



## Ataxia telangiektasia

Nyhetsbrev 252

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer med barn med funktionshinder bor och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Ataxia telangiektasia. Familjevistelser med barn med denna diagnos har arrangerats på Ågrenska 1999 och 2005.

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

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbreven även på Ågrenskas hemsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

**Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:** Professor **Anders Fasth**, Göteborg, dr **Asbjörg Stray-Pedersen**, Oslo, överläkare **Ruth Riise**, Oslo, professor **Jan Ygge**, Stockholm, docent/sjukgymnast **Eva Beckung**, Göteborg, synpedagog **Eivind S Sverre**, Oslo, övertandläkare **Gunilla Klingberg**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn**, Göteborg, sjuksköterska **Lotta Thomasson**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg

## Innehållsförteckning

Allmän klinisk bild av AT	3
Frida och Kajsa är systrar och båda har AT	4
AT är en kromosombrottssjukdom	5
Frida får många lunginflammationer	5
Immunsystemet och immunbrist	6
Koordinationsstörning (ataxi)	8
Frida skrivs in på barnhabiliteringen, får en lillasyster	8
Telangiektasier och andra symptom	9
Fridas mår allt sämre, får en ny diagnos	9
Behandling	10
Frida får tillbaka en del av sitt tal och börjar skolan	11
Kartläggning av norska barn med AT, projekt och studier	11
Ögonrörlighet och ögonrörelser vid AT	13
Ögonsymptom vid AT	16
Frida och Kajsa idag	17
Sjukgymnastik	18
AT och skolaspekter	20
Funktioner i och kring munnen	24
Syskonrollen	26
Barnens bok	28
Information från Ågrenskas barnteam	29
Samhällets stöd	29
Information från försäkringskassan	32
Här kan man få mer information	33
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	34

## Här når du oss!

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

## Allmän klinisk bild av AT

Professor Anders Fasth, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, introducerade och gav en allmän klinisk bild av ataxia telangiektasia, i fortsättningen förkortat AT.

-Ataxia telangiektasia finns i hela världen, med högst kända förekomst i Costa Rica, ett litet land med cirka fyra miljoner innevånare, där 60-70 personer har AT. I Sverige uppskattar man att det finns ungefär 20 personer med AT. I min föreläsning kommer jag att informera om **sjukdomens huvuddrag, varför den yttrar sig som den gör, immunsystemet samt immunbrist.**

### Sjukdomens huvuddrag

AT är en ärftlig s k kromosombrottssjukdom som karaktäriseras av

- ☒ lillhjärneutlöst koordinationsstörning (ataxi)
- ☒ fortskridande förlopp, ökad dödlighet från tonåren och framåt
- ☒ telangiektasier (vidgade blodkärl) i ögats bindhinna (ögats tunna, yttre hinna, som även finns på ögonlockens insidor)
- ☒ infektionskänslighet
- ☒ extra känslighet för strålning, exempelvis röntgen
- ☒ att vissa äggviteämnen (bl a alfafetoprotein) är förhöjda i blod
- ☒ ökad risk för cancer

AT orsakas av en skada (mutation) i ett av de cirka 25 000 arvsanlag (gener) som varje människa har. Arvsanlaget, som kallas *ATM*, finns i kromosom 11 på ett ställe som definieras som q22.3. Genen innehåller information för bildandet av (koden för) ett protein, ATM.

-Detta protein ha flera viktiga funktioner, bl a när celler delar sig och nya bildas, vilket sker kontinuerligt i kroppen många gånger under en livstid. Man kan säga att ATM är en slags sensor för skador på kromosomerna och aktiverar reparationsproteiner, sa Anders Fasth.

Människans arvsanlag finns i en lång s k DNA-dubbelspiral innehållande arvsanlagen, vilka "förpackas" i 23 par kromosomer (46 kromosomer totalt) i alla celler utom könscellerna (äggceller och sädes-celler, där vi har 22 kromosomer plus en könskromosom, antingen x eller y). Ärftligheten vid AT är s k autosomal recessiv, vilket innebär att båda föräldrarna är friska anlagsbärare, de har en kromosom 11 med skadan och en utan. Slumpen avgör vilken av kromosom 11 som hamnar i könscellerna där det endast finns den ena av kromosomerna i paret.

