



VACTERL

Nyhetsbrev 358

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

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

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

Föreläsningarna från vistelsen bearbetas och sammanställs till ett nyhetsbrev som kan liknas vid ett temanummer för den aktuella diagnosen. För att ge ytterligare dimension på diagnosen så intervjuas en av familjerna. Nyhetsbrevet görs av Ågrenskas redaktör och föreläsarna har givetvis haft möjlighet att läsa igenom och komma med kommentarer på sammanfattningarna.

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med länk- och litteraturtips men även en lista med adress och telefonnummer till föreläsarna.

Vid denna vistelse är diagnosen VACTERL. Ågrenska har haft vistelser inom denna diagnos 1994, 2001 och nu 2009.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Lars-Göran Friberg, Överläkare Barnkirurgen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *Epidemiologi, diagnos mm*

Arne Linder, överläkare, Öron-Näsa-Halskliniken, Akademiska sjukhuset, Uppsala: *Andningssvårigheter vid esofagusatresi*

Eva Strömwall Larsson, vårdenhetsöverläkare Barnhjärtcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *Hjärtproblem*

Helena Borg, överläkare Barnkirurgen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *Anala och rektala missbildningar*

Gundela Holmdahl, överläkare Barnkirurgen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *Urologiska missbildningar*

Kristina Gustafsson, stomiterapeut och **Monika Doroszkiewicz**, uroterapeut Barnkirurgen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg: *Tarm och blåsträning*

Ann Nachemson, överläkare Handkirurgen, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Sahlgrenska, Göteborg: *Handförändringar*

Ann-Marie Alwin, sjuksköterska/pedagog, Göteborg: *Syskonrollen*

AnnCatrin Röjvik specialpedagog och **Astrid Emkert** pedagog, Ågrenska: *Barnteamet på Ågrensk, info om pedagogiska erfarenheter*

Åsa Mårtensson, övertandläkare, **Lotta Sjögren**, logoped, Mun-H-Center Göteborg: *Munhälsa och munmotorik*

Birgitta Reymers, Föreningsrepresentant: *Om VACTERL-föreningen samt egna erfarenheter*

Britt Åkerström, handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

Övriga

Helena Fagerberg Moss, psykolog, Barn och Ungdomsmedicinska mottagningen Kungshöjd, Göteborg. Hon höll på torsdagen strukturerade samtal med föräldrarna. Dessa samtal återges inte i detta nyhetsbrev.

Anders Sandegård, socionom och assistansansvarig på Ågrenska Assistans, talade om samhällets övriga stöd.

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

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

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 42
 Telefax 031-750 91 77
 E-mail susanne.westergren@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.se
 Redaktör Susanne Lj Westergren

Innehållsförteckning

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:	2
Inledning	4
Kort diagnosbeskrivning - VACTERL	4
Epidemiologi, diagnostik, forskning	5
Esofagusatresi - dysfagi	8
Andningssvårigheter vid esofagusatresi (uppdatering från 2001)	10
Hjärtproblem	13
Anala och rektala missbildningar (uppdatering från 2001)	15
Urologiska missbildningar (uppdatering från 2001)	17
Tarm- och blåstråning	19
Handförändringar (uppdatering från 2001)	25
Syskonrollen	26
Barnteamet på Ågrenskas informerar om pedagogiska erfarenheter	29
Munhälsa och munmotorik	31
Intervju: Emanuel lever livet i sin egen takt	36
Att leva med VACTERL - Egen erfarenheter	41
Föreningsinformation från VACTERL-föreningen	43
Samhällets övriga stöd	44
Information från Försäkringskassan (från 2008, med viss uppdatering 2010)	45
Länktips	48
Adresser och telefonnummer till föreläsarna:	52

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 42
 Telefax 031-750 91 77
 E-mail susanne.westergren@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.se
 Redaktör Susanne Lj Westergren

Inledning

Detta nyhetsbrev är till vissa delar en uppdatering av nr 183 från 2001, ursprungligen sammanställt av Jan Engström, numera redaktör för vuxenvistelsernas nyhetsbrev. Några sammanfattningar i detta nyhetsbrev (nr 358) är helt nya, andra har uppdaterats och vissa är borttagna. De nya och uppdaterade är sammanställt av Susanne Lj Westergren, redaktör för familjevistelsernas nyhetsbrev.

Kort diagnosbeskrivning - VACTERL

Förekomst

Barn med VACTERL föds med flera missbildningar, vanligen i urinvägar, hjärtat, i ryggkotorna, i mat- och luftstrupen och i ändtarmen. Eftersom det ännu inte finns någon gemensam känd orsak till VACTERL kallas det association och inte syndrom. Cirka 15 barn föds varje år med VACTERL men diagnosen är antagligen vanligare än man tror.

Orsak

Orsaken är inte känd, man tror att det i de flesta fall är en nymutation, en förändring i arvsmassan som uppstår första gången hos barnet. Missbildningarna antas uppstå under de första fyra veckorna efter befruktningen.

Ärftlighet

Man vet inte om det även kan vara ärftligt.

Symtom

Barnen föds i allmänhet något för tidigt, ungefär 4 veckor och med något lägre födelsevikt än normalt. Diagnosen ställs om missbildningar förekommer i minst tre av nedanstående grupper, men även andra missbildningar kan förekomma. VACTERL är en initialförkortning där varje bokstav representerar en missbildning;

V Vertebra (kota), **A** Anus (ändtarm), **C** Cor (hjärta), **T** Trakea (luftstrupe), **E** Esofagus (matstrupe), **R** Ren (njure) och **L** Limb (extremiteter dvs. armar/ben,)

Behandling

En del av barnen föds med livshotande missbildningar, som omedelbart måste åtgärdas. Det kan bli vara missbildningar i luft- och matstrupen, stopp i näsborrarna och hjärtproblem. Ofta behövs sedan upprepade operationer och långa sjukhusvistelser under ett antal år, men framför allt under det första levnadsåret. De flesta övriga missbildningar har man oftast tid på sig att åtgärda efterhand. Det är viktigt att barnets utveckling kontrolleras av en barnläkare.

På lång sikt är prognosen god och de flesta barn får en tillfredsställande fysisk och psykisk utveckling.

Orofaciala/odontologiska symtom och behandlingar

Personer med hjärtfel kan behöva antibiotikaproylax vid blodiga ingrepp i munnen. Barn med ätsvårigheter behöver ofta ett förstärkt omhändertagande i tandvården, t ex hjälp med munhygien och fluorbehandling. Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller på habiliteringen.

Källa;

- Ågrenskas Nyhetsbrev, familjevistelse, Nr 183 (2001) http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/VACTERL_syndrom.pdf
- Socialstyrelsens databas över ovanliga diagnoser om VACTERL (2007) <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/vacterl>
- Mun-H-Basen <http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Basen/Diagnoser/VACTERL/>

Epidemiologi, diagnostik, forskning

Lars-Göran Friberg är överläkare vid barnkirurgen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Han berättar övergripande om diagnosen VACTERL.

Namnet VACTERL användes första gången 1972 av två amerikanska läkarna, David Weyhe Smith och Linda Quan. Det användes för att beskriva en kombination av vissa specifika missbildningar.

Förekomst och ursprung

– Förekomsten av VACTERL är likartade över hela jorden. Vi tror det är lika vanligt hos flickor som hos pojkar. Sannolikt finns det en ärftlighet, men de flesta är nymutationer, det vill säga syndromet uppstår för första gången hos individen. Vid de mest teoretiska djurexperimentala studier där vi ger möss vissa gifter så blir det hög procent av liknande symtom och djuren får vissa gener förstörda. Varför är detta viktigt att titta på? Jo, för att kunna kartlägga eventuella risker för upprepning och framtida arv. Hos människa har man hittat en flicka med förändringar på genen HOXD13* som har VACTERL. Vi ser också att det finns flera som har diagnosen inom vissa familjer och släkter.

*(American Journal of medical genetics, Clinical Reports: Identification of a HOXD13 mutation in a VACTERL patient (p 3181-3185) <http://www3.interscience.wiley.com/journal/121517579/abstract>)

Graviditet

Esofagusatresi, som är ett samlingsnamn för olika typer av medfödda förslutningar/missbildningar av matstrupen, upptäcks i 5-10 % av fallen i de ultraljudundersökningar av gravida kvinnor som görs från vecka 16-39.

– Av de länder i världen där man gör sådana undersökningar är Sverige ensamt om att inte använda undersökningen, som dessutom är en svensk uppfinning, för fosterdiagnostik. Jag är övertygad om att man skulle hitta många fler av barnen med esofagusatresi om man letade aktivt efter missbildningen vid ultraljudundersökningar, sa Lars-Göran Friberg.

– VACTERL uppkommer inte av att modern missbrukat alkohol eller droger under graviditeten, som vissa vill påstå. Däremot kan rikligt med fostervatten i vissa fall vara tidigt tecken på just missbildningar av matstrupen (upp till 7 ggr). Även tvillingar har 3 ggr så stor risk att födas med avbruten matstrupe (esofagusatresi).

Fråga

Ökad risk för VACTERL vid IVF (In vitro-fertilisering eller provrörsbefruktning)?

– Det finns inga riktiga belegg för detta, men jag vet att det förekommer diskussioner. Vi rekviderar mödravårdjournalen när barnet blir patient hos oss så att vi kan få en bra överblick över hela processen från ägg och spermie till barn. Och vi har inte sett ett samband med IVF och VACTERL, svarar Lars-Göran Friberg.

Diagnos

Diagnosen ställs endast på kliniska fynd, det vill säga vad man hittar vid undersökningar. Varje bokstav i VACTERL (av de engelska orden för organen) representerar vanligt förekommande missbildningar. Ett barn måste ha missbildningar i minst tre av följande kroppsdelar eller organ för att få diagnosen VACTERL syndrom:

V Vertebra (kota), **A** Anus (ändtarm), **C** Cor (hjärta), **T** Trakea (luftstrupe), **E** Esofagus (matstrupe), **R** Ren (njure) och **L** Limb (extremiteter dvs. armar/ben,)

- **Kota:** Här rör det sig om halvkotor eller delade kotor från bröstkorgen och nedåt. Dessa missbildningar ger sällan ryggproblem senare i livet. *Förekomst 65 %.*
- **Ändtarm:** analatresi vilket innebär medfödd frånvaro av ändtarmsmyrning men inte ändtarm, den kan istället utmynna i urinröret eller slida. Inte sällan förekommer också missbildningar i urinvägarna och slidan. *Förekomst 55 %.*
- **Hjärta:** kan innebära medfödda hjärtfel av olika slag t.ex; **Kammarseptumdefekt (VSD)**, d v s hål på kammarskiljeväggen som kan vara alltifrån små till mycket stora (över 5 mm). Detta kan leda till hjärtsvikt med galopptrytm, leverförstoring och hjärtförstoring som följd. **Förmaksseptumdefekt (ASD)** d v s hål på förmaksskiljeväggen, vilket kan leda till förstorad

högerkammare och förstorat förmak. Hjärtat kan även vara lätt roterat. *Förekomst 25-75 %.*

- **Luftstrupe:** En del barn har en fistel (gång) mellan luftstrupe och matstrupe, andra kan sakna en lunga. Alla barn med fel på matstrupen har även försvagad (mjuk) luftstrupe av olika grad. Detta kan inte påverkas med mediciner. *Förekomst 65 %.*
- **Matstrupe:** kan vara esofagusatresi, vilket oftast innebär att den övre delen av matstrupen slutar blint och den nedre delen har en förbindelse med luftrådet via en fistel. Motorikstörning i matstrupen är också relativt vanligt och kan ge sväljningssvårigheter med stoppkänsla i bröstet när man äter, smärtor vid sväljning och uppstötningar från matstrupen. *Förekomst 70 %.*
- **Njurar och urinvägar:** t ex avsaknad av en njure (vanligast), dubbla njuranlag, hästskonjure, backflöde från blåsa till urinledare och/eller hinder i urinvägarna på olika nivåer. Hos barn med analatresi och missbildningar av korsbenet är det inte ovanligt med blåsfunktionsstörning pga. att nerverna mellan ryggmärg och blåsa är påverkade. *Förekomst 50-73 %.*
- **Extremiteter:** dvs. armar/ben mm står för limb, dvs. extremiteter såsom fötter, tår, armar, händer och fingrar. Vanligast är för få eller för många fingrar eller tår. Det förekommer även avsaknad av benanlag (radius/strålbenet) i underarmen. *Förekomst 43-70 %.*

Yttre missbildningar

Yttre missbildningar kan vara vattenskalle (hydrocefalus), stopp i näsborre (koanalatresi) och avvikelser av de yttre könsorganen har beskrivits.

– Ofta är barnen små och lättare vid födelsen och väger kring 2 kg. En del barn fortsätter att vara små medan andra kommer i kapp och följer sin kurva och sitt genetiska arv. Tillväxtdiagram är ett viktigt mått som vi använder oss av. Andra symtom kan vara skolios i bröst- eller ländryggen och extra revben på ena sidan. Även fel på kotorna i korsbenets nedre del förekommer, dessa kan ge upphov till fjättrad ryggmärg som då måste opereras. Samt att öronen kan sakna yttre hörselgång, men barnet kan ha förmåga till hörsel ändå med inner- och mellanöra. Det är viktigt att kontrollera barnet under hela uppväxten.

Inre missbildningar

Barnen kan också ha stopp i tolvfingertarmen, stopp i matstrupen, i tolvfingertarmen och ändtarmen, men inte stopp där emellan det vill säga tunntarm och tjocktarmen.

Esofagusatresi - dysfagi

Lars-Göran Friberg berättar sedan översiktligt om esofagusatresi. Namnet betyder **avbruten matstrupe** och detta är gemensamt för alla som har esofagusatresi. Dessutom har alla med diagnosen **mjuk luftstrupe** och **påverkad vagusnerv** (styr funktionen i mag-tarmkanalen) i större eller mindre grad.

– Matstrupen och luftstrupen bildas från ett och samma anlag och är ett enda ”rör” fram till någon gång mellan dag 21-28 (under graviditeten), då en skiljevägg bildas och matstrupen och luftstrupen åtskiljs. Esofagusatresi, som är en anläggningsrubbing, opererades första gången i Sverige 1946. De flesta barn som föddes med esofagusatresi fram till 1950-talet dog tyvärr. Sedan utvecklades operationsmetoderna och omvårdnaden och idag överlever 85-90 % av de barn som föds med esofagusatresi.

Ett nyfött barn med esofagusatresi har svårigheter att svälja. Lungröntgen visar, vid den vanligaste typen av esofagusatresi att matstrupen slutar blint och den nedre delen av matstrupen har förbindelse från magsäcken till luftstrupen via en fistelgång.

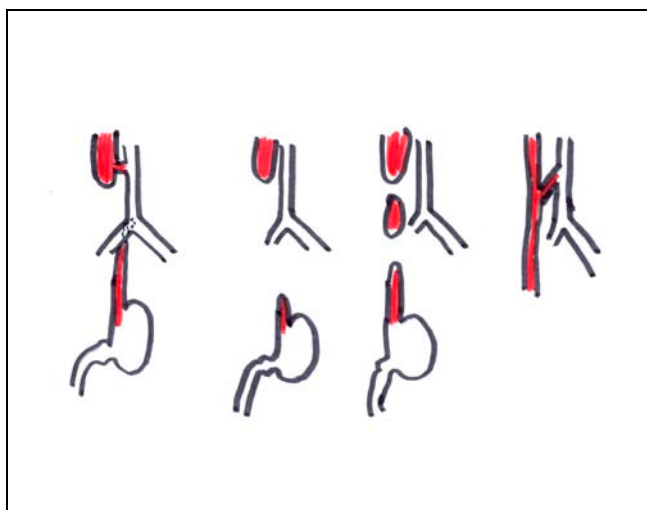


Bild: Exempel på esofagusatresi.

– Det innebär att barnet har fått luft via luftstrupen ner i magsäcken. Det innebär också att de nervfunktioner som ska pumpa ned maten till magsäcken är avbruten, men finns, trots det, kvar i den nedre delen av matstrupen, säger Lars-Göran Friberg.

På de fyra platser i landet där man opererar barn med esofagusatresi, Göteborg, Stockholm, Uppsala och Lund, gör man lite olika när det gäller vad som bör göras och när det bör göras. Lars-Göran Friberg berättar om erfarenheter från Göteborg.

- Det är viktigt att ta hand om barnets saliv så att det inte drunknar i sin egen saliv. Detta ordnar vi med en sond ner i matstrupen. Det är viktigt att ganska snart operera mat- och luftstrupe som sitter ihop med gemensamma väggar. Vi vill också göra en ordentlig undersökning av hela den lilla patienten så att föräldrarna får besked om alla missbildningar med en gång, och inte behöver få reda på nya missbildningar vartefter de upptäcks.
- När det gäller den **lilla gruppen barn** med esofagusatresi, dvs de med stort avstånd mellan övre och under matstrupen och ingen förbindelse till luftstrupen, så lägger vi tidigt i nyföddhetsperioden in en gastrostomi och opererar samman matstrupen när barnet är 4-8 månader. När det gäller den **stora gruppen barn** med esofagusatresi, de där avståndet mellan matstrupsändarna inte är så långt (mätt i antal avstånd mellan kotorna), så opereras de efter något dygn.
- Innan operationen får barnet ingen mat, vilket betyder svält. Efter operationen får de en sond från näsan ned i maghålan och genom den får de mat. Vi sätter också en central venkateter (CVK) genom vilken barnet också kan få näringslösning, sa Lars-Göran Friberg.

När det är möjligt att ge barnet mat bredvid sonden, vilket det är i mer än 50 % av fallen, kan sonden tas bort efter en tid och barnet kan få komma hem och medicineras därefter med syrahämmare.

- Men innan barnet får åka hem röntgar vi operationsområdet för att se hur trång matstrupen är. Komplikationer efter operationen förekommer i form av läckage i anastomosen (skarven), sårinfektioner, men de brukar aldrig bli allvarliga. Nästan alla läcker i skarven, vävnaden i matstrupen är inte lämplig att sy i. Men vi opererar mycket sällan om de här patienterna. Vi förser dem istället med ett eller flera drän, vilka de kan ha kvar upp till fem veckor efter operationen. När anastomosen läker bildas ärrceller och skrupnad vävnad.
- Därför är det ofta nödvändigt att vidga strupen, vilket görs i narkos med ballong som är lika stor uppblåst som patientens tumme. Vi använder små tryck för att inte riskera att spränga sönder matstrupen. Ofta är det nödvändigt med återkommande vidgningar, men alltmer sällan. Två månader efter det att patienten fått lämna sjukhuset gör man en uppföljande kontroll, med bl a röntgen av matstrupen och lungorna.
- Vi kontrollerar sugreflexen, hur maten passerar genom matstrupen och vilken tid det tar samt eventuell reflux. Vi gör en pH-mätning, kontrollerar hur fort magsäcken tömmer sig, hur de perifera luftvägarna fungerar, hur blodflödet fördelar sig i lungorna. Det är således inte bara matstrupen som intresserar oss, det är hur hela personen fungerar, sa Lars-Göran Friberg.

Liknande uppföljande kontroller görs därefter upp till dess att barnet är 16 år, eller längre vid behov.

– Ser allting bra ut vid kontrollen strax innan patienten fyller 16 år, då vi också kontrollerar eventuell skolios, släpper vi patienten och gör inga fler undersökningar. Slutmålet för våra insatser är att patienten kan äta som andra, inte behöver några särskilda mediciner och att längd- och viktutvecklingen är normal. De som har problem med hjärta och njurar följs upp på ett mer individuellt sätt.

Fråga: Kommer barnen att ha problem resten av livet?

– Nej inga stora problem, reflux har hälften av alla med avbruten matstrupe, av dessa medicinerar många och en del får vi operera. Vi vet inte om reflux är något som en del har kvar i vuxen ålder. Vi gör i dag en ny studie för att se på dem som vi opererade på 70-talet.

– Som förälder skall ni kräva att få hjälp med det som ni upplever som fel!

Andningssvårigheter vid esofagusatresi (uppdatering från 2001)

Överläkare Arne Linder vid Öron-, näs- och halskliniken på Akademiska sjukhuset i Uppsala, berättar om luftvägsbesvär vid esofagusatresi.

– Bokstaven T i VACTERL står för Trakea (luftstrupe). Andningsbesvär är vanliga vid esofagusatresi, de kan orsakas av Trakeomalaci (lufttrörsuppmjukning), felsväljning (reflux), recidivfistel eller ”bronksjukdom” (sjukdom i lufttrören), berättar Arne Linder.

Så länge esofagusatresin är okorrigerad slutar matstrupens övre del blint i en säck och från den nedre delen leder en fistel till luftstrupen.

– Detta innebär att mat kan hamna i luftstrupen när man äter. Innan problemet upptäcks, utgör detta ett hot mot luftvägarna. Luftvägsgrenarna kan pluggas igen. Dessutom kan vätska skölja bort ett viktigt ämne som håller upp lungblåsorna och medför att de kan falla samman. Långsiktigt kan lungfunktionen också påverkas, t ex genom ärrbildningar, men detta är ännu inte helt utrett.

De flesta av barnen med esofagusatresi opereras inom några dagar efter födseln. Men det finns en grupp barn som man måste vänta med att operera, det gäller de som har ett stort avstånd mellan matstrupens övre och undre delar och som saknar fistel.

– Det är i sådana fall svårt att dra samman delarna och därför väntar vi så att de kan växa till. Hotet mot luftvägarna kan i sådana fall kvarstå

under flera månader. Via en gastrostomi får dessa barn den näring de behöver. Problemet är saliv och annat som kan "rinna över" till luftvägarna. Det blir en balansgång mellan att skydda andningsvägarna och att ändå ge barnet möjligheter att träna sugning. Dessutom fungerar mag-tarmsystemet och matsmältningen bättre om man har något i munnen, sa Arne Linder.

Med hjälp av olika tekniker kan problemet lösas hjälpligt. En möjlighet är att ge barnet mat i munnen och sedan suga upp den från matstrupen, eller göra en "faryngostomi", en öppning till luftstrupen på halsens framsida, och låta maten komma ut via den.

Fistel och refistel

När fisteln mellan matstrupen och luftstrupen slutits kan delar av sammanfogningen gå upp och det bildas en så kallad restfistel.

– Detta kan medföra att det bildas en liten gång mellan matstrupen och luftstrupen genom vilken saliv och liknande kan passera. Det kan bli en retning av luftstrupen och i vissa fall också orsaka lunginflammation. Om vi misstänker att det finns en sådan restfistel röntgar vi området eller för ner ett färgämne i matstrupen och ser om det kommer fram i luftstrupen. En eventuell fistel kan vi antingen dela eller "klistra" igen med ett särskilt vävnadsklist. Men där fisteln har varit blir det ofta en liten ficka som kvarstår, säger Arne Linder.

Astmaliknande besvär

Astmaliknande besvär är ett vanligt resttillstånd efter esofagusoperationen. Slem kan stanna kvar länge i luftstrupen och orsaka en besvärande hosta av kruppkaraktär. Flera av barnen har också en mjuk luftstrupe (**Trakeomalaci**) som i vissa lägen bromsar luften så att andningen blir tung.

.....och refluxen

– Slem retar till hosta som kan ge svullna luftrör, kramp i luftrören, andfåddhet, motstånd mot andning o s v i en cirkelgång med besvär som liknar de vid astma. Med hjälp av luftrörsvidgande mediciner och kortison lokalt kan problemen lindras. Problemen i luftrören kan möjligen förvärras av reflux från magsäcken till matstrupen, men detta är ännu inte helt klarlagt. Det verkar som om nerverna i området kan retas av refluxen. Efter ett tag kan luftrörsproblemen bli "självgående", d v s de utlöses även om refluxen har upphört.

Barn med luftrörsbesvär får till att börja med behandling för refluxen. Det kan ske på två sätt; antingen med mediciner som minskar syran eller så hindrar man refluxen kirurgiskt. Barnen med den här typen av luftrörspå problem tycks i nästan samtliga fall bli bättre ju äldre de blir och många blir helt besvärsfria.

"Bronksjukdom"

Under begreppet bronksjukdom kan både astmaliknande besvär och

bronkit samlas. Bronkit är samma sak som luftrörskatarr och försvårar luftvägspassagen i luftrören. Orsaken till detta kan bero på kramp i luftrören, svullnad i luftrören, slem och infektion i luftrören.

Symtom som hosta kan bero på:

- Bronksjukdom (reflux?)
- Trakeomalaci
- Brist på flimmerhår
- Recidivfistel

Detta kan i sin tur ge upphov till slem som blir grogrunden till infektioner.

Symtom som pip i bröstet kan bero på:

- Bronksjukdom (reflux?, slem)
- Rester efter infektioner
- Felsväljning
- Trakeomalaci

Symtom som ansträngd andning kan bero på:

- Trakeomalaci (+trång matstrupe)
- Bronksjukdom

Symtom som kvävningsattacker kan hos spädbarn bero på:

- Reflux
- Trakeomalaci (+trång matstrupe)

– En del av barnen (ca 40 %) får en bronkit per år och har hes hosta, men detta påverkar inte arbetskapaciteten, som är normal. Rökning är skadligt för alla, men barn med VACTERL har mindre marginaler och är därför mer sårbara, sa Arne Linder.

Behandling görs med: luftrörsvidgande, kortison, refluxbehandling, eventuellt sjukgymnastik och generösare med antibiotika

Trakeostomi

Några av barnen med VACTERL har tracheostomi under delar av sin uppväxt, idag finns det ett nationellt kompetenscentrum på Danderydssjukhus i Stockholm kallat "**Nationellt Respirationscentrum**" (f.d. Andningsdispensären). Centret är en riksspecialitet för individuellt **anpassade trakealkanyle** och ett kunskapscentrum för kroniskt andningshandikappade. De tillverkar trakealkanyle som specialanpassas individuellt för att ge en optimal funktion av andning och tal.

Läs mer här: http://www.ds.se/Web/NormalPage_1317.aspx

Ladda ner en pdf-fil här:

http://www.ds.se/Upload/Filer/Ane/1051_Danderyds_150dpi.pdf

Sammanfattning:

- Många har någon grad av luftvägsproblem
- Ett fåtal har svåra problem
- Vi kan hjälpa – och vi kan nog bli bättre

Hjärtproblem

Eva Strömwall-Larsson är vårdenhetsöverläkare vid barnkardiologen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus. Hon berättar i korthet om barnhjärtsjukvård och hjärtmissbildningar vid VACTERL.

Allmänt om barnhjärtsjukvård

Hjärtsjukdomar hos barn och ungdomar är till > 90 % medfödda hjärtfel. Dessutom behandlas barn med hjärtmuskelsjukdomar och rytmrubbningar men det finns också bakteriella infektioner som kan ge upphov till hjärtsjukdomar.

Det är cirka 1000 levande födda per år i landet som föds med hjärtfel och variationen på olika fel är mycket stor. 25-30 % är akuta nyfödda barn. De flesta leder till för tidig död om behandling inte ges, säger Eva Strömwall-Larsson

Till 90 % är det okända bakomliggande faktorer som orsakar de olika hjärtfelen, men det är också kromosomfel hos barnet och sjukdomar hos modern som kan ligga bakom, till exempel diabetes, röda hund och alkoholfetopati (alkoholorsakade skador på fostret i livmodern).

Hjärtmissbildningar vid VACTERL

50-75 % av barnen har hjärtfel som en del i syndromet, de vanligaste hjärtmissbildningar är dessa:

- VSD (Hål i kammarskiljeväggen)
- PDA (Öppetstående ductus arteriosus, det vill säga öppen förbindelse mellan lungartären och stora kroppspulsådern.
- ASD (Hål i förmaksskiljeväggen)
- Fallots anomali (Fallots tetrad – Består av VSD-hål i kammarskiljeväggen och olika grad av förträngning av utflödet från höger kammare till lungartären)
- Transposition, de stora artärerna har bytt plats och avgår från fel kammare. Tillståndet är livshotande, kräver alltid åtgärd hos nyfödd.

Hon berättade sedan om hur hjärtat fungerar och visade förklarande bilder. Detta återges inte här.

Tecken på hjärtsvikt

Ett litet barn med hjärtsvikt kan ha svårt att själv förmedla att det inte mår bra. Därför är det bra att känna till yttre tecken på att hjärtat inte mår bra, detta kan visa sig genom matningssvårigheter t.ex att barnet

inte vill eller orkar äta, långdragna måltider samt kräkningar. Detta kan givetvis leda till viktninskning. Även allmän slöhet, lätt för att svettas, kladdig hud, snabb andning och hjärtklappning är tecken på hjärtsvikt. Det kan vid svårare fall leda till galopptrytm, vätska i lungorna (lungödem) med rosslig andning och leverförstoring. Hjärtsvikt orsakas av övercirkulation i lungkretsloppet.

Cyanos

Det motsatta är när lungblodflödet är otillräckligt. Det leder till cyanos (blåhet som orsakas av för låg syresättning). Ses bäst på läppar och nagelbäddar och kallas central cyanos till skillnad från perifer cyanos som inte är kopplat till hjärtfel utan orsakas av att man stryper cirkulationen perifert t.ex vid avkylning.

Att utreda hjärmissbildningar

När man utreder hjärmissbildningar så tittar man bland annat på:

- Syrehalten i blodet via bland annat en Pulsoxymeter (mäts via fingertopp med hjälp av infrarött ljus).
- EKG, registrering av hjärtmuskelnns elektriska aktivitet
- RTG, hjärt-lungröntgen
- Ekokardiografi, (ultraljud), visar hjärtats anatomi och ger i de allra flesta fall fullständig kartläggning av hjärtfelet.
- Hjärtkateterisering, en röntgentät kateter förs in i blodkärlen, ofta via ljumsken till hjärtat för att kartlägga anatomin om ultraljud inte varit helt konklusivt (varit tillräckligt uttömmande) samt för att mäta tryck i kamrar liksom avgående och tillförande blodkärl. Röntgentät kontrast sprutas in och undersökningen filmas.
- Magnetkameraundersökning, en form av röntgen

Behandling

Nyfödda barn kan behandlas med läkemedlet Prostivas, via dropp på sjukhuset. (Källa: FASS, Prostivas innehåller ett i kroppen naturligt förekommande prostaglandin. Medlet kan öppna och behålla ductus arteriosus (förbindelsen mellan lungartären och stora kroppspulsådern) öppen hos nyfödda barn med hjärtfel där lungcirkulationen eller cirkulationen ut i kroppen är beroende av detta kärl för sin överlevnad). Det finns även andra läkemedel till exempel vätskedrivande och kärlvidgande samt läkemedel som stärker hjärtats funktion på olika sätt. Det kan även bli frågan om operationer av hjärtat och respiratorvård för att häva och behandla ett hjärta som sviktat.

Hon gick sedan igenom lite mer ingående olika operationsmetoder men detta tas inte med här.

Anala och rektala missbildningar (uppdatering från 2001)

Helena Borg är överläkare och arbetar på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Hon informerar om anorektala missbildningar vid VACTERL.

Analatresi är en medfödd missbildning som innebär att ändtarmsöppningen är sluten (anal = ändtarm, atresi = avsaknad av naturlig kanal).

– 1/4000-5000 föds med analatresi och det är lite vanligare hos pojkar än hos flickor. Missbildningen uppstår någon gång i 4-12:e graviditetsveckan. Inte sällan förekommer också missbildningar i urinvägarna och slidan. Korsbenet kan saknas helt eller delvis. Problem med urinblåsa och tarmar förekommer, likaså kotmissbildningar av olika slag och spinalkanalsförändringar mm, säger Helena Borg.

Vid analatresi saknas inte tarmen utan ändtarmsöppningen mynnar istället på fel plats eller har inte nått hudplanet. Man talar om hög och låg analatresi, beroende på var tarmen mynnar ut.

– Ändtarmen kan exempelvis mynna i urinröret, vilket innebär att det nyfödda barnet kan tömma avföring den vägen. Analatresi med förbindelse till urinvägarna betraktas som en hög missbildning

Låg analatresi är en variant av missbildningen där ändtarmen mynnar lite framför den korrekta placeringen. Detta ger försämrad knipförmåga och inte sällan också förstoppningsproblem. Hos flickor med anala missbildningar mynnar oftast tarmen i nära anslutning till slidan och har inte sällan en gemensam vägg med densamma, alternativt att den mynnar ut i slidan, vilket har en något sämre prognos.

– En annan variant på missbildningen hos pojkar är en ändtarm som mynnar nästan rätt, bara lite för långt fram (anterioriserad analöppning). Detta medför minskad knipförmåga. En annan variant innebär att tarmen mynnar i urinblåsan. Det betraktar vi som en omfattande missbildning (hög analatresi) med sämre prognos. Funktionellt sett har de låga missbildningarna bättre prognos än de höga, säger Helena Borg.

Hur handläggs det lilla barnet med anala missbildningar på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus?

Redan en yttre inspektion kan ge en god uppfattning om funktionell prognos och hur problematisk habiliteringen blir för att bli så kontinent som möjligt.

– De flesta flickor har någon form av utförsgång, så kallad fistel och därför är korrektion ofta inte nödvändig det första levnadsdygnet. Hos pojkar är problemen ofta större, exempelvis kan utförsgång saknas helt och detta kan medföra att en del får mycket stor gasfylld buk. Därför måste många pojkar opereras redan första eller andra dygnet och få en stomi där tarmen läggs ut på bukväggen, säger Helena Borg.

Analplastik (PSARP) det vill säga ny ändtarmsöppning görs vid 2-6 mån ålder

– Den ändtarmsöppning som vi då skapar måste sonderas dagligen under ca 3 månader, med successivt ökad stiftstorlek, för att förhindra sammandragning (striktur) Efter en tid, vid 5-9 månaders ålder är det sedan möjligt att lägga ned stomin hos de barn som fått sådan. Trots att tarmen då varit helt inaktiv i nästan ett halvår går det att få den aktiv och funktionell igen.

– Till att börja med besväras barnet av många tarmtömningar per dag, men inte sällan uppstår inom kort en förstoppningstendens som måste stävjas med tillägg av mjukgörande medicin (t ex Laktulos) eller lavemang, berättar Helena Borg.

Vid behov är det möjligt att lägga ut blindtarmen på bukväggen och ge lavemang ”uppifrån” via blindtarmen. Alla opererade barn blir funktionellt förbättrade. Många av barnen behöver dock hjälp att träna de anala funktionerna vid övergång från blöja till potta, en del behöver mer professionell hjälp i form av tarmterapi i förskoleåldern (se mer om detta i särskilt kapitel), säger Helena Borg.

Vid spinala missbildningar

Om barnet också har spinala missbildningar där till exempel spinalkanalen (ryggmärgskanal) slutar för högt upp eller är fjättrad (sitter fast), så krävs även kontroll av urinområdet. För dessa barn så finns en större representation av neurogena tarm-, urinrörs- och urinblåseproblem. Vid riktigt stora friläggningar så finns risk för nervskador.

Att få bra tarmkontroll

Det finns tre viktiga faktorer som påverkar förmågan att kontrollera avföringen och det är känsel i ändtarmen, tjocktarmens motorik och muskulatur kring ändtarmsmyningen och i ändtarmen. Med bra känsel, motorik och muskulatur så förbättras förmågan till bra tarmkontroll.

– Att inte kunna hålla sin avföring utgör ett stort socialt problem oavsett barnets ålder, säger Helena Borg.

Postoperativa mål

Att barnet skall hålla sig ”torrt” (vara kontinent) ha regelbundna tarmtömningar utan förstoppning eller soiling (oljiga läckage). De

flesta barn behöver stöd när de börjar skolan för att komma ihåg att regelbundet tömma tarmen i tid.

Fråga: Skador på grund av alla lavemang?

– Vi har inte sett några ökade siffror på tjocktarmscancer, eller andra slemhinneförändringar. Man måste väga mellan att inte ha en tarm som fungerar eller ha en som fungerar med hjälp av lavemang. Förstoppning mår man inte bra av och om man inte får tömma tarmen bildas det toxiska ämnen som kan påverka resten av kroppen, svarar Helena Borg.

Fråga: Kan vår dotter föda barn den normala vägen?

– Vaginal födsel är ej att rekommendera om barnet hade den vanligaste missbildningen som åtgärdats. Då är det bättre med kejsarsnitt. Fertiliteten brukar inte vara nedsatt. Däremot om barnet har en så kallad *kloakmissbildning* är det ofta mer komplicerade förhållanden när det gäller fortplantningsorganen.

– Barn med anala missbildningar måste regelbundet kontrolleras av behandlande läkare och stomi-tarmterapeut under hela sin uppväxt, sa Helena Borg.

Tarmkontrollprogram

I Göteborg har vi sedan 90-talet använt ett "Tarmkontrollprogram", och vi kan starta det redan när stomin är nedlagd, om det behövs. Programmet är givetvis individuellt utformat och vi samarbetar vid behov med neurologer och urologer, ifall barnet även har påverkan från ryggmärgen och urinblåsan. I sjukvårdsteamet ingår även en tarmterapeut och det är viktigt att föräldrarna kan komma i kontakt med terapeuten så snart de behöver. Ett gott samarbete mellan familj, barn och teamet är nyckeln till ett bra resultat.

Mål med behandlingarna är att hålla tarmen "tyst" och sålunda ren i 24 timmar efter att lavemang eller klysma givits 1-2 ggr dagligen. Dietföreskrifter och läkemedel (mjukgörande, stoppande), kan vid behov komplettera behandlingen.

Fråga: Måste tarmrengöringsregimen fortsätta i all evighet?

– Man kan årligen testa varje barn med potential för "tarmkontroll" se hur väl det fungerar utan lavemangshjälp, menar Helena Borg.

Urologiska missbildningar (uppdatering från 2001)

Gundela Holmdahl är överläkare och arbetar på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Hon informerar om det spektra av urinvägsmmissbildningar som barn med VACTERL ofta har.

Det är ca 50 % av barnen som har dessa former av missbildningar och de kan vara till exempel: avsaknad av en njure (vanligast), dåligt fungerande njure, hinder i urinvägarna på olika nivåer, hästskonjure, dubblerad njure med onormal inmyning av urinledare i blåsan, med urinledarbräck och/eller med reflux från blåsa till urinledare

Det finns också flera varianter på **genitala missbildningar**. Hos pojkar kan detta vara avsaknad av testikel, att testiklarna inte vandrat ner till pungen eller hypospadi – underutveckling av penis undersida. Hos flickor kan det vara kloakmissbildningar (en gemensam kanal för avföring, urin och könsvägar) och vaginal- och/eller livmodersmissbildningar.

Blåsfunktionsstörning

– Hos barn med analatresi och missbildningar av korsbenet är det inte ovanligt med blåsfunktionsstörning på grund av att nerverna mellan ryggmärg och blåsa är påverkade, säger Gundela Holmdahl. I den normala funktionen hos blåsan ingår att lagra urin och då förväntas blåsan vara tät och ha ett lågt tryck. Tömningen ska sedan vara lätt, snabb och fullständig och bara ske när du själv vill. Om nervsystemet i området inte fungerar som det ska kan det ge olika problem:

Funktionell blåsrubbning – ofta samtidig tarmfunktionsstörning

- ”orolig” blåsa
- tömningssvårigheter

Neurogen blåsrubbning – spinal missbildning

- kort ryggmärg, fettansamling, fjättrad ryggmärg - ¼ av barnen med hög analatresi – kloak har spinala förändringar med risk för neurogen blåsrubbning

Konsekvenserna av en blåsdysfunktion är urinläckage, svårigheter att tömma blåsan och/eller mycket höga blåstryck. Detta i sin tur kan leda till urinvägsinfektioner och i förlängningen att njurarna tar skada.

Olika behandlingar

Beroende på problemets art och omfattning sätts olika behandlingar in vid blåsdysfunktion, exempelvis:

- Potträning, regelbundna kissningar, bio-feedback träning, kom alltid ihåg att tömma tarmen!
- Medicinering med blåsmuskelavslappande medicin, men tänk på att följa noga insättning av dessa mediciner. Kan sänka tryck och stoppa läckage vid orolig blåsa, men se upp för värre blåstömningssvårigheter
- RIK, d v s Ren Intermittent Katetrisering, regelbunden tömning av blåsan med hjälp av ren kateter, detta är något som ett barn redan vid 5 årsålder lär sig att göra själv.
- Kirurgi

Om neurogen blåsrubbning – spinal skada

Om det finns en neurogen blåsrubbning behöver man följas med "urodynamik":

- Miktionsobservation hos blöjbarn (att se hur man kissar)
- Flödesmätningar, kontroll av "resurin" (man låter barnet kissa och mäter sedan hur mycket som trots tömningen finns kvar i blåsan)
- Cystometri – tryckmätning i blåsan

– Det är viktigt att se till att njurarna mår bra. Detta gör man genom att blåsan kan tömmas och på så sätt undviks infektioner, samt att blåstrycken är acceptabla. Sedan är det givetvis viktigt att se till att barnet blir torrt när barnet vill, berättar Gundela Holmdahl.

Vad krävs för att bli torr

– För att bli torr behövs ett mottryck i sfinktermuskulerna som överstiger blåstrycket när blåsan fylls samt en tillräckligt stor blåsa för att rymma den volym som bildas mellan två kissningar med låga tryck.

Behandlings strategi vid kontinens kirurgi

- **Blåshalsplastik** – som gör urinröret trängre och ökar motståndet.
- **Mitrofanoff stoma** – som alternativ RIK-väg (En Mitrofanoff är en kanal som skapas med hjälp av blindtarmsbihanget eller bit av tunntarm. Kanalen gör det möjligt att utföra katetrisering via magen).
- **Blåsaugmentation-blåsförstoring** med hjälp av *Ileocystoplastik* (innebär förstoring av blåsan genom att del av tunntarmen (ileum) sys in i blåsan) vid liten, stel blåsa med höga tryck. Tarmludd bildas i den bit av tarmen som opereras in i blåsan, därför måste blåsan sköljas i förebyggande syfte, för att inte få blåsstenar.

Tarm- och blåsträning

Kristina Gustavsson är stomiterapeut vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg hon och kollegan Monika Doroszkiewicz som är uroterapeut informerade om tarm- och blåsträning.

Först börjar **Kristina Gustavsson** berätta lite allmänt vad de gör och sedan fortsätter hon med att berätta om just tarmträning.

Stomi/tarmterapi på Drottning Silvias Barn och Ungdomssjukhus
Stomiterapeuterna har som uppgift att hjälpa till med:

- Rådgivning/uppföljning via telefon.
– Mycket kan klaras av med ett telefonsamtal, att bekräfta att

föräldrarna gör rätt och tipsa om hur de ska gå vidare. Vi försöker att ge hopp och tröst.

- Stöd, uppmuntran, psykosociala aspekter
Det gäller att motivera föräldrar och barn för det tar tid med alla bestyr runt toalettbesök och lavemang.
- Skola, – Vi informerar skolan, för att barnet ska få bästa hjälp för att förhindra avföringsläckage under skoltid.
- Praktisk hjälp
 - ◆ lavemang
 - ◆ stomi
 - ◆ analsondering
 - ◆ biofeedback träning
- Undervisning
 - ◆ föräldrar
 - ◆ personal
 - ◆ studenter

De berättade sedan om olika missbildningar, men det återges inte här eftersom det redan finns berättat om i tidigare avsnitt.

Utredning vid födseln

Analatresi upptäcks ofta direkt på förlossningen i samband med att tempen skall tas. Finner man att barnet har en analatresi så fortsätter man skyndsamt med en utredning:

- Röntgen via eventuell fistel för att se om barnet har hög eller låg analatresi?
- Hjärtbedömning – hitta hjärtfel
- Röntgen av ländrygg för att se om det finns andra missbildningar där. Även spinalt (ryggmärgen) ultraljud kan göras.
- Ultraljud över njurar/urinvägar

Behandling

– Behandlingen är alltid kirurgisk och barnen opereras vid någon av de 4 barnkirurgiska klinikerna i Göteborg, Lund, Stockholm eller Uppsala

Vid låg analatresi:

Lavemang via fisteln för att tömma ut mekonium (fostrets första avföring).

- Om avföring tömmer sig tillräckligt, kan barnet börja amma
- Föräldrarna får eventuellt lära sig att ge lavemang
- Operation inom 0-6 v PSARP-operation (posterior sagittal anorektoplastik). (Operationen syftar till att dela fistelförbindelsen och därefter lösa tarmen tillräckligt för att kunna få ner den till dess normala plats, [Källa Socialstyrelsen](#))

- Efter operationen behövs sondering i ändtarmshålet med hegarstift, i ca 3 månader.

Vid hög analatresi

Barnet opereras och får en sigmoideostomi (tjocktarmsöppning på magen) inom 1:a - 2:a levnadsdygnet. Sedan görs:

- Vid 3-6 mån ålder en analplastik – PSARP (se ovan)
- Sondering av analöppning med hegarstift
- Stominedläggning vid 6-12 mån ålder

Stomiterapeutens funktion blir sedan att informera föräldrarna angående stomi och stomiskötsel. Stödjande funktion under tiden som barnet har stomin och även förskriva stomibandage.

Föräldrareflektioner som uppkom i samband med denna information var:

- Flera av föräldrarna upplevde att sonderingen var fruktansvärt jobbig för barnen och att barnen skrek våldsamt och blödde. Det kändes som att det begick ett övergrepp på barnet. Några föräldrapar hade dock inte upplevt detta, utan tyckte att det fungerade bra utan direkt smärta för barnen.
 - En förälder menade att föräldrarna kanske skulle behöva bättre förberedelse och stöd för att inte överföra sina egna negativa känslor/vibrationer på barnet.
- Barnen är med om väldigt mycket och deras underliv blir inte den frizon som den bör vara och är för friska barn, poängterar Kristina Gustavsson.

Efter stominedläggningen har familjen till en början tät kontakt med stomimottagningen. Barnet har ofta täta tarmtömningar postoperativt (efter operationen), dessa kan sedan helt plötsligt övergå i förstoppning. Och ofta påbörjas någon form av lavemangsbehandling.

Analinkontinens är något som **förekommer hos** barn med analatresi, efter som de saknar en del kringliggande muskler och nervförsörjning till ändtarmen. Sedan har de till en början nedsatt förmåga att skilja mellan gas, vätska och fast innehåll vid avföringsträngning.

Obstipation (förstoppning) kan man få om tarmtömning blir ofullständig och avföring ansamlas och ligger kvar och täpper till. Soiling (avföringsläckage) kan vara ett tecken på förstoppning och innebär att fekalier (avföringsklumpar) stoppar upp och ger diarreläckage vid sidan av klumparna. Vid förstoppning kan även ändtarmen vidgas och förvärra förstoppningen. Även stenosis (förträngning) i operationsområdet kan också ge svårighet att tömma tarmen.

Behandling vid analinkontinens/obstipation vid analatresi

Tarmreglerade läkemedel ges för att ”gasa och bromsa” till lagom konsistens. Lavemang Resulax, Microlax, Klyx och vattenlavemang är andra åtgärder samt att det är bra att ha en reglering av måltids- och avföringsvanor.

– Många har problem när de börjar skolan för att de kopplar bort detta med ”bajseriet” och helt fokuserar på skolan, relationer och skolarbete. Då är det viktigt att vi finns där som stötta och kan komma med tips och råd.

Att bajsas är mer komplicerat än du tror!

Att bajsas är mer komplicerat än du tror och styrs av måltidsrytm, dygnsrytm och våra sociala vanor. Att klara av att bajsas är också ett reflexsamspel mellan tjocktarm, ändtarm och sfinktermuskulatur. Till sin hjälp har man den gastrokoliska reflexen som är kopplat till födointag, där tarminnehållet i tjocktarmen transporteras ner till ändtarmen i samband med muskelsammandragningar i mag- och tarmkanal. Sedan sker en utvidgning av ändtarmen som ger trängningskänsla, utvidgningen utlöser en fortledd avslappning av den interna sfinktern. Om behovet inträffar lägligt möjliggörs tarmtömning, bäckenbottenmuskulaturen slappnar av och den ”rectoanala” vinkeln rätas ut. Om man sitter hukande och krystar så underlättas tömningen.

– Om trängningen kommer olägligt kan den undertryckas genom knipning av slutmuskeln. Den yttre sfinktern och bäckenbottenmuskulaturen flyttar innehållet uppåt och trängningen försvinner. En tarm som får reflex som undertrycks fylls på, och till slut kan det vara svårt att känna sig bajsönödig och bajsas, reflexen försvinner. Men har man en yttre sfinkter som inte är stark får man istället bråttom till toa, säger Kristina Gustafsson.

Hon berättar sedan hur **Biofeedbackträning** går till, där man med hjälp av en speciell ballong kan träna sensibilitet/känsl, fyllnad av ändtarmen – sfinktersvar, teknik och kroppskänedom. Via ett dataprogram kan barnet se på dataskärmen och få feedback på knip och krystning och lär sig så att upptäcka sin bäckenbotten och dess möjligheter.

Monika Doroszkiewicz uroterapeut fortsätter:

– Termen Uroterapi är sammansatt av orden **uro-** från urologi som betyder läran om sjukdomar i urinorganen och **terapi** som betyder behandling av sjukdomar eller skada. En uroterapeut utför alltså uroterapi. Uroterapins viktigaste mål är att utifrån patientens egna resurser och de krav som det dagliga livet ställer, arbeta för en adekvat blåsfunktion som innefattar en god blåstömning och kontinens (att man håller sig torr), berättar Monika Doroszkiewicz.

– Urinblåsan skall tömma sig helt vid varje miktion (kissning), vid stor sladdrig blåsa så tömmer sig blåsan inte helt och det kan uppstå urinläckage. För att hålla sig torr behövs tillräckligt stor blåsa för att rymma den volym som bildas mellan två kissningar och så behöver man ha ett tryck i slutmuskeln som överstiger blåsans tryck när blåsan fylls.

Vilka barn kommer till Uroterapin?

– Till Uroterapin kommer barn med missbildningar i urinvägarna, barn med vissa neurogena blåsrubbningar och njurtransplanterade barn. Men även barn som har problem med sängvätning och att de inte kan hålla tätt på dagtid (s.k. funktionell blåsrubbning). Det kan vara bra att veta att 20 % av alla sjuåringar faktiskt kissar ner sig emellan åt.

– Det är läkare som ställer den medicinska diagnosen men vi uroterapeuter som ställer funktionsdiagnosen.

Hur gör vi en funktionsanamnes?

– Genom samtal med barn och föräldrar kartlägger vi problemet. Vi tar vid dessa samtal upp en noggrann miktionsanamnes (hur kisseriet fungerar) och tarmfunktionen, sedan lämnar vi ut och sammanställer urin- och vätskelistor. Barnen gör en kontinentstest, flödesmätning och kontrollerar resurin med hjälp av ultraljud, säger Monika Doroszkiewicz.

– När problemen kartlagts så planerar och genomför vi behandlingsprogram och poliklinisk behandling med regelbundna återbesök. I detta ingår undervisning om blåsa, rådgivning läkemedelsbehandling och förskrivning av hjälpmedel.

Problem med urinblåsan

Barnen kan ha en **funktionell blåsrubbning** – ofta samtidigt med tarmfunktionsstörning, symtom kan vara en överaktiv blåsa och tömningssvårigheter.

Barnen kan också ha en **neurogen blåsrubbning** – orsakad av spinal missbildning (i ryggmärgen), det vill säga att förbindelsen brutits mellan urinblåsan och det nervsystem som styr blåsan. Beroende på var skadan sitter och hur omfattande den är, uppkommer olika blåsbesvär. Missbildningarna kan till exempel bestå av kort ryggmärg, fettansamling och fjättrad ryggmärg. Även barn med en så kallad ”kloak” har ofta spinala förändringar med risk för neurogen blåsrubbning.

Det normala ”kissandet”

– Barn föds med en urinblåsa som har en kapacitet på ca 30ml och en vuxen på ca 15 år, har en urinblåsa med en kapacitet på ca 500ml. Normalt sätt borde vi kissa var 3-4 timme för att inte få en för stor och

uttänjde blåsa. Kissar vi regelbundet under dagen så brukar vi inte behöva gå upp och kissa på natten, säger Monika Doroszkiewicz

Blöja och potträning

– Barn med analatresi har oftast blöja långt upp i åldrarna. Det beror antingen på urin och/eller avförinsläckage. För att komma tillrätta med inkontinensen måste tarmen skötas. Ett sätt är att starta regelbundna rutiner och man kan börja träna barnet från ca 18 månaders ålder. Det är bra om man startar i en lugn period för barnet och om barnet får gå utan blöja hemma. Att man hjälper barnet att komma på pottan efter till exempel maten och innan och efter sömn. Man kan där använda sig själv och barnets eventuella syskon som förebild för när det är bra att kissa. Allt skall ske i en positiv anda, berättar hon.

Barn blir torrare långt senare idag på grund av att vi har fått så bra blöjor i handeln, det är ju bra att blöjor blivit bättre, menar hon, men samtidigt lär barnet inte känna sina reflexer, symptom och konsekvenserna där av och märker knappt att det kissat och blivit blött.

RIK

– Några av dessa barn behöver hjälp att tömma blåsan med hjälp av kateter, RIK (Ren Intermittent Katetrisering). Det är nödvändigt om barnet har höga blåstryck, urinrörsmisbildningar eller nervskada med dålig tömning. RIK har löst problemen med blåstömning och förbättrar också kontinensen. så att blåsan arbetar bättre när den tömts fullständigt och regelbundet med kateterns hjälp.

Fördelarna med RIK är en lågtryckstömning som skonar övre urinvägarna, det ger minskade läckage, snabbare tömning, färre urinvägsinfektioner och inte minst en större social frihet.

– Det tar 1-2 veckor att lära sig RIK´a och vi tycker att barnen skall kunna RIK´a sig själva vid skolstart. I början behövs oftast en resursperson som påminner / assisterar vid RIK. Det finns en armbandsklocka som barnet kan ha och som vibrerar och påminner om att det är dags att gå på toaletten, den går att köpa på t.ex. Clas Ohlson för runt 250 kronor, säger Monika Doroszkiewicz.

Komplikationer vid RIK kan vara urinrörsförträngning, falska gångar, blåsten, urinvägsinfektion där en del får så kallad asymtomatisk bakteriuri (ABU) vilket innebär att man har bakterier i urinen men inga besvär från urinvägarna. Pojkar kan även få bitestikelinflammation (epididymit) med svullnad, rodnad, smärta över pungen och tempstegring. **RIK-kontroller**

När man börjat RIK´a är det viktigt med årliga kontroller, där man tittar på: RIK-teknik, gör ultraljudskontroll efter RIK och ser att blåsan tömt sig och ser om det behövs nya hjälpmedel.

Lästips

Urinary bladder function and acquisition of bladder control in healthy children.

Avhandling GU 2007 av **Ulla-Britt Jansson**, leg.sjuksköterska och uroterapeut.

Pressmeddelandet:

[Förändringar kan göra det svårare för barn att bli torra](#)

”Ju fler förändringar ett litet barn har i sitt liv desto svårare kan det vara att sluta använda blöja. Både att börja förskola eller ha syskon som blir sjukt kan påverka hur bra potträningen går, men att få ett nytt syskon betyder mest. Det visar en avhandling från Sahlgrenska akademien”. Länk till pressmeddelandet:

<http://www.sahlgrenska.gu.se/aktuellt/nyheter/Nyheter+Detalj?contentId=695645>

För att läsa mer om avhandlingen klicka här <http://hdl.handle.net/2077/4454>

Handförändringar (uppdatering från 2001)

Ann Nachemson är överläkare vid handkirurgiska kliniken på Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg. Hon berättade om handkirurgi och olika handförändringar som kan förekomma vid VACTERL. L-et i VACTERL står för limb (extremitet).

På Sahlgrenska Universitetssjukhuset arbetar man i särskilda barnteam när det gäller handmissbildningar och i detta team ingår bl a barnarbetsterapeut, habiliteringsläkare, handkirurg och handprotetiker.

Vid VACTERL förekommer olika missbildningar, 65 % har någon förändring på arm-hand.

– Förändringarna kan t ex innebära för många fingrar, för få fingrar, sammanväxta fingrar eller andra förändringar som inte alltid är typiska bara vid VACTERL. Avsaknad av underarmens strålben (radius-aplasi) eller förkortat strålben, som är en vanlig missbildning vid VACTERL, förekommer t ex också hos andra helt friska barn.

Handen anläggs tidigt i fostrets utveckling, redan i 4-6: e fosterveckan, d v s redan innan många kvinnor har klart för sig att de är gravida.

– Någoting händer vid själva anläggningen som vi inte har riktigt klart för oss vad det är.

Handens och armens utveckling under fostertiden börjar med armknopp som syns under fostervecka 4, handsegment och utveckling av blodkärl v 5, synliga fingerstrålar och inväxt av nerver v 6, samt separation av fingrarna i v 7

Hos de barn som saknar eller har förkortat strålben är tummen också oftast tunnare och instabil eller saknas helt.

– Att få eller ha en fungerande tumme betyder väldigt mycket för greppförmågan och kan faktiskt påverka barnets utveckling. Det är bra

om man kan operera tidigt, vid ca ett års ålder, men det går även att rekonstruera en tumme senare.

Ann Nachemson visar sedan bilder och berättade relativt ingående hur man arbetar för att skapa funktionella tummar, exempelvis hur man kan göra om pekfingret till "tumme".

– Tummen är oerhört viktig för handfunktion och ofta lyckas vi bra i vår "tillverkning" av tummar, säger Ann Nachemson.

– Om barnet saknar strålbenet försöker vi också tidigt att göra en operation för att centralisera handleden i rakt läge. Om vi inte kommer till att operera tidigt, för att ex barnet är sjukt och andra behandlingar måste prioriteras, så kan handleden fastna i ett snedställt läge. Vi kan då sätta på ett "distraktionsinstrument" så att man sakta kan "skruva" upp handleden i rätt läge genom att tänja ut mjukdelarna. Detta görs på relativt små barn. Samma typ av instrument kan också användas för att förlänga och räta ut armbågsbenet som ofta är för kort och ibland kurverat då strålbenet saknas. Detta görs dock då barnet är betydligt äldre.

Ann Nachemson visade också hur det går till att separera sammanväxta fingrar samt att ta bort en extra dubbeltumme med bevarande av ledband och tummuskel.

Alla de operationer som vi gör på små barn syftar till att förbättra funktionen. Nu är det dock så att om funktionen förbättras och handen används på ett mer funktionellt sätt så förbättrar detta även kosmetiken, sa Ann Nachemson.

Syskonrollen

Ann-Marie Alwin är pedagog och sjuksköterska från Göteborg. Hon berättar om syskonen och deras situation. Ann-Marie har arbetat på Ågrenska i många år med just syskonen och deras situation. Hon har erfarenheterna från mer än 140 olika diagnosgrupper och från samtal med barn vid mer än 240 olika familjevistelser.

– Det är inte bara föräldrarna som är i kris efter ett svårt diagnosbesked utan även syskonen. De flesta syskon klarar sig alldeles utmärkt, men barnen med syskon som har neuropsykiatriska diagnoser, såsom Asperger, autism m.fl. har det lite svårare. Deras syskons funktionsnedsättning syns inte vilket gör att syskonets ibland udda beteende kan verka märkligt och stötande. Likaså de med syskon med mycket avvikande utseende där folk enligt barnen "stirrar på syskonet med avsmak eller allt för stark nyfikenhet".

Ann-Marie frågade barnen vad man gör när någon stirrar så där förskräckligt, ett barn sa att han brukade räcka ut tungan, en annan var modig nog att gå fram till dem som stirrade och frågade om det var något de ville.

Med åren växer syskonens frågor och tankar som; ”hur kommer det att bli i framtiden”, ”var skall min bror eller syster bo när de blir äldre”, ”vad händer när mamma och pappa inte finns längre” och ”kommer mina egna barn få samma problem”. Andra tankar är;

- Varför får han alltid rätt?
- Varför får inte jag ge tillbaka?
- Jag törs inte vara ensam med min storebror.
- Hur starka kan dom bli när dom blir större?
- Vad gör vi då inte mamma kan hålla honom längre?
- Hur tänker man när man inte har ett språk?
- Jag skäms när min syster gör bort sig.
- Han skall vara min storebror och så klarar han inte de enklaste saker.

– Syskons fantasier är ofta värre än verkligheten, därför behöver de få upprepad, livslång information om syskonets tillstånd vartefter tiden går så att de slipper oroa sig för det som kanske inte kommer att hända. Att utgå från deras egna frågor brukar vara lagom nivå, inte mer information än de är mogna för.

- När jag passar min syster är jag jätterädd att det skall hända något, så det blir mitt fel.
- Var sitter felet? När kan man bota det?

– Ärftliga diagnoser är också känsligt för barnen att ta upp med sina föräldrar, vem vågar man då fråga? Istället kanske det blir att man hellre går omkring och bär på det. Det är då bra att ha en annan person att fråga. Och föds man som yngre syskon till ett barn med funktionsnedsättningar så börjar man ofta inte fundera på olikheterna med sitt syskon eller sin familj förrän man blivit lite äldre, säger Ann-Marie.

Är all information bra?

Föräldrarna är den vanligaste informationskällan, men nästan alla barn letar på nätet. Som förälder är det viktigt att kolla att det inte är felaktig information som barnen hittar.

Syskongrupper finns också via habilitering, föreningar eller här på Ågrenska. Ibland möts man för en veckas tillvaro och ibland för ett antal möten under en hel termin. Ytterligare informationskällor kan vara läkare, lärare, annan personal, broschyrer och böcker.

- Jag förstår mer än mina kompisar, men det är svårt att förklara.

- Vad är det som är min dumma brorsa och när är det den där adhd'n”?

De positiva sidorna

– Det finns mycket positivt också med att ha en annorlunda syster eller bror, de här syskonen är fenomenala på att tolka kroppsspråk. De har stor förståelse för andra och är duktiga att hitta personen bakom diagnosen. De är mer ansvarstagande, har vidare perspektiv på tillvaron och är tryggare med avvikelser. Det kan givetvis vara svårt att vara mer mogen än sina jämnåriga kamrater men det brukar jämna ut sig.

- Min kompis tjuvar jämt om sin finne, men jag har en bror med Asperger. Vi kanske kunde byta, det finns problem och det finns problem
- Jag känner mig speciell för att jag har ett annorlunda syskon.
- Att jag förstår fast han inte kan prata.
- Man får gå före i kön på Liseberg.
- Jag får åka med på läger och det är kul.
- Bra att vi tycker så mycket om varandra.
- Man får lära sig mycket och blir klokare än andra.
- Man kan vara sig själv med honom.
- Jag måste vara väldigt duktig för att mamma och pappa ska se mig

Negativa saker kan vara

Negativa situationer kan vara att barnen skäms när syskonen säger fåniga saker. Att de är jobbigt att komma för sent till skolan för att det funktionshindrade syskonet strulat på morgonen. Att de aldrig vet om man kan genomföra det som planerats, för att syskonet kanske låser sig, får ett utbrott eller en kramp. Även oförståelse från andra, allmänheten är en negativ sak.

Barns råd till andra föräldrar och syskon

Några av de saker som syskonet tagit upp vid nästan alla vistelser är att de funktionshindrade syskonet behöver mer hjälp och omsorg, men inte mer uppmärksamhet! Så ge inte för mycket hjälp, de skall klara så mycket som möjligt själva. De skall heller inte alltid få bästa platsen.

I skolan tipsar barnen om detta

- Jag vill att fröken ska fråga mig ibland hur jag mår
- Har det varit jobbigt hemma kan jag inte koncentrera mig i skolan
- Tänk om man fick göra läxorna i skolan, det är så rörigt hemma
- Rasterna är jobbiga om mitt syskon är ute då också

– Att låta barnet få rita om sina tankar och sina känslor har varit bra för syskonen och sedan kan man diskutera detta med dem, man har

något mer konkret att utgå ifrån. När barn ritar väldigt mycket med svart kan det tyda på ilska, ex arga tänder är ofta svarta.



– Sammanfattningsvis så vill syskonen bli sedda och bekräftade och känna sig lika viktiga som sitt krävande syskon. Få mer kunskap vilket ger möjlighet att välja olika sätt att lösa problem på samt att få möta andra som har det på liknande sätt och byta erfarenheter.

Ann-Marie Alwin har gjort en bok om syskons upplevelser som heter **Ensam på insidan, Syskon berättar** länk till boken se lästips längre ner i nyhetsbrevet.

Barnteamet på Ågrenskas informerar om pedagogiska erfarenheter

AnnCatrin Röjksvik, specialpedagog och Astrid Emker pedagog, på Ågrenska berättar om sina erfarenheter från Ågrenska av barn med VACTERL. Här återges endast delar av informationen.

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

Sedan lägger teamet upp ett program, anpassat för diagnosgruppen och för de enskilda barn som kommer till vistelsen.

Pedagogik vid sällsynta diagnoser grundar sig på:

- individens förutsättningar
- generell specialpedagogik
- specifik kunskap om diagnosen

Barnteamet formulerar mål och metod för veckan

Mål: Se till varje barns (psykiska och fysiska) hälsa och omvårdnadsbehov

Metoder

- Följa föräldrarnas instruktioner gällande barnens omvårdnad
- Respektera och stärka den enskildes behov av integritet och självkänsla (att kunna möta barnets frågor med kunskap)
- Rutiner kring toalettbesök och hygien
- Samma personal hjälper till i omvårdnadssituationen, någon som barnet känner förtroende för

Mål: Fungerande matsituationer

Metoder

- Tillräcklig tid vid måltider
- Individuellt anpassad mat
- Individuellt anpassade mattider

Mål: Få ökad kompetens om sin funktionsnedsättning

Metoder:

- Samtal med läkare och barnteamspersonal där möjligheter ges att ställa egna frågor
- Tillsammans med övriga i gruppen reflektera och utbyta erfarenheter, *med vetskap om att samtalet inte förs vidare*
- Diskutera strategier att själv hantera sin vardag

Mål: Stimulera fin- och grovmotorik, balans och koordination

Metoder:

- Aktiviteter med grovmotoriska inslag som t ex utflykt till trollskogen och lek på lekplatsen
- Aktiviteter med finmotoriska inslag som t ex skytte
- Balans och koordination tränas på ett spännande sätt på kamratbanan
- Spel och lekar där tillfälle ges till naturliga pauser som t ex walkie-talkiegömme och trekamp

Samarbetsövningar

– Det är viktigt att vara medveten om vilka aktiviteter som stärker en grupp, därför tänker vi mycket på lekar som innehåller samarbetsövningar, exempelvis:

- Kamratbanan, som innebär ett samarbete och gruppgemenskap. Här hjälps man åt för att lösa uppgifterna.
- Walkie-talkiegömme, att ge och ta instruktioner, dra slutledningar och till slut hitta varandra.
- Bilddagbok, en bearbetning av vad man gått igenom i veckan
- Lusenspelet, är kul och kan även bli en bas för diskussioner kring kroppsdelar

- Kalle Kanin, som är blyg och nervös och som bor i en resväska. Han blir vid morgonsamlingarna en bra talesman, som tar upp känslor och som ser varje barn.

Hur mycket kan man kräva?

– Lärare har ju vanligtvis inte medicinsk utbildning, men det är viktigt att de kan få kunskap om diagnosen och vilka konsekvenser den får, detta för att bättre kunna anpassa skoldagen. Skolsköterskan är en viktig person som kan inhämta, förvalta och förmedla diagnosinformation till personalen på skolan/förskolan. Ett annat alternativ kan vara att till exempel habilitering eller sjukvården kommer till skolan och berättar, säger AnnCatrin Röjvik.

Individanpassad skolsituation

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

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

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

Munhälsa och munmotorik

Tandläkare Åsa Mårtensson och logoped Lotta Sjögren på Mun-H-Center i Göteborg, berättar om deras verksamhet och om deras erfarenheter och kunskap om personer med VACTERL syndrom

Vad är Mun-H-Center?

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

MHC-basen

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

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

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

Orofaciala/odontologiska symtom som kan förekomma vid VACTERL

Matningssvårigheter är vanligt hos barn med VACTERL beroende på andningssvårigheter, hjärtproblem och esofagusatresi. Några barn behöver därför sondmatas under spädbarnstiden eller längre. Gastroesofageal reflux (backflöde av magsaft till matstrupen) och kräkningar är relativt vanligt och bidrar till ätsvårigheterna. Både ätsvårigheter, kräkningar och täta måltider kan öka risken för karies och tandköttsinflammationer.

Orofacial/odontologisk behandling

- Personer med hjärtfel kan behöva antibiotikaproylax (förebyggande behandling med antibiotika) vid blodiga ingrepp i munnen.
- Barn med ätsvårigheter behöver ofta ett förstärkt omhändertagande i tandvården, t ex hjälp med munhygien och fluorbehandling.
- Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus (nutritionsteam eller dysfagiteam) eller på habiliteringen.

Det är viktigt att barn med VACTERL tidigt får kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård och munhälsoinformation. Det är bra om man redan tidigt kan få in tandborstning som en daglig rutin, det ger också sensomotorisk stimulering för de barn som sondmatas. I många fall är det lämpligt att barnet remitteras till

specialist i barntandvård, s k pedodontist, för bedömning och planering av behandlingsinsatser. Pedodontisten har ofta ett nära samarbete med barnläkare och ingår i oralmotoriska team i landstinget.

Tand och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att barnet slipper få hål i tänderna. Förutom vanlig tandundersökning som skall utföras varje år, bör tandläkaren även kontrollera; käkleder, tuggmuskulatur och inte minst gapningsförmåga som kan vara bra att ha en uppskattning om och mäta genom åren. Även bettutveckling, munhygien och om barnet äter någon medicin, är viktiga aspekter. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies.

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

När det gäller munhygien så är det viktigt med tandborstning morgon och kväll, barnen behöver extra hjälp och uppmuntran ända upp till 12-årsåldern. En del kan vara hjälpta av eltandborste. Tänderna kan behöva polering och för många är det bra med plastning av nya tänder med djupa fåror. När det gäller tandkräm så bör alla använda fluortandkräm och sedan kan vissa behöva ett extra tillskott av fluor i form av fluortabletter, fluorsköljning eller fluorlackning.

Hur tandvård är uppbyggd

- Allmäntandvård– tar emot alla patienter. Barn och ungdom har kostnadsfri tandvård till och med året de fyller 19. (I Västra Götalandsregionen tom året de fyller 21)
- Specialisttandvård – för detta behövs remiss. För barn är det framför allt två typer av specialisttandvård som kan bli aktuellt: Pedodonti – specialiserad barntandvård och Ortodonti – tandreglering
- Sjukhustandvård– tandvård för personer med sjukdom eller funktionsnedsättning som behöver särskilt omhändertagande. Tar hand om vuxna patienter och ett fåtal barn.

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

Munmotoriska funktionsnedsättningar som **Lotta Sjögren** fortsätter att berätta om:

Ätsvårigheter

– Ätsvårigheter vid VACTERL kan orsakas av eusofagusatresi, hjärtfel, andningssvårigheter, reflux och kräkningar. Ensamt kan vart och ett av dessa tillstånd påverka ätförmåga och matlust och era barn har ju ibland en kombination av dessa problem, säger Lotta Sjögren.

Ätsvårigheter som kan vara förknippade med VACTERL är t ex svårighet att svälja vissa konsistenser, överkänslighet i munhålan, dålig aptit och försenad ätutveckling.

Hon fortsätter - Att träna ätande (oralmotorisk stimulering) och att träna med smak, luktupplevelser och taktila upplevelser i munnen är viktigt för barn som får sin mesta näring via sond.

Ris, banan och mosad potatis, berättar flera av föräldrarna att deras barn har problem med att äta likaså mat som man tar stora tuggor av som t ex korn med bröd.

Tuggskolan; stegvis öva färdigheter som behövs för att kunna äta

På grund av de ätsvårigheter som nämns ovan så berättade Lotta Sjögren även om olika hjälpmedel och behandlingar vid munmotorisk funktionsnedsättning.

Tuggträning är viktigt om man inte äter mat som behöver tuggas. Mun-H-Center har gett ut en skrift som heter just [Tuggskolan](#) och kan beställas via deras webbplats. Genom tuggskolan så kan man stegvis öva färdigheter som behövs för att kunna äta. Tuggskolan inleds med samtal med föräldrarna och att en målplanering görs upp. Vanliga moment i träningen är:

- Bildstöd och individuella övningsböcker
- Munmotorisk och munsensorisk träning
- Pedagogiska spel vid ätträningen
- Toykit

Titel: Tuggskolan och Författare: Lotta Sjögren, Lena Gustafsson

Beskrivning: Den här boken beskriver hur vi arbetar med tuggskolan. Vi har ett nära samarbete kring varje enskilt barn men Lotta som är logoped har huvudansvar för utredning, behandling och uppföljning och Lena som är tandsköterska genomför träningen tillsammans med barnen. Syftet med tuggskolan är att barn med försenad ätutveckling skall få möjlighet att träna upp olika färdigheter som behövs för att kunna äta och dricka. Metoden har utvecklats i samarbete med psykolog Helena Fagerberg Moss, psykolog och förälder Karin Ennerfeldt och barntandläkare Gunilla Klingberg. De barn som medverkat i tuggskolan och deras föräldrar har hjälpt oss att utveckla metoden och har varit vår stora inspirationskälla.

Med TOYKIT kan du spela datorspel och samtidigt tuggträna

När det är svårt att tugga och tuggmusklerna är försvagade är det viktigt att öva upp tuggtekniken och stärka musklerna, men denna typ

av träning upplevs ofta som enformig och tråkig. Därför har en ny metod utvecklats vars syfte är att öka motivationen och intensiteten i träningen. Metodens träningsverktyg kallas TOYKIT och utnyttjar datorn både som återkoppling för den som tränar och för registrering av mängden träning. Vid träningen kan godtyckligt program eller spel användas. Programmet kan vara mus- eller kontaktstyrt.



Bild: TOYKIT framför datorn

Sensomotorisk stimulering

Man kan jobba med någon form av stimulering i munnen (intra-oral taktill stimulering) detta kallas för ”sensomotorisk stimulering”. ”Sensomotorisk stimulering” är bra för denna grupp av barn eftersom många har en ökad känslighet i munnen som gör att de bland annat lätt får kväljningar av mat, tandborstning mm.

Mungymnastik är att träna rörlighet och styrka i just munnen, det finns en mängd olika redskap för träning av olika muskelgrupper i munnen.

Munmotorisk stimulering

Även här har Mun-H-Center gjort en skrift. Skriften innehåller träningsprogram och hjälpmedel som syftar till att förbättra barnets förutsättningar att använda munnen till att äta med och för att kommunicera. Munmotorisk träning kan även syfta till att minska dregling och att gynna ansiktsskelettets tillväxt och därmed förebygga bettavvikelser. Det finns också en kortfattad beskrivning av barns munmotoriska utveckling och över vilka olika avvikelser som kan uppstå hos barn med funktionshinder.

Titel: Munmotorisk stimulering och Författare: Lotta Sjögren, Gunilla Klingberg

[Fler tips från Mun-H-Center](http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Forlag/Bocker-och-skrifter/) gå in på <http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Forlag/Bocker-och-skrifter/>

Intervju: Emanuel lever livet i sin egen takt

Emanuel kommer till Ågrenskas familjevistelse för barn födda med VACTERL's syndrom, med sig har han mamma Pernilla, pappa Olov och två syskon.

Emanuel är mellansonen som föddes påsken 2001, hans ankomst kom att förändra familjens liv för alltid. Ja, varje barn förändrar givetvis sina föräldrars liv och hela familjebilden, men att få ett barn med flerk Funktionshinder innebär ett mer annorlunda liv än det man först förväntar sig när man blir gravid.

Föddes med esofagus- och analatresi

Sonen föddes med esofagusatresi och analatresi samt missbildningar i urinvägarna. (Esofagusatresi innebär att matstrupens övre del slutar blint i bålen och den nedre delen har en förbindelse med luftrådet via en falsk gång s.k. fistel. Och analatresi är frånvaro av ändtarmsmyning).

Det fanns mycket lite som förvånade om att barnet som Pernilla bar skulle vara sjukt på något sätt. Det som man nu i efterhand kan se var att livmoderns kurva fick en brant stegring i slutet av graviditeten och att det fanns så gott om fostervatten att barnet hade svårt att fixera sig inför förlossningen. Detta kan vara fallet när man bär på barn med bl.a. Esofagusatresi, snarare än VACTERL. Förlossningen gick snabbt och allt gick tillsynes bra, men mycket snart märkte Pernilla och Olov att han lät konstigt när han andades.

– Han blev snabbt blå och man fick suga rent honom i luftvägarna upprepade gånger och tillslut togs han över på neonatalen (intensivvårdsavdelning för nyfödda). Man förde ned en sond genom näsan och röntgade. Då konstaterades att matstrupen slutade blint. Innan vi lämnade förlossningen upptäcktes även att han inte hade något "hål i rumpan" när de skulle tempa honom. Stämningen var lite hetsig, det var som om de inte riktigt var beredda på att något skulle vara fel, säger Olov.

En sond fördes ner i matstrupen som slutade blint. Sonden tejpad fast för att underlätta bortforsling av saliv. Det bestämdes snabbt att Emanuel skulle flyttas över till barnintensiven (BIVA) på ett annat barnsjukhus där det även fanns barnkirurgi. Allt kändes givetvis omtumlande för de nyblivna föräldrarna.

– Jag är sjuksköterska och Olov jobbade som ambulanssjukvårdare. Vi räknade ut att man kunde lägga upp en stomi så hålet i rumpan klarade man sig utan, men det där med matstrupen kändes knepigt. Han såg helt normal ut men lät väldigt speciellt, säger Pernilla.

– Vi hade turen att träffa på en yngre läkare som själv hade ett barn med esofagusatresi och han sa att det var lite besvärligt i början, men nu fungerade det bra. Det kändes som en lättnad säger Olov.

Operation efter bara ett dygn

Det gjordes flera kompletterande undersökningar för att se vad som ytterligare kunde vara missbildat hos pojken. Hjärtat verkade må bra men via ultraljud kunde man se att han hade hydronefros på ena njuren (urinen stockade sig i njuren), något mer såg man inte just då.

Emanuel föddes på askonsdagen och redan på skärtorsdagen opererades han och fick en påse på magen för avföringen (colostomi) samt att man opererade hans esofagusatresi och trachealfistel. Och på långfredagen fick han en stomi ifrån njuren (nefrostomi), den hade han kvar i ca en månad.

Operationerna avlöpte väl, han hämtade sig ganska snabbt och urinvägar och mat- och avföringskanalen verkade fungera. Han sondmatades via nässonden och fick där Pernillas utpumpade bröstmjölk. Men efter en vecka drog den lille själv ut sonden ur näsan och man vågade inte sätta en ny sond utan bestämde sig för att fortsätta mata via nappflaska i små doser och sedan genom vanlig amning, vilket faktiskt fungerade.

Under de första sex månaderna var de inskrivna på sjukhuset 105 dygn. Eftersom de bor tjugo minuter ifrån sjukhuset fick de större frihet att sova hemma, för att sedan åka in till ronder och undersökningar. Deras förste son, som vid Emanuels födelse var drygt två år, var med mycket på sjukhuset under första tiden, men man turades om att sova hemma med honom.

Stomin krånglar

– Detta med stomin var något nytt för mig och det var jag som först fick lära mig att sköta den. Det kom en stomiterapeut ner till barnkirurgen och undervisade mig och jag minns att jag tänkte att ”nu måste jag lära mig detta, för sedan blir det jag som skall visa Pernilla” berättar Olov.

– Det blev en hel del problem framför allt med colostomin men som tur var visade det sig att vi hade fått en fantastisk stomiterapeut, hon har verkligen varit en trygg stöttepelare. Eftersom han hostade mycket pga. astmatiska besvär, som också tillhör VACTERL-diagnosen, så föll tarmen bland annat ut (tarmprolaps) vilket blev eländigt, berättar Olov.

Första sommaren blev trots allt bra.

– Och vid fem månaders ålder var han faktiskt en liten tjockis och mådde bra. På hösten opererades en plastik och ett stjärthål (anus) gjordes, samtidigt reopererades stomin för att se om det gick att komma tillrätta med tarmprolaps. Operationen gick även den bra

och vi sonderade öppningen till lagom storlek. Vi tyckte att det fungerade bra med att sondera, men vi har förstått att många tycker att det känns som ett övergrepp mot barnen och att deras barn verkar ha mycket ont av proceduren, säger Pernilla.

En månad efter jul lades stomin ned. Och det har fungerat ganska bra med hjälp av Movicol® och att han får ta Klyx® med hjälp av en tarmsond när det inte kommer ut ordentligt och tillbringa lite extra tid på toaletten. Utan Klyxet blir han förstoppad och om han blir förstoppad så börjar han läcka mer urin.

– Att läcka urin är ju inget man vill när man är en kille på 8 år. Med Klyxet blir det nästan torrt men när han idrottar och rör sig stöttigt och snabbt kan det ändå läcka lite grann, fast han vill absolut inte ha något skydd i kalsongerna, säger Pernilla.

Kräkningarna jobbiga

Vid 7-8 månader slutade han att ammas och han hade redan börjat med små smakportioner.

– Smakportionerna puréade vi själva till en slätstruktur, även när vi gick över till matburkar för större barn. Om vi inte puréade själva fastnade maten i halsen på honom och han kräktes. Ja kräktes gjorde han ändå redan som nyfödd, mer än andra. Vi gick omkring med ständiga kräkränder på ryggen och när vi la honom i sängen lärde vi oss snart att precis ana när det var på gång med en rejäl kräkning. Han gjorde ett speciellt litet ljud och sedan hade vi tre sekunder på oss att lyfta upp honom, sedan bara kom det. Vi har verkligen torkat mycket kräk. Det är fascinerande hur snabbt man lär sig att leva med vissa saker, men tröttsamt har det varit, säger Pernilla.

Emanuel kunde äta lite större matbitar men då fick de inte ligga i puréerna utan intas separat. Det verkade som om han då kunde hantera bitarna bättre i munhålan och svälja rätt. Smörgåsrån har också varit en favorit att suga på.

– Han kräktes ofta och mycket fram tills han var ca 2 ½ år. Sedan avtog det. Han har inga kräkningsbesvär idag, men på pH-mätning 24timmar kan man se att han har reflux. Så han äter Losec, säger Olov.

Matlust och matsituationen i övrigt idag

– Det går i perioder hur det fungerar med maten, men vi försöker att ha ett avslappnat förhållande till det och inte tjata. Det tar lång tid för Emanuel att äta och det är vi vana vid så vi ser alltid till att det finns gott om tid. Det stora problemet är i skolan där de har 20 minuter på sig och han många gånger bara har hunnit ätit 10 riskorn eller ½ potatis eller 2 morotsstavar. Eftersom han börjar klockan 8 och är kvar på fritids till 16-16:30 så känns det inte så bra. I perioder har vi kompletterat med näringsdrycker, men det är svårt eftersom de som har fullvärdig energisättning har en ganska speciell smak. Så länge

han håller vikten någorlunda så ligger vi lågt och hoppas att det snart kommer en bättre period igen, säger Pernilla.

Njurarna och urinvägar

Emanuel har haft upprepade njurbäckeninflammationer och stod på kontinuerlig antibiotikabehandling på grund av detta under de första åren. Hans njurkapacitet var vid födseln 25 % på höger och 75 % på vänster njure.

– Sen följde man njurfunktionen med MAG3- undersökningar (njurscintigrafi) var 3-6 månad. Vid 2 års ålder gick funktionen ned till 20 % respektive 80 %, då gjordes en operation där man tog bort avflödeshindret och sedan var han frikänd urologiskt.

Sedan förra sommaren läcker Emanuel urin och man konstaterade då att han har resurin, det vill säga att han inte kan tömma blåsan ordentligt när han kissar.

– Det är svårt att veta vad det beror på, det kan höra till ”grundmissbildningarna”, men det kan också vara orsakat av ett beteende, det vill säga att han kissar för sällan och därför har urinblåsan blivit stor och slapp vilket gör att det läcker. Men det funkar bättre om han kissar var annan till var tredje timme.

Men det är inte alltid lätt att komma ihåg att kissa, detta har man försökt löst genom en klocka med många alarmtider och bett dem i skolan att påminna honom.

– Dessutom ”dubbelkissar” han morgon och kväll (kissar 1 gång och sedan går tillbaka efter 5-10 minuter och kissar igen). Urologen säger att vi får ha tålamod och vänta och se. Så länge han inte får urinvägsinfektioner som går upp i njurarna är det ingen fara. Det man kan göra är att RIK´a, men det känns som en för stor grej i nuläget. Vi vet att läckaget kan minska eller upphöra efter att prostatan växt till sig i puberteten.

Andningsvägar

Idag är andningsvägarna ett av två områden som emellanåt blir problematisk för honom. Emanuel har lätt till måttligt nedsatt lungfunktion och han får astmatiska problem framför allt vid förkylningar. Som basmedicinering får han Pulmicort® och Ventoline® morgon och kväll i sin Aiolos. Han har även en turbuhaler med Bricanyl® samt tar Acetylcystein® för att lösa segt slem.

– När astman försämras höjer vi doseringen till att som mest inhalera Ventoline var tredje timme. När han mår bättre trappar vi ner medicineringen enligt en viss procedur som vi själva har provat fram. Ambitionen är att han skall klara sig helt utan mediciner, vilket brukar vara någon månad under sommaren, när vi bor på vårt lantställe. Emanuel har även falsk krupp, vi har lärt oss att höra på hans hosta

(som är lik krupphosta) när det är dags för ett nytt anfall. Vi ger då Betapredtabletter och Adrenali inhalationer genom denna behandling så behöver vi inte åka in till sjukhus så ofta längre.

Bra med kontinuitet

– Vi har haft turen att ha haft samma kirurg från det att Emanuel var en dag gammal, det känns oerhört värdefullt. Han finns alltid tillgänglig när vi behöver hjälp och eftersom han varit med på hela resan så behöver vi aldrig förklara något, vilket man får göra när man träffar nya läkare. En annan person som varit värdefull för oss är den stomiterapeut som stöttade oss under de första åren när vi lärde oss sköta stomin och sonderingen. Hon fanns även med under första tiden efter att stomin blev nedlagd, det var en lite besvärlig tid innan man ställt in tarmreglerande medel, avpassat kosten och lärt sig konsten att veta när det var dags att sätta in olika åtgärder.

Det är lätt att isolera sig

Det är lätt att isolera sig när man inte fungerar som alla andra familjer.

– Vi har nog dragit oss undan en hel del. Det är inte lätt att orka umgås med andra när man ständigt ligger på sjukhus med sitt barn. Efter veckovis av vaknätter, har man varken lust eller ork att träffa andra. Att få hjälp av vänner eller släktingar med avlastning är inte heller så lätt om man har ett barn med ovanlig diagnos och ovanligt vårdbehov, säger Pernilla.

Skolgången går bra.

– Emanuel har lätt för att lära och han har en jättebra fröken som är lyhörd för hans behov och gärna vill hjälpa till. Vi har kommit överens om att han ska få hem skolmaterial från första sjukdagen när han är hemma så att han inte ska komma efter. När han sedan bara inhalerar 3-4 gånger per dygn kan vi lämna honom i skolan. Fröknarna har fått lära sig att hjälpa till med inhalationerna, men i skolan har vi förstått att han fixar det mesta själv, bara de påminner honom.

Kompisar och fritid

Emanuel är en omtyckt kompis som får omdömet ”omtänksam” i skolan, han bryr sig mycket om sina klasskompisar och ser till att alla får vara med.

– Visst finns det saker som han inte kan/får göra, men det mesta hänger ihop med att det måste finnas en vuxen som kan hantera situationen om det skulle uppstå något akut. Han har aldrig sovit borta hos någon kompis och vi brukar i första hand låta honom ta hem kompisar, särskilt när vi inte känner föräldrarna.

Vad har varit svårast att hantera med diagnosen?

– En av de stora sakerna som är svårt är att våga släppa taget. Om vi gör det rasar allt då eller funkar de? Det är svårt att bara släppa lite,

men det är något vi jobbar med.

Hur tänker ni om framtiden?

– Emanuel är positiv och svarar alltid att allt är bra när någon på sjukhuset frågar hur det är. Vi försöker att inte se problemen innan de kommer. Vår tro är att han kommer att kunna göra precis det han vill, det är också vår inställning till livet ”man kan göra det man vill” men ibland måste man ändra lite på vägen. Vi tycker om att resa och har varit en månad i Indien när Emanuel var knappt 4 år och i fjol var vi en månad i Malaysia. Båda gångerna köpte vi reguljära flygbiljetter och tog sedan dagen som den kom. Mediciner och Aiolos kan man ha med sig och sjukhus finns överallt i världen.

Att leva med VACTERL - Egen erfarenheter

Birgitta Leijon Reymers kommer till Ågrenska för att berätta om VACTERL-föreningen men också om sin egen uppväxt med VACTERL, en diagnos som hon fick ganska sent i livet. Idag är hon lite över femtio och en mycket aktiv medlem i föreningen.

– Vid 40-årsålder fick jag veta att jag hade VACTERL. Jag var hos läkaren för en vanlig uppföljning av min mage som krånglade (är född med esofagusatresi) och då berättade han för mig att det var just VACTERL som jag hade. När min mamma sedan fick höra detta blev hon enormt lättad och en sten föll ifrån hennes axlar, hon hade nämligen i alla år trott att det var på grund utav en medicin som hon ätit i början av graviditeten som jag hade fått alla del fel som jag hade.

– Jag är född med hopväxta ryggkotor på tre ställen, esofagusatresi, ett missbildat öra som saknar hörselgång, en missbildad tumme och en hörselskada på det andra örat.

Barndomen

Birgittas egen födelse var svår och man kunde ganska snabbt konstatera att hon inte kunde svälja eller amma. Så bara en dag gammal opererade man hennes esofagusatresi. Sedan har man genom åren försökt att steloperera hennes tumme och även rätta till det missbildade örat. Hon har en skolios i ryggen som man aldrig åtgärdat och med åren har hon fått allt mer värk i ryggen. Ibland undrar hon om hon sluppit denna värk om man istället opererat henne.

– På fotografier från när jag var liten har jag alltid mössa och bandage, mamma ville inte visa mig med alla mina lytena. Vid 4-5 årsålder fick jag en hörapparat som jag inte gillade, den var till för mitt högra öra som jag har en grav hörselnedsättning på, det vänstra örat är jag helt döv på, berättar Birgitta.

Hon hade det jobbigt med att äta och tugga, och i skolan där allt skall gå så fort, fick hon svårt att hänga med på lunchrasterna.

– Trots att jag upplever att min barndom nog var ganska lycklig så hade jag lite problem med kompisar. De förstod att jag på något sätt var annorlunda och tyckte att de inte orkade med mig riktigt. Jag blev faktiskt mobbad under en period i småskolan men fick lite senare en bästis.

I tonåren blev det trots bästis ännu jobbigare. Det är ju en känslig ålder och man vill vara som alla andra och fokus ligger ofta på personens utsida och inte på de inre kvaliteterna. Att då inte vara skapt som de andra var tufft för Birgitta. Ingen visste ju då vad det var som egentligen orsakade alla hennes problem och ”lyten”.

– Under min uppväxt fick jag ingen bra uppbackning så som era barn får, alldeles säkert hade det underlättat att haft rätt diagnos, dessutom har forskningen och behandlingar gått starkt framåt. Men på fritiden spelade jag gitarr, orienterade och var faktiskt med i gymnastikgrupp.

Det vuxna livet

– Lite senare i livet när min man och jag började fundera på att skaffa barn, tog vi kontakt med en läkare. Jag ville undersöka om det var möjligt för mig att bli gravid. Läkaren gjorde en grundlig undersökning och fann då att den ena äggledaren verkade sammanväxt och att jag hade en polyp på ena njuren.

De fick vänta i tre år för att få starta hormonbehandling och göra en inplanerade *In vitro-fertilisering IVF* (IVF - provrörsbefruktning är en fertilitetsmetod där kvinnans ägg befruktas av mannens spermier utanför kvinnans kropp (in vitro), i stället för i äggledarna, som efter ett samlag eller vid inseminering. Källa Wikipedia) Men Birgitta blev faktiskt gravid utan IVF, på helt normalt sätt, och detta till och med två gånger om.

– Vid slutet av första graviditeten så upptäckte man att livmodern inte var normal och jag fick göra ett kejsarsnitt. Det blev först en flicka och när hon bara var 10 månader blev jag gravid igen och vi fick då vår pojke. Idag är jag ett barnbarn som snart är två år och ett till på väg.

Hon berättar också att hon har haft och fortfarande har svårt att tugga och prata samtidigt, det brukar ge en kvävningsskänsla.

– Idag tar jag bara små portioner, men även ris kan vara svårt i mindre portioner, det är som om magmunnen inte öppnar sig inte ordentligt. Även kött är svårt att tugga och svälja, berättar hon.

Ryggen besväras allt mer

– I 20-årsåldern började jag få ont i ryggen och värken blev bara värre. Och efter förlossningarna gick det inte längre. Jag har ju jobbat inom

sjukvården med tunga lyft och även inom barnomsorgen. Det har tyvärr inneburit mycket värktabletter genom åren, och under en period så flyttade vi till Spanien och värmen, men det blev inte mycket bättre för det.

Det gjordes så en utredning och en bedömning att hon inte var arbetsför längre.

– Nu är jag sjukpensionär sedan några år tillbaka. Tyvärr har jag haft oturen att få en tumör i ländryggen som är opererad två gånger, men den växer åter igen så det blir väl en tredje operation är jag rädd för.

VACTERL-föreningen

Hon tog inte kontakt med föreningen direkt efter att hon fått sin diagnos, trots att läkaren berättade om att den fanns.

–Det var först efter ett antal år som jag tog kontakt och kom på besök under ett läger. När jag kom dit och fick se alla familjer med sina barn med VACTERL så brast det inom mig och tårarna forsade. Jag kände det som om jag hade kommit hem, det var en så stark upplevelse. Efter att vi hade ätit mat tillsammans och satte oss för att fika kom det många personer till mig och pratade och frågade om mig och mitt liv och jag försökte svara så gott jag kunde. Nu är jag med i föreningen och även i styrelsen.

– Jag tänker ibland att självkänslan nog hade varit bättre om jag fått veta om min diagnos tidigt och lärt mig förstå vad som var diagnosens fel och vad som var det övriga jag, säger Birgitta.

Föreningsinformation från VACTERL-föreningen

Birgitta Leijon-Reymers informerade om föreningen.

VACTERL-föreningen är en ideell, politiskt och religiöst obunden riksförening som bildades 1993. Föreningen har som syfte att stödja barn och vuxna med VACTERL och deras anhöriga. Föreningen samlar fakta och erfarenheter i en kunskapsbank. Vi vill även sprida kunskap till sjukvårdspersonal och allmänhet om VACTERL.

Det finns barn i alla åldrar och några har genomgått många operationer. Och man välkomnar även de som enbart har en eller två av missbildningarna.

Som medlem får man:

Ett **sommarläger** varje år där man träffas och har kul och som är väldigt uppskattat av både barn och vuxna. Kostnaden för 2009 var 1000kr/familj

– Vi har även ett **årsmöte** i början på mars då vi brukar sova en natt på hotell med en **gemensam aktivitet** som hittills varit **kostnadsfritt** pga. fondbidrag.

Man får även föreningens egen tidning **Vacterllytt**, som utkommer ca: 3 ggr/år

Föreningen har medlemmar runt om i hela Sverige men flest kring Uppsala trakten och i dag finns de 30 familjer och 11 stödmedlemmar.

Att bli medlem

För att bli medlem i föreningen så sätter man bara in aktuell summa (i år är den på 250kr) på Pg 81 41-14 samt skriver fullständiga namn- och adressuppgifter.

Man kan också bli **stödmedlem** genom att sätta in 100:- eller valfritt belopp på Pg 81 41-14 och ange "stödmedlem" samt fullständiga namn och adressuppgifter. Som stödmedlem får man också föreningens medlemstidning.

– Vår verksamhet överlever tack vare våra stödmedlemmar samt aktiva ”fundsökare” i föreningen, där vi söker bidrag till våra sommarläger och årsmöten.

Gå gärna in på hemsidan och läs mer om föreningen och ta en titt på bildgalleriet www.vacterl.com. En bra broschyr finns för nyblivna föräldrar till ett barn med VACTERL.

Kontakt;

– Ring gärna våra kontaktpersoner, de lyssnar, svarar på frågor, ger råd och etablerar kontakt mellan familjer med VACTERL. Om du snabbt skulle vilja ha kontakt men någon från föreningen, kan du kontakta nedanstående.

Birgitta Leijon-Reymers
SÖLVESBORG
Telefon 0456 - 158 33

Samhällets övriga stöd

Under denna rubrik berättade Anders Sandegård, socionom och assistansansvarig på Ågrenska Assistans, om samhällets övriga stöd samt svarade på föräldrarnas frågor, detta återges dock inte här. Söker du information om samhällets stöd så gå gärna in på vår [webbplats under fliken Vägledning](#).

”Vägledning sällsynta diagnoser riktar sig till både professionella och personer som själva har diagnos och deras anhöriga. Kvaliteten på

information man hittar idag på Internet varierar. Denna vägledningsfunktion skall verka som en lots för att hitta aktuell och kvalificerad information”. Nedan underrubriker finns att hitta där;

- Arbete och sysselsättning
- Klagomål, ersättning
- Anhörigstöd
- Bidrag och ersättningar
- Hjälpmedel
- Hälso- och sjukvård
- Lagar och styrdokument
- Personligt stöd
- Resor
- Tandvård
- Tolkar

Information från Försäkringskassan (från 2008, med viss uppdatering 2010)

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

Texten är uppdaterad med hyperlänkar 2010. Genom att klicka på de understrukna rubrikerna så kommer du direkt till mer information på Försäkringskassans webbplats. Det går också bra att gå in på www.forsakringskassan.se.

Inledningsvis lämnas information om organisationen ”Försäkringskassan Sverige”. Försäkringskassan har gjort en stor omorganisation, för att alla skall få samma service och direktiv. Tanken med omstruktureringen har varit att modernisera och möta ny teknik samt kundernas nya krav. Bland annat har Internettjänsterna utökats. Man räknar med att allt fler ärenden enbart eller delvis hanteras via Internet.

Stöd för funktionsnedsättning

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

Din ansökan

Ett utredningssamtal tillsammans med en handläggare brukar komplettera den skriftliga ansökan. Till ansökan skall man bifoga ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare. När alla handlingar inkommit tar handläggaren kontakt med sökanden för att

boka tid för utredningsamtal, vilket kan ske på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Fr o m årsskiftet 2008 fattas besluten av en beslutsfattare/tjänsteman.

Vårdbidrag och merkostnader

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

Exempel på merkostnader;

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnadsskyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer (2010),

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

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

Avslag och omprövning

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

Bilstöd

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

Assistansersättning

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

Personlig assistans kan beviljas av kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten har ansvaret i de fall där de grundläggande behoven överstiger 20 timmar

Personlig assistans till barn

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

Tillfällig föräldrapenning

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

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov som ger rätt till vårdbidrag. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig sjukdom och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

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

För unga vuxna gäller:

Aktivitetsersättning

- Fr.o.m. det år man fyller 19-29 år
- Om arbetsförmågan är nedsatt eller man behöver förlängd skolgång på grund av funktionshinder
- Är tidsbegränsad längst 3 år i taget

Handikappersättning

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

Mer information

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

Länktips

Diagnosrelaterade;

- **Ågrenskas Nyhetsbrev**, familjevistelse, Nr 183 (2001)
http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/VACTERL_syndrom.pdf
- **Socialstyrelsen** (2007)
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/vacterl>
- **MHC-basen - Mun-H-Centers databas om orofaciella manifestationer vid sällsynta diagnoser.** Startsidan;
www.mun-h-center.se
- **VACTERLFÖRENINGEN** är en ideell, politiskt och religiöst obunden riksförening som bildades 1993. Föreningen har som syfte att stödja barn och vuxna med VACTERL och deras anhöriga. Föreningen samlar fakta och erfarenheter i en kunskapsbank. Vi vill även sprida kunskap till sjukvårdspersonal och allmänhet om VACTERL
<http://www.vacterl.com/>
- **TOFS (Tracheo-Oesophageal Fistula Support)** was set up in 1982 by parents of children born with TOF and associated conditions. Their aim was to reach out to other families in a similar situation. Twenty six years on and now a registered charity, we continue to help families through the challenges of bringing up a child with TOF/OA, VACTERL and associated conditions. <http://www.tofs.org.uk/>
- **Rarelink**, Med hjälp av Rarelink är det möjligt att skapa kontakt mellan personer/berörda som har samma sällsynta diagnos. <http://www.rarelink.se>
- **NFA - Norsk Forening for Analtresi** er en frivillig organisasjon som arbeider for å bedre medlemmenes mestring i forhold til sin funksjonshemming. NFA ble etablert i 1981 og har ca. 300 medlemmer, både barn, ungdom og voksne fra hele landet, noe som er verdifullt for å utveksle kunnskap og erfaring. <http://www.analatesi.no/>
- **Pull-thru Network (PTN)** one of the largest organizations in the world dedicated to the needs of those born with an anorectal malformation or colon disease and any of the associated diagnoses. <http://www.pullthrunetwork.org/>
- **ILCO** ” är en ideell intresseorganisation vars målgrupp är alla med en sjukdom eller missbildning i urinvägar och/eller tarmsystem oavsett om de för närvarande är

stomi/reservoaropererad eller inte samt naturligtvis även alla anhöriga och övriga intresserade”. <http://www.ilco.nu/>

- **ILCO´s Barn- och familjeverksamheten**, bedriver verksamhet för familjer där det finns ett barn som har en sjukdom eller missbildning i urinvägar eller tarmsystem oavsett om barnet är stomiopererat eller ej.
<http://www.ilco.nu/ilcos-verksamhet/barn-och-familjeverksamheten/>
- **Riksförbundet för Mag- och Tarmsjuka, RMT**, är till för personer med sjukdomar, skador och andra funktionsstörningar i mag-tarmkanalen samt deras närstående.
<http://www.magotarm.se/>
- Avhandling KI 2009 om ; **Psychosocial aspects on children with imperforate anus and their parents**. Författare; Margret Nisell. Ladda ner den via länken;
<http://diss.kib.ki.se/2009/978-91-7409-342-1/>
- Läs om ovan avhandling i **Vårdfacket**, se länk;
<http://www.vardfacket.se/Vanstermeny/Senastenumret/Artikelarkivet/-2009-/Man-maste-utga-fran-vad-barnen-sager/>
- **Ny studie; Psykosocial uppföljning av barn med analatresi och deras föräldrar.**
Med dr, leg sjuksköterska Margret Nisell - Övergripande mål med studien är att undersöka psykosociala konsekvenser hos barn med analatresi och deras föräldrar för att skapa en bas för ett kommande vårdprogram.
<http://ki.se/ki/jsp/polopoly.jsp?d=10478&a=55019&l=sv>

Övriga;

- **Tuggskolan** Förlag: Mun-H-Center förlag, Författare: Lotta Sjögren, Lena Gustafsson. Tryckår: 2008
Beskrivning: Den här boken beskriver hur vi arbetar med tuggskolan. Vi har ett nära samarbete kring varje enskilt barn men Lotta som är logoped har huvudansvar för utredning, behandling och uppföljning och Lena som är tandsköterska genomför träningen tillsammans med barnen. Syftet med tuggskolan är att barn med försenad ätutveckling skall få möjlighet att träna upp olika färdigheter som behövs för att kunna äta och dricka. Metoden har utvecklats i samarbete med psykolog Helena Fagerberg Moss, psykolog och förälder Karin Ennerfeldt och barntandläkare Gunilla Klingberg. De barn som medverkat i tuggskolan och deras föräldrar har hjälpt oss att utveckla metoden och har varit vår stora inspirationskälla.

<http://mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Forlag/Bocker-och-skrifter/Tuggskolan/>

- **Nationellt Respirationscentrum** ”Genom individuellt anpassade andningshjälpmedel med god funktion och bekvämlighet, kan vi ge barn och vuxna med svåra andningshandikapp hjälp till ett mer aktivt liv och en bättre livskvalitet. Vi är en riksspecialitet vilket innebär att det kommer patienter till oss från hela landet och även från utlandet. Vi har ett unikt kunnande i att behandla barn och vuxna med kroniskt andningshandikapp”.
<http://www.ds.se/Web/NormalPage.aspx?id=1317>
- ”**Specialpedagogiska skolmyndigheten SPSM**, bildades den 1 juli 2008 för statens samlade stöd i specialpedagogiska frågor. Denna myndighet har övertagit all verksamhet inom Sibus, Specialpedagogiska institutet och Specialskolemyndigheten.” ”Vår uppgift är att ge specialpedagogiskt stöd till skolhuvudmän, främja tillgången på läromedel, driva specialskolor för vissa elevgrupper och fördela statsbidrag till studerande med funktionsnedsättningar och till utbildningsanordnare.”
www.spsm.se
- **Hjälpmedelsinstitutet och fritidshjälpmedel**
På HI finns det en speciell sida för fritidshjälpmedel som ger bra tips.
Se www.hi.se eller <http://www.hi.se/sv-se/Hjalpmedelstorget/Fritid/-/Fritid/>
- **Föräldrakraft, en superbra tidning!**
”Föräldrakraft vänder sig till föräldrar och andra anhöriga, men även professionella inom offentlig och privat vård, omsorg, skola, myndigheter och organisationer. Vi som arbetar med Föräldrakraft har själva personliga erfarenheter som anhöriga till barn och unga med funktionsnedsättningar. Vi skildrar sorgen och kampen. Men lika viktigt för oss är att beskriva glädjen och möjligheterna. Vi har en mycket nära kontakt med våra läsare, som vi ständigt tar hjälp av vid utformning av nyheter och fördjupningar”.
<http://www.foraldrakraft.se/>

Stöd för läs- och skrivutveckling samt företag som tillverkar och säljer program för tal och språkträning;

- **Talktools, munmotorikterapi mm** Innovative Therapists Int’l, Inc. (ITI) was founded in 1995 by **Sara Rosenfeld-Johnson**. Originally intended as a speaker’s bureau and a means to explore and communicate the potential benefits of

oral-motor therapy. Today the organization includes its own product brand (TalkTools®), a full-service clinic focused on the remediation of speech and feeding issues (SRJ Therapies™), and is heavily involved in research on oral-motor therapy for speech clarity and feeding safety.

www.talktools.net

- **Rolltalk** är en serie av talapparater för människor med nedsatt talförmåga. Kan utskrivas av logopeden. www.falkigel.se
- **Handifon**; är en Handdator med anpassad programvara främst för personer med kognitiva funktionshinder. Med Handifon kan man även ringa och skicka SMS. Ny Handifon har nya funktionerna Bildsamtal, Bild-SMS och Miniräknare, SMS upplästa av talsyntes. Köpes via www.gewa.se
- **Skoldatatek** Skoldatateksverksamhet innebär att kommunen organiserar en övergripande verksamhet som ansvarar för och arbetar med IT och specialpedagogik. Portalen, som vi länkar till här, fungerar som information för alla som har ett intresse av "alternativa verktyg" i skolan eller hemma. Här kan du finna länkar till er eget "lokala" skoldatatek; <http://www.skoldatatek.se/index.php>
- **PALETTO** är ett mångsidigt pedagogiskt hjälpmedel för kommunikation, lärande och utveckling, den användes på Ågrenska. Paletto finns i Bas, Plus och Vägghmodell; <http://www.kikre.com/default.asp>

BOKTIPS från Barnteamet

Barnböcker

- | | |
|---|---|
| • Lilleving | Mats Vänblad, Handikappinstitutet, 1996 |
| • Pricken | Margret Rey, Rabén & Sjögren, 1945 |
| • Flyg Engelbert | Lena Arro, Rabén & Sjögren, 1994 |
| • Örjan – den höjdrädda örnen | Lars Klinting, Rabén & Sjögren, 1982 |
| • Jonathan på Måsberget | Jens Ahlbom, Penndraget, 1986 |
| • Jonathan och kroppen | Karin Salmson, Vilda förlag, 2007 |
| • Vem är annorlunda? | Ingrid Fioretos, Uppsjö Läromedel, 2001 |
| • Doktorn kunde inte riktigt laga mig | Christina Renlund, Gothia förlag, 2007 |
| • Jag har en sjukdom men jag är inte sjuk | Christina Renlund, Rädda Barnen, 2006 |

Föräldraskap

- | | |
|--------------------------------------|--|
| • Prins Annorlunda | Sören Olsson, Prisma, 2008 |
| • Annorlunda barnbarn | Monica Klasén Mc Grath, Cura, 2008 |
| • Ensam på insidan – syskon berättar | Ann-Marie Alwin, Cura, 2008 |
| • Litet syskon | Christina Renlund, Gothia förlag, 2009 |

Adresser och telefonnummer till föreläsarna:

Överläkare Lars-Göran Friberg, Barnkirurgen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare, Med Dr Arne Linder, Öron-Näsa-Halskliniken, Akademiska sjukhuset, 751 85 UPPSALA
Tel: 018 - 611 00 00

Överläkare Helena Borg, Barnkirurgen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Gundela Holmdahl, Barnkirurgen/urologi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Ann Nachemson, Handkirurgen, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Sahlgrenska, 413 45 GÖTEBORG
Tel: 031 - 342 10 00

Vårdenhetsöverläkare Eva Strömwall Larsson, Barnhjärtcentrum Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Stomiterapeut Kristina Gustafsson, Barnkirurgen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Uroterapeut Monika Doroszkiewicz, Barnkirurgen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, 416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Sjuksköterska/pedagog Ann-Marie Alwin
GÖTEBORG

Övertandläkare Åsa Mårtensson, Mun-H-Center, Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Psykolog Helena Fagerberg Moss, Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen Kungshöjd, Kungsgatan 11, 411 19 GÖTEBORG
Tel: 031 - 333 62 00

Utredare Britt Åkerström, Försäkringskassan, Funktionshinder
Box 8784, 402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-1167121

Föreningsrepresentant Birgitta Reymers
VACTERL-föreningen
Telefon 0456 - 158 33

Informationskonsulent Lisbeth Högvik, Informationscentrum för
ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 400, 405 30 GÖTEBORG
Tel: 031 - 773 55 80

Specialpedagog AnnCatrin Røjvik, Ågrenska, Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Socionom Anders Sandegård, Ågrenska Assistans, Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00