN**

- ☒ emaljdefekter i tänderna
- ☒ ändtarmspolyper av hamartomtyp
- ☒ cystor i skelettet
- ☒ felvandrade nervceller i den vita hjärnvävnaden
- ☒ hamartom i andra inre organ än njurarna
- ☒ opigmenterad fläck i näthinnan
- ☒ cystor i njurarna

50 % av alla med TS får cystor (vätskefyllda blåsor) i njurarna, ofta spelar dessa ingen roll, men om de blir stora och många kan de störa njurfunktionen

Diagnosen TS anses säkerställd om det finns två förstahandskriterier eller ett förstahandskriterium och två andrahandskriterier.

Trolig TS föreligger vid ett förstahands- och ett andrahandskriterium.

Möjlig TS föreligger vid antingen ett förstahandskriterium eller två andrahandskriterier

-I allmänhet räcker det med en noggrann kroppsundersökning för att fastställa diagnosen. Om ett barn har epilepsi, autism och utvecklingsstörning bör man ställa frågan om det kan röra sig om tuberös skleros. Vi hoppas emellertid att det inte ska dröja så länge innan vi har en användbar genetisk metod för att ställa diagnosen, sa Paul Uvebrant.

Hudbesvär vid TS

Professor Olle Larkö, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om hudbesvär vid TS.

-Hudförändringar vid TS kan finnas vid födseln, men kommer oftast senare. Hudförändringar eller uteblivna hudförändringar säger ingenting om hur svår eller lätt TS barnet har.

Fler än 80 % av de med TS har s k **ash-leaf-fläckar** med mindre pigmentering, ljusa fläckar som syns tydligast med Woods ljus.

-I de flesta fall låter vi bli att göra något åt dessa fläckar. I Uppsala har man emellertid utvecklat en behandling som innebär transplantation

av frisk hud som man kan lägga över väl synliga och störande fläckar, t ex i ansiktet, se Olle Larkö.

Angiofibrom (adenoma sebaceum) är små ofarliga bindvävsknutor av blodkärl som kan vara rikligt förekommande i ansiktet. De kan också vara små röda bindvävsknutor, som kan vara svåra att skilja från akne. -Knutorna kan antingen brännas bort med elektricitet eller behandlas med en särskild typ av brännlaser, med vilken man kan bränna ned knutorna till hudnivå och som ger mindre ärr. Den rodnad som finns kvar i huden kan tas bort med en annan typ av laser.

Eftersom behandlingen är smärtsam görs den oftast under narkos, särskilt när det gäller barn. Behandlingen ger viss ärrbildning, särskilt i ansiktet som är mycket ärrkänsligt.

Angiofibrom är möjliga att slipas eller hyvlas bort kirurgiskt, men med den behandlingen är det svårt att få ett riktigt bra resultat.

-En behandlingsmetod, s k PDT, Photo Dynamic Therapy, som används inom hudcancervården, är en ny metod som kan ha framtiden för sig. Men metoden är fortfarande experimentell och erfarenheter saknas. I metoden används en särskild lampa ("trafikljus") och en särskild salva, se Olle Larkö.

Nagelförändringar (koenentumörer/subungualt fibrom) är ett slags bindvävsknutor som kan tas bort kirurgiskt.

Shagreenfläckar, "apelsinhud", **nevus flammeus** (s k Gorbatjovfläckar) och **café au laitfläckar** har enbart kosmetisk betydelse och kan användas i diagnostiskt syfte.

Genetik

Professor Christina Jern, avdelningen för klinisk genetik, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra, Göteborg, informerade 2001 (uppdaterad) och 2004 om ärftlighet i allmänhet och vid tuberös skleros i synnerhet. -Den forskning som bedrivs inom genetik innebär bl a att man hittar förändringar i generna vid alltfler sjukdomar. Därför kommer verksamheten på avdelningarna för Klinisk Genetik att öka, eftersom vi arbetar med både genetisk vägledning och diagnostik.

Ett arvsanlag är en bestämd bit av DNA-strängen, på en bestämd plats på någon av kromosomerna. Arvsanlagen uppträder alltid i dubbel uppsättning. Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från den manliga sädescellen och 23 kromosomer från kvinnans ägg. Dessa kromosomer bildar 23 kromosompar och cellen får 46 kromosomer. -Några få procent av de 3000 miljoner ”bokstäver” (C,G,A,T, nukleotider) som DNA-strängen består av, kodar för olika protein. Det är sedan dessa äggviteämnen som bygger upp strukturer och styr cellernas arbete. Ett mindre fel i de fyra baserna, exempelvis att ett G är utbytt mot ett A, kan innebära en svår sjukdom, beroende på var felet uppstår. Vid vissa sjukdomar är felet större, såsom vid Downs syndrom, där det finns en hel kromosom för mycket (kromosom 21), se Christina Jern.

I mikroskop har det länge varit möjligt att studera kromosomerna. Det kallas cytogenetik. Man kan t ex se om det fattas någon kromosom, eller om någon kromosom har en extra kopia. Med en molekylärgenetisk analysmetod, d v s DNA-analys, kan man idag studera arvsanlagen. Det har inneburit ett stort steg framåt när det gäller att t ex diagnostisera sjukdomar.

Det finns flera typer av ärftlighet. Vid TS är ärftligheten autosomt **dominant**, d v s felet sitter inte i könskromosomerna utan i någon av de andra kromosomerna. Om en av föräldrarna har sjukdomen är risken 50 % vid varje graviditet att barnet får den. Sjukdomen kan yttra sig väldigt mildt. Därför är det inte ovanligt att man upptäcker att en person har lindrig TS först när de får ett barn som har TS med mer allvarliga symtom.

-I 60-70 % av fallen beror dock inte TS på att barnet ärvt sjukdomen från någon av sina föräldrar, utan på en nymutation, en tillfälligt uppkommen förändring i arvsmassan.

Hittills har man funnit ärftliga förändringar vid TS på kromosom 9 (TSC 1-genen) och kromosom 16 (TSC 2-genen).

-I TSC 1-genen, som är mycket stor, har man funnit mer än 140 olika mutationer, varav några ställen är vanligare än andra. TSC 2-genen är ännu större och i den är mer än 250 olika mutationer, som kan ge TS, beskrivna. Därför är DNA-analys vid TS fortfarande idag komplicerad och resurskrävande.

I cirka 70 % av fallen hittar man mutationen som orsakar TS.

-I de fall då mutationen är känd kan vi göra fosterdiagnostik, vilket inte är möjligt om den är okänd. Vi förstår mer och mer om ärftliga genetiska förändringar, men mycket återstår också att få klarhet i. Exempelvis är det märkligt att en och samma mutation kan ge så olika svårighetsgrad av symptom vid TS. Därför kan man inte i det enskilda fallet utifrån resultaten av DNA-analys säga något om vilka symptomen blir eller vilken prognos man kan räkna med.

Under en frågestund undrade en förälder hur man skulle göra med efterforskningar i släkten när man fått ett barn med TS.

-Jag anser att man böra avgöra från familj till familj hur man ska göra. Det är jobbigt och dyrt att undersöka släktingar och den vinst man eventuellt gör måste ställas i proportion till arbetsinsats och olägenhet. Om föräldrarna själva, eller någon släkting till dem, vill få risken för att få ett barn med TS utredd, kan DNA-analys bli aktuell. Detta gäller särskilt om föräldrarna inför ny graviditet önskar fosterdiagnostik. Om någon i släkten undrar hur man ska göra så rekommenderar jag att man diskuterar saken med sin läkare och tar kontakt med Klinisk Genetisk Avdelning på hemorten (finns på universitetssjukhus) eller tar kontakt med teamet på SU, sa Christina Jern.

Neuropsykiatriska aspekter

Överläkare Suzanne Steffenburg (2001) och överläkare Susanna Danielsson (2004) - båda på Barnneuropsykiatrin, BNK, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om neuropsykiatriska aspekter vid TS.

-På BNK arbetar vi i team när vi utreder exempelvis barn med beteendestörningar och kommunikationsproblem. Bestämda konstellationer av symptom benämner vi i form av diagnoser, men vi ställer inga diagnoser om inte problemen är funktionshindrande för barnet.

Det finns ungefär 500 barn och vuxna i Sverige som har svår TS och det föds cirka 10 barn per år med sjukdomen. 50 % av alla med TS har en utvecklingsstörning och många har en speciell form av epilepsi, s k infantil spasm. (se mer om epilepsi i särskilt kapitel). 1/5 av barnen med TS har en svårare form.

-Har barnet en utvecklingsstörning och epilepsi är risken stor att barnet också har svårigheter inom autismområdet.

I de studier som gjorts har man funnit att mer än hälften av barnen med TS har autism och nästan alla andra har autistiska drag. Kombinationen utvecklingsstörning, epilepsi och autism innebär att barnet kan ha TS.

Av alla barn med autism har 1-4 % TS. Epilepsi är ingen förutsättning för autism. Den svåra formen av TS debuterar innan 5 års ålder, med många symptom, t ex epilepsi och utvecklingsstörning. TS är den näst vanligaste (efter Fragile X) kända orsaken till autism.

Diagnosen autistiskt syndrom ställs utifrån resultat av test med inriktning på tre områden. Från alla tre delarna måste det finnas ett bestämt antal symptom för att man ska ställa diagnosen. Finns många av symtomen, men inte så många som vid autistiskt syndrom, talar man om diagnosen autismliknande tillstånd. Finns endast några symptom talar man ibland om autistiska drag.

1. Stora svårigheter i fråga om ömsesidig social interaktion (samspel)

Här krävs det att barnet har en genomgripande oförmåga till normal ömsesidig social interaktion, som tidigt yttrar sig som kontaktlöshet, ointresse för omgivningen, ensidighet i kontaktformerna och s k autistisk ensamhet.

-Som förälder känner man tidigt om ett litet barn inte är intresserat av föräldrarna och nyfiken på omgivningen. En del barn kan upplevas som ”snälla” och andra som mer krävande och svåra att tillfredsställa. Blickkontakten kan vara stel och inte riktigt levande och en del barn ogillar kroppskontakt.

När barn i allmänhet blir äldre börjar de i normala fall ganska snart att härma andra barn och detta sker automatiskt, utan att de tänker på det.

-Men det gör inte barn med autism. De väljer ofta att gå för sig själva, att inte delta i samlings. Det blir svårt för dem att finna sin roll i gruppen. Efterhand blir de här problemen mindre, med start i familjen, men någonting annorlunda blir alltid kvar. De här barnen kan utveck-

las om de bemöts på ett bra sätt och om de får hjälp att ”lära” sig sådant som andra barn lär sig automatiskt. Alla avvikande beteenden går att förbättra. En bok som kan vara till hjälp i sammanhanget är ”Gång på gång” av Beckman, Kärnevik, Schaumann.

2. Svår begränsning i förmågan till ömsesidig kommunikation

Barn med autism har en försenad och begränsad talspråksutveckling, som de inte kompenserar med mimik, kroppsspråk, gester. De tycks ofta sakna motivation att kommunicera. Omkring hälften talar inte alls.

-Barnen vänder sig sällan till andra för att uttrycka nyfikenhet eller intresse. Har de ett språk är rytmen och tonläget ofta annorlunda. Sekotal är vanligt för gruppen, vilket innebär att de upprepar, ofta flera gånger, vad andra säger. Eftersom de inte förstår vitsen med kommunikation, är det inte så lätt att få dem att använda alternativa kommunikationsmetoder. Vi vet emellertid att många barn med autism har glädje av teckenspråk eller andra alternativa kommunikationssätt.

Barnens ordförståelse är ofta konkret, vilket innebär att de inte förstår innebörden i uttryck som ”att ta sig i kragen”, ”rosor på kinden” osv.

-I allt jag säger om problem som förekommer vid autism finns det en glidande skala, från stora problem till inga problem alls. Det är mycket ovanligt att ett barn har alla problem och graden av problem skiljer sig från individ till individ.

I kommunikationen med barnen är det ofta bra om man till en början använder konkreta föremål, istället för exempelvis bilder.

-Sedan kan man utveckla kommunikationsmedlen så att de blir mer och mer abstrakta.

3. Svår begränsning i förmågan att fantisera och att bete sig på ett varierat sätt.

En del av barnen har mycket begränsade intressen. Många av barnen med TS har motoriska stereotypier, som de exempelvis utför med armar, händer eller fingrar. Detta innebär att de kan sitta länge och t ex snurra ett föremål, att bara titta på ett blinkande ljus eller titta på en tvättmaskin i arbete.

-Intressena kan var så starka och ensidiga att de blir tvångsmässiga och hindrar andra aktiviteter. Många av barnen är bra på att se detaljer, men inte helhet.

Förutom symptom från de ovan beskrivna har många barn med TS tilläggsproblem, t ex svårigheter att uppfatta ljud. De kan vara överaktiva och okoncentrerade. Vissa har sömnproblem, matnycker eller är självdestruktiva, ofta i kombination med nedsatt smärtkänslighet.

Autism är inte en sjukdom som går att avgränsa. Orsaken är en funktionsstörning, orsakad av en skada eller en sjukdom. Därför kan man ha allt från fullt utvecklad autism till enbart autistiska drag.

I begreppet autismspektrumstörning ingår **autism, autismliknande tillstånd, Asperger syndrom och autistiska drag.**

ADHD betyder Attention Deficit Hyperactivity Disorder. DAMP betyder Deficits in Attention, Motor control and Perception. Barn med dessa diagnoser uppvisar en kombination av problem med koncentrationssvårigheter och motoriska/perceptuella svårigheter.

Barn med autismspektrumstörning är olika.

I grova drag går det att dela in dem i tre grupper:

- ☒ **det avskärmade barnet** (möjligen den grupp som mest motsvarar bilden av klassisk autism)
- ☒ **det passiva barnet**, (som accepterar att andra tar kontakt, men ger själv lite respons, om barnet har inarbetade rutiner blir det ej så utmärkande, ofta sen diagnos)
- ☒ **det aktiva och udda barnet**, (som gärna närmar sig andra men gör det för ensidigt och för gränslöst)

Vanliga tillägghandikapp vid autistiskt syndrom är :

- ☒ psykisk utvecklingsstörning
- ☒ epilepsi
- ☒ annat neuropsykiatriskt tillstånd
- ☒ funktionnedsättning av hörsel eller syn
- ☒ tal- och språkstörning
- ☒ cirka 25 % av barnen har påvisbar etiologi (sjukdomsorsak) t ex tuberös skleros

Följande är viktigt att tänka på om barnet har en autismspektrumstörning:

- ☒ för barnet anpassad miljö med visuella ledtrådar, förutsägbarhet

- ☒ medvetenhet/kunskap hos personer runt barnet när det gäller problem/möjligheter
- ☒ beständig omgivning, d v s inga stora förändringar
- ☒ bra skola/förskola med personal med god kännedom om lämplig pedagogik och lämpligt förhållningssätt vid autism

Läkemedel kan användas för att mildra vissa beteendevårigheter, såsom hyperaktivitet, våldsamt beteende, självskadande beteende, sömnsvårigheter, tvångsmässighet eller nedstämdhet.

-Det man ska tänka på är att medicinerna i enstaka fall kan påverka anfallssituationen negativt om barnet har epilepsi.

Utvecklingsbedömning och pedagogisk bedömning

Specialpedagog Ulrika Johansson och psykolog Thomas Ahlsén, BNK, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om utvecklingsbedömning och pedagogisk bedömning av barn och ungdomar.

I en neuropsykiatrisk utredning ingår att göra en **neuropsykologisk utredning och utvecklingsbedömning**.

-En utvecklingsbedömning är nästan samma sak som en begåvningsbedömning (används på äldre barn), men något bredare. Utvecklingsbedömning används när det gäller små barn eller personer som befinner sig på en tidig utvecklingsnivå, sa Thomas Ahlsén.

För att göra utvecklings- eller begåvningsbedömningar används olika tester som barnet förväntas klara. Resultaten jämförs sedan med olika skalor:

För utvecklingsbedömning av barn 0-2 år: Griffiths skala I

För utvecklingsbedömning av barn 2-8 år: Griffiths skala II

För begåvningsbedömning av barn 3-7 år: WPPSI –R

För begåvningsbedömning av barn 6-16 år: WISC III

Följande områden ingår i Griffiths test: motorik, personligt och socialt beteenden, hörsel-tal, samordning öga-hand, performance (ung delområde där språk inte är en förutsättning för testets genomförande), praktiskt resonerande (enbart skala II)

I WPPSI-R ingår: en språklig del innehållande information, förståelse, aritmetik, ordförråd, likheter och en ickespråklig del med bl a figur-sammansättning.

-Tillsammans kan vi få en uppfattning om barnets olika utvecklingsnivåer, förmågor i förhållande till dess faktiska ålder. Vi kan få fram en utvecklingskvot/ begåvningskvot (IQ/UQ).

Testsituationen spelar roll för resultatet. Om flera faktorer är tillrättlagda, exempelvis att testen sker i ett nästan kallt rum, innebär detta att uppmärksamhet, uthållighet och fokusering ofta blir bättre än i rum med olika saker som distraherar. Barnets motivation att göra testen spelar också stor roll.

Mental utvecklingsstörning delas in i olika svårighetsgrader beroende på vilken IQ barnet har:

Lätt mental retardation 50-55 till 70 (IQ)

Måttlig mental retardation 35-40 till 50-55

Svår mental retardation 20-25 till 35-40

Djup mental retardation mindre än 20-25

-IQ 100 betyder att ett barn befinner sig på en, för åldern, genomsnittlig utvecklingsnivå. IQ 50 betyder i stort sett att exempelvis en femtonåring befinner sig på 7,5 års utvecklingsnivå. Men för femtonåringen tillkommer att han har mer erfarenhet.

Ett begrepp som ofta används är utvecklingsförsening. I det här sammanhanget kan man inte tala om försening, eftersom barnen inte har möjlighet att ta igen vad de förlorat, utan stannar på en lägre utvecklingsnivå.

Utvecklings- och begåvningsbedömningar är till stor hjälp när det avgörs vilket stöd och vilken hjälp barnet behöver i skolan.

Thomas Ahlsén informerade också om fler test och strukturbedömningar som kan användas, beroende på barnets språkliga utvecklingsnivå.

I ett annat test som pedagog och psykolog använder tillsammans, ADOS-test, (Autism Diagnostic Observation Schedule) observerar man barnet i strukturerade leksituationer.

-Där bedöms barnets förmåga till **språk/kommunikation, social interaktion och lekbeteende.**

Med en utvecklingsbedömning som grund kan den generella utvecklingsnivån och styrkor och svagheter på individuell nivå bestämmas, vilket är en förutsättning för **pedagogisk planering.**

-Det vi ser i de olika testen läggs samman med den information föräldrarna ger i en djupintervju. Det test vi använder för att göra pedagogiska bedömningar, när inte Griffiths test fungerar, kallas PEP (Psycho Educational Profile) för barn upp till 7 års utvecklingsnivå.

Med hjälp av PEP-testet, som inte är ett begåvningsstest, kan man bedöma utvecklingsnivån när det gäller olika funktioner t ex:

- ☒ imitation
- ☒ perception (förnimmelse, varseblivning)
- ☒ finmotorik
- ☒ grovmotorik
- ☒ öga/handintegration
- ☒ ickeverbal kognition (kognition betyder ungefär hur man tar in och bearbetar sinnesintryck)
- ☒ verbal kognition

-Med hjälp av PEP-bedömningen får vi en utvecklingsprofil där man kan se vad barnet kan, inte kan och vad det är på väg att lära sig. Resultatet från bedömningen ligger till grund för en mer utvecklingsinriktad angreppsvinkel för det enskilda barnet, där man utgår från de färdigheter som barnet är ”på väg” att lära sig.

-Det arbetssätt vi använder för elever på tidig utvecklingsnivå är inspirerat av TEACCH. (TEACCH står för Treatment and Education of Autistic And related Communication Handicapped children). De viktigaste byggstenarna i TEACCH är en noggrann bedömning av eleven, individuella undervisningsprogram med visuella tydliggöranden med tyngdpunkt på självständighetsträning. Undervisning och uppgifter ska vara anpassade till elevens nivå men ha ett åldersadekvat innehåll. Det är viktigt att det man lär eleven är funktionella färdigheter direkt användbara i skola/arbete och vardagsliv utifrån ett livsperspektiv. En förutsättning är ett nära samarbete med föräldrarna.

Henrik har problem som tyder på att han har autism

En utvecklingsbedömning som gjordes när Henrik var två år gammal visade att han befann sig på samma utvecklingsnivå som en ettåring.

-När epilepsin släppte och Henrik började röra på sig, blev han istället överaktiv. På daghemmet där han börjat brydde han sig inte om de andra barnen, utan sprang mest omkring. Nu förstår vi att han redan då hade tecken som tydde på att han hade autism. Vi har alltid haft viss kroppskontakt, han tycker om att kramas, men det har funnits mycket liten ömsesidig social interaktion oss emellan. Han har aldrig börjat prata och vi har inte idag någon verbal kommunikation. Han förstår vissa saker som vi säger till honom. Henrik leker inte bestämda lekar, utan springer mest fram och tillbaka, eller klättrar på det som går att klättra på, berättar Elisabeth.

Syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn, Ågrenska, informerade om 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.

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 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.

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.

Henrik idag

Henrik idag har stereotypier, ensidiga rörelser som han upprepar. Han sparkar t ex med foten när han blir upprörd eller arg. Han tycker väldigt illa om ljudet från elvispar, dammsugare och andra hushållsapparater. Med hans sömn har det blivit något bättre, men fortfarande är han vaken ett par nätter i veckan, p g a kramper.

-Henrik äter själv, men han äter med händerna. Hans kommunikation med oss och andra människor är dålig. Mest problem tror vi att epilep-

sin orsakar. Det verkar som om han är utsatt för ett ständigt brus av små och täta epileptiska anfall, säger Anders.

Henrik går en gång i veckan på bassängbad, ett slags kommunikationsbad under ledning av en logoped.

-Tidigare, innan vi flyttade till vår nya bostadsort, hade vi viss hjälp av en kurator och en förskolekonsulent. Vi tror att Henrik skulle behöva hjälp av en sjukgymnast och en logoped, säger Elisabeth.

Inom kort kommer Henrik att genomgå nya tester, bl a för att se om han har autism eller ej.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Marianne Bergius och logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och omkring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter för mindre kända handikappgrupper och ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel. Orofacialt betyder att det har med mun och ansikte att göra. Några av kroppens viktigaste funktioner finns i och omkring munnen.

-Vi andas, äter, dricker och talar. En ren mun och friska tänder har betydelse både för utseende och födointag. Munmotoriken är komplicerad 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, barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling.

Barnen kom också på besök till oss för en bedömning av sina orofaciala funktioner inklusive bett och munhälsa.

-Uppgifterna samlas i en databas som sedan blir tillgänglig för föräldrar och professionella som arbetar med munnens funktioner. Har er tandläkare eller logoped behov av information så får de gärna vända sig till oss. De kan också hämta information om TS på vår hemsida: www.mun-h-center.se

Följande munrelaterade problem kan förekomma:

- ⌘ Fibrom, små vårtliknande utväxter i tandköttet som ibland kan upptäckas. De är ofarliga och behöver inte tas bort.
- ⌘ Pits, små gropar i emaljen som kan vara svåra att se. De ger inga problem, är mest av diagnostisk betydelse.
- ⌘ Ättsvårigheter.
- ⌘ Tal-, språk- och kommunikationssvårigheter.
- ⌘ Dregling.
- ⌘ Viss medicinering, tex Fenemal, Theralen och Topimax, kan som biverkning ge muntorrhet vilket ökar risken för att få hål i tänderna (karies).

Det är en klar fördel om den förebyggande tandhälsovården är så bra att barnet slipper få hål i tänderna. Alla barn har rätt till en individuellt anpassad förebyggande tandvård som bygger på råd och åtgärder kring fluor, kost och munhygien. Barn med särskilda behov har också rätt att få konsultation och eventuell behandling av barntandvårdsspecialist och en sådan finns i de flesta landsting.

Föreningsinformation

Föreningsrepresentanterna Mats och Mona Trulsson, Svenska Föreningen för Tuberös Skleros, informerade om föreningen och dess arbete.

Föreningens syfte är att ge medlemmarna möjligheter att utbyta erfarenheter och att stödja varandra. Föreningen sprider information och kunskap om tuberös skleros och håller medlemmarna informerade om nya forskningsrön, behandlingsmetoder, pedagogik mm

1991 bildades föreningen och idag har man cirka 500 medlemmar. Ett antal medlemmar arbetar inom sjukvården eller på institutioner.

Föreningen är medlem i TS International och har via TS Norden ett nära samarbete med grannländerna. Till föreningen har man knutit ett fackråd bestående av experter inom barnneurologi, neuropsykiatri, genetik, pedagogik samt en tandläkare. Föreningen har tagit fram en hel del informationsmaterial.

Föreningens adress är:

Svenska föreningen för tuberös skleros

c/o Lilian Hasselblad (vice ordf)

Ekebyvägen 23

186 34 Vallentuna

Tel: 08- 511 770 57

e-postadress: lilianhasselblad@hotmail.com

Föreningen har också en egen hemsida: www.ts-sverige.com

Föreningen har kontaktpersoner i de flesta län och adress och telefonnummer till dessa kan Lilian Hasselblad lämna.

Barnens bok

Sjuksköterska Lotta Thomasson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg och socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade om ”Barnens Bok”.

-Barnens Bok är ett litet och behändigt fotoalbum som innehåller information om barnet och barnets funktionshinder. Meningen med boken, som egentligen är ett arbetsmaterial som föräldrarna fyller i med uppgifter, är att underlätta för föräldrarna i kontakten med sjukvården, kommunen, skolan och andra institutioner som barnet kommer i kontakt med.

Den prototyp till Barnens Bok som Lotta Thomasson visade föräldrarna kan innehålla

☒ **personliga uppgifter**, namn, födelsedatum, foto, grunddiagnos, tilläggsdiagnos, överkänslighet, kommunikationsmetod, övriga familjemedlemmar och andra viktiga personer

☒ **barnets mediciner**, aktuella mediciner, styrka, dos, vem som ordinerat dem, hur de ska intas, mm

☒ **barnets mat**, vad barnet äter/inte äter, hur mycket, mag-tarmproblem

☒ **specialbehandling**, ex RIK

☒ **hjälpmedel**, ex stol, korsett, tippbrädor, säng, sängutrustning mm

☒ **skola, personlig assistent, gruppbostad, vad barnet tycker om att göra/inte göra, habiliteringsteam, viktiga telefonnummer, fler foton, osv**

-Barnens Bok har jag tänkt mig som en länk mellan familjen och alla institutioner som kommer i kontakt med barnet. Det som står i boken är vad föräldrarna vill förmedla och istället för att själva alltid behöva berätta om sjukdomen, barnets symptom, mm, kan de överlämna boken till personal som barnet möter. Boken ska därför alltid vara där barnet är och bör hållas aktuell av föräldrar och personal. Det är viktigt att poängtera att boken inte är någon journalhandling, sa Lotta Thomasson.

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade om vårdbidrag och lagar som berör alla människor, samt speciellagar som berör barn med funktionshinder och kurator Mats Månsson informerade (2003) om 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.

De lagstiftning som tidigare var en särslagstiftning för människor med sjukdomar och funktionshinder (Omsorgslagen) är ersatt av **lagar som gäller för alla**, exempelvis Skollagen, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen (som inte går att överklaga), Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring.

-Men därutöver finns LSS, Lagen och stöd och service till funktionshindrade, som är en "pluslag" som kom 1994. (Se mer om denna lag längre fram i kapitlet).

Landstingen administrerar följande stöd och insatser (och de olika landstingen kan lägga upp det som de vill)

- ☒ habiliteringen
- ☒ psykiatriskt stöd (BUP)
- ☒ hjälpmedel
- ☒ hemsjukvårdsbidrag
- ☒ sjukresor

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

Följande är sammanfattad information från kurator Mats Månssons föreläsning "Samhällets stöd" hämtad från familjevistelsen om Neurofibromatos på Ågrenska i april 2003.

I början på 1980-talet kom en vändning och samhället övergick från att omyndigförklara personer med svåra funktionshinder till att börja betrakta dem som fullvärdiga medlemmar.

-Vi fick omsorgslagen 1986, den lag som åtta år senare utvidgades till LSS. LSS är en mycket bra lag där det finns stora möjligheter att individualisera olika hjälpinsatser. Det sägs att lagen är en rättighetslag, men jag anser att det snarare är en möjlighetslag. Tanken med lagen är att "den enskilde ska få möjlighet att leva som andra" (5§). Den målsättningen anser jag är lagens stora förtjänst, även om man kan diskutera vad det innebär att leva som andra, sa Mats Månsson.

Oavsett om barnet tillhör personkretsen som har rätt till insatser enligt LSS, eller ej, bör föräldrar lära sig mer om olika lagars innehåll och om förhandlingsteknik.

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

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

När man anser sig veta vad lagen säger om personlig assistent i skolan begär man möte, elevvårdskonferens, med rektor, lärare, kurator och annan berörd personal som har makt att fatta beslut.

-Om inte den person som har rätten att fatta beslut i ärendet inte kan vara med, så är det bättre att vänta med mötet tills den personen kan närvara. Till det mötet sedan är det bra att med sig ett dagordningsförslag. Eftersom ni sällan är ute efter att ha trevligt på sådana här möten är det också viktigt att det utses en protokollförare, sa Mats Månsson.

Varje beslut om stöd och hjälp som fattas på mötet bör kopplas till en namngiven utförare, en person som ansvarar för att insatsen blir av.

-Man bör inte nöja sig med att skolan säger ”att de ska titta närmare på problemet, undersöka om det finns resurser mm och att man återkommer”. Kräv i sådana fall ett namn på personen som ska utreda frågan, samt datum och plats för ett nytt möte. Om skolans ledning bestämt sig för att avslå begäran ska ni kräva att de har med sig ett skriftligt avslagsbeslut så att ni kan överklaga. Det är inte alltför ovanligt att myndighetspersoner hänvisar till ”policybeslut” och det kan man bara göra muntligt. I ett skriftligt avslagsbeslut måste man ange vilken lag och vilken lagparagraf man stöder sitt beslut på.

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

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande 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 särskilda tjänstemän i kommunen (LSS-handläggare).

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

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i 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".

Information från försäkringskassan

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

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (98 250 kr/år, 2004), tre fjärdedels (73 688), halvt (49 125) och en fjärdedels (23 563). 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 på 30 000 kr samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på upp till 40 000 kr. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

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

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och

vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

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

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

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, det nya internationella handikappbegreppet. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Här kan man få mer information

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

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

OMIM- Online Mendelian Inheritance in Man
 internetadress:
www3.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM/searchomim.html

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Paul Uvebrant
 Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
 416 85 Göteborg
 Tel: 031- 343 40 00

Professor Christina Jern
 Avd f klinisk genetik
 Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
 416 85 Göteborg
 Tel: 031- 343 40 00

Professor Olle Larkö
 Sahlgrenska Universitetssjukhuset
 413 45 Göteborg
 Tel: 031 342 10 00

Specialistläkare Susanna Danielsson
 överläkare Suzanne Steffenburg
 specialpedagog Ulrika Johansson
 psykolog Thomas Ahlsén
 Barnneuropsykiatri
 Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
 Otterhällegatan 12 A
 411 18 Göteborg
 Tel: 031- 343 40 00

Sjuksköterska Lotta Thomasson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

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

Övertandläkare Marianne Bergius
logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Box 2056
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Föreningsrepresentanter Mats och Mona Trulson
Svenska Föreningen för Tuberös skleros
Coldinuvägen 20
371 42 Karlskrona
Tel: 0455- 151 58

Handläggare Agneta Ljungwall-Bergstrand
Försäkringskassan
405 12 Göteborg

Kurator Mats Månsson
Borgmästarvägen 3 A
441 50 Alingsås