-Vid varje graviditet är risken 25 % att barnet får den skadade genen från båda föräldrarna och blir sjukt, 50 % att det blir anlagsbärare, d v s får en skadad gen från en förälder och en normal gen från den andra, och 25 % att barnet blir helt friskt och inte anlagsbärare. Som regel använder kroppen bara den ena genkopian och stänger av den andra, som kan vara skadad, men det finns undantag.

## Frida och Kajsa är systrar och båda har AT

Frida, 11 år och Kajsa, 9 år, är systrar och båda har AT. De kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Susanne och pappa Stephan.

Susannes graviditet med Frida var i stort sett normal och likaså förlossningen.

-Det enda kanske lite ovanliga under graviditeten var att jag ofta mådde väldigt illa och hade svårt att behålla maten. När jag gått en vecka över tiden satte man i gång förlossningen eftersom man misstänkte havandeskapsförgiftning, säger Susanne.

Frida hade normalvikt och normallängd när hon föddes.

-Hon var välskapt och fin men hade svårt för att suga redan från början. Dessutom var hon extremt mycket vaken, säger Stephan.

Matningen löstes genom att Susannes bröstmjölk mer eller mindre rann ner i munnen på Frida utan att hon behövde suga.

-Vi försökte också mata henne med bröstmjölk på tesked, men det var svårt, eftersom hennes tunga oftast var i vägen. Det största problemet var från början att hon sov så lite. Vi uppskattade att hon sov ungefär tre timmar/dygn, uppsplittrat på många, många korta sömnperioder. Att hon sov så lite höll på att knäcka oss. När vi tog upp problemet på BVC fick vi bara svaret "att barn är olika och ni ser ju pigga ut allihop", säger Susanne.

När Frida var vaken åt hon, men det tog mycket tid eftersom hon inte kunde suga.

-Vi insåg tidigt att Frida inte var som andra barn och det var inte bara hennes extrema vakenhet och svårighet att suga som gjorde oss misstänksamma. Hon var även ovanligt ljud- och ljuskänslig och hade en väldigt lättutlöst fallandereflex. Vid minsta förflyttning, t o m när hon sov, så for armarna ut. Det tog vi också upp på BVC, men fick svaret

”barn är sådana”, underförstått att vi bekymrade oss helt i onödan, säger Stephan.

## AT är en kromosombrottssjukdom

AT tillhör en grupp sjukdomar med ökad frekvens av spontana eller inducerade (utifrån orsakade) kromosombrott.

-Orsaken är dålig förmåga hos cellen att känna igen skadade kromosomer och/eller att reparera dessa skador. Det är en komplicerad mekanism som ska förhindra att skadade celler delar sig, vilket de kan göra vid den här typen av sjukdomar. Dessutom kan skadade kromosomer generera skador på andra viktiga proteiner, t ex kontrollproteiner, sa Anders Fasth.

Kromosombrottssjukdomar är ovanliga sjukdomar där risken för cancer är ökad.

-Det finns sjukdomar där immunbrist ingår och det finns sådana där det inte ingår, men likväl finns det en oförmåga att laga skadade kromosomer.

I kromosomerna sitter generna som pärlor på ett pärlband på den långa DNA-spiralen. I generna finns koden för kroppens många äggviteämnen.

-Skador i DNA-spiralen kan se ut på många olika sätt. Det kan exempelvis ske utbyte av material från en kromosom till en annan och det blir brott som måste repareras. En del skador sker i fosterlivet och är inte förenliga med liv och resulterar ofta i missfall. Antingen går en skada att reparera eller så gör den inte det och då ska cellen dö. Några mittemellanformer ska inte finnas, sa Anders Fasth.

S k telomerer i kromosomernas ändar styr hur och när en celldelning ska starta. När telomererna förstörs, vilket sker vid normalt åldrande, kan cellen inte dela sig mer och cellen dör.

## Frida får många lunginflammationer

När Frida var ungefär nio månader fick hon lunginflammation och blev mycket sjuk.

-Hon hostade tills hon kräktes och det var omöjligt att få i henne antibiotika som hon fick behålla. Hon fick den ena omgången penicillin efter den andra, men ingenting hjälpte. För första gången sedan hon

föddes sov hon nu längre perioder av ren utmattning. Eftersom hon inte kunde behålla maten förlorade hon i vikt. Eftersom lunginflammationen inte gick över ville vi att Frida skulle läggas in på sjukhus. När vi framförde förslaget skrattade man åt oss. Man hade ingen förståelse för hur förtvivlat svårt vi hade det. I och med denna händelse förlorade vi en hel del förtroende för sjukvården, säger Susanne.

Frida utvecklades långsamt grovmotoriskt. När hon var 1,5 år kunde hon kasa fram på stjärten på golvet. Mentalt utvecklades hon helt normalt, enligt Stephan och Susanne, och hade vid den här tiden ett mycket stort ordförståelseförråd.

-Hon kunde säga några få ord och dessa använde hon på olika sätt så att hon fick ett slags eget språk. Tillsammans med andra barn var hon oftast åskådare och satt utanför gruppen på öppna förskolan. Det här stärkte oss i vår övertygelse att det var någonting med Frida som inte stämde med det som vi uppfattade som normal utveckling, säger Stephan.

När Frida var knappt två år blev hon återigen väldigt sjuk med svår lunginflammation.

-Dessförinnan var hon hela tiden halvdålig och blev aldrig riktigt frisk från sina lunginflammationer. Men nu blev hon åter svårt sjuk och vi sökte hjälp på barnkliniken. Vid den här tiden hade Frida börjat ta sina första steg och gick bredbent och mycket ostadigt. Det bidrog kanske till att vi nu fick en första diagnos. Man sade att Frida hade en ”ren ataxi, en CP-skada”, säger Susanne.

## Immunsystemet och immunbrist

Både arv och miljö spelar roll för immunsystemets utformning och funktion. Förenklat kan man se det så att vi genom olika arvsanlag utvecklar vårt immunsystem och att systemet är mer eller mindre skickligt på att skydda kroppen mot sjukdomsframkallande mikroorganismer.

-Immunsystemet är ett mycket komplicerat system som kräver en hög grad av samverkan mellan olika aktörer för att fungera bra, sa Anders Fasth.

### **Immunsystemets aktörer**

α **T- och B-lymfocyter** är immunsystemets ”generaler” som vet vilka organismer som är fiender och vilka som är vänner.

-T-cellerna utbildas i en mycket tuff skola i thymus där de lär sig känna igen främmande ämnen och reagera på dem och känna igen kroppsegna ämnen och reagera på dem, men bara i viss utsträckning. 99 % av "eleverna"/T-cellerna underkänns och dör och 1 % godkänns. Ibland kan möjligen icke godkända lymfocyter slinka igenom.

B-lymfocyterna utbildas i benmärgen. I varje cell måste det finnas ett totalförsvar. Eftersom T- och B-celler är inriktade på försvar mot delar av ämnen krävs det ett helt batteri av T- och B-celler för försvaret av alla främmande ämnen.

☒ **Antigenpresenterande celler** pekar ut vad som ska betraktas som främmande och presenterar det främmande ämnet för T-cellerna.

☒ **Fagocyter** är renhållningsceller (granulocyter och makrofager) som kan ta upp (fagocytera) och därefter oskadliggöra främmande ämnen

För sin funktion är de olika cellerna beroende av bl a

☒ **receptorer**, exempelvis T- och B-cellsreceptorer som har förmågan att binda till de t främmande smittämnet

☒ **cytokiner**, som är en samlingsbeteckning på en typ av proteiner som fungerar som budbärare av signaler mellan i första immunsystemets olika celler. De hämmar eller stimulerar tillväxt och utmognad av olika celler

☒ **adhesiva molekyler**, som har betydelse för vidhäftningsförmågan hos olika celler, t ex för närkontakt mellan en T-cell och en virusinfekterad cell så att denna kan avdödas

### **Två immunsystem**

☒ Det **medfödda immunsystemet**, som finns färdigt redan från födseln, har en betydande generell motståndskraft mot mikroorganismer.

-Det är ett "gammalt" immunförsvar med samma sorts försvarsmekanismer som man kan hitta hos ryggradslösa djur och t o m hos växter.

☒ Det **adaptiva immunsystemet** ger specifik förvärvad immunitet mot olika smittämnen. Systemet har en förmåga att anpassa sig och hela tiden förbättras, men det tar tid. Under tiden sköter det medfödda immunsystemet försvaret.

-Receptorer på B-cellerna känner igen främmande ämnen och tillverkar ett försvar som lämpar sig för uppgiften = antikroppar och gammaglobulin.

**Primära immunbrister**

Det finns idag ungefär 100 monogena sjukdomar (sjukdomar som orsakas av en skada på en enda specifik gen som är olika för de olika sjukdomarna) som drabbar det medfödda eller det adaptiva immunsystemet.

-För två stora grupper saknas kunskap om vad som är orsaken, nämligen gammaglobulinbrist hos vuxna, s k vanlig variabel immunbrist och isolerad brist på IgA. Diagnostiken av dessa sjukdomar förfinas och förbättras kontinuerligt, sa Anders Fasth.

Immundefektens svårighetsgrad varierar och är ibland livshotande.

-Immunbristen i kombination med svårigheter att hosta upp slem kan innebära ett ökat antal luftvägsinfektioner och dålig andningsfunktion.

## Koordinationsstörning (ataxi)

Koordinationsstörningen vid AT

☒ har en smygande debut

☒ härrör från lillhjärnan

☒ påverkar de viljestyrda ögonrörelserna

☒ ger problem att koordinera rörelserna vid gångdebuten

☒ innebär att 50 % av barnen använder rullstol när de är 10 år

-Ataxin/koordinationsstörningen skiljer sig gentemot ataxi vid många andra syndrom på så sätt att barnen inte går bredspårigt så länge de klarar att gå, sa Anders Fasth.

## Frida skrivs in på barnhabiliteringen, får en lillasyster

Efter diagnosen fick Frida komma till barnhabiliteringen och träffa bl a en logoped och en sjukgymnast.

-Logopeden gjorde ett ordförrådstest som Frida klarade felfritt. Sedan blev logopeden sjuk och försvann och ersattes inte av någon annan. Sjukgymnasten ordnade så att Frida fick komma med i en grovmotorisk träningsgrupp med bl a vattenaktiviteter och det fungerade bra, säger Stephan.

Frida visade vi den här tiden att hon var väldigt ljudkänslig och blev rädd när man exempelvis startade dammsugaren.

-Det märkliga i hela bilden av Frida då var att hon visade att hon faktiskt inte bara var normalbegåvad mentalt, utan rent av smart. När vi



läste böcker för henne, vilket hon älskade, kunde hon se väldigt komplicerade sammanhang, säger Susanne.

När Frida var drygt två år fick hon en lillasyster, Kajsa.

-Under graviditeten visade Frida på olika sätt att hon förstod vad som var på gång och hon var väldigt intresserad av min stora mage. När vi fått Kajsa tyckte vi att hon var Fridas totala motsats. Hon åt och sov på bestämda tider. Hennes grovmotoriska utveckling verkade helt normal, hon satt t ex själv i normal tid. Men när hon började gå, då var hon ungefär 1,5 år, då såg vi att hon hade samma problem som Frida. Och även när hon skulle börja äta vanlig mat såg vi att hon hade samma problem med tungan som Frida har. Det här var en fruktansvärt tuff upptäckt att göra, säger Stephan.

## Telangiektasier och andra symptom

☒ **Telangiektasier** är vidgade blodkärl främst förekommande i ögats bindhinna (ögats tunna, yttre hinna), men som även finns på ögonlockens insidor, på öronloberna, nacke, hals, kinder och på övre delen av bröstkorgen

☒ **Andra förekommande symptom**

-dålig tillväxt

-sen eller utebliven pubertet

-tidigt åldrande

-ökad risk för cancer (även för anlagsbärare)

-sen talutveckling, artikulationsproblem (se mer om detta i kapitlet "Funktioner i och kring munnen")

-matningsproblem, dregling, se mer om detta i kapitlet "Funktioner i och kring munnen"

## Fridas mår allt sämre, får en ny diagnos

Fridas problem med att få i sig och behålla maten fortsatte hela förskoletiden.

-Det var en ständig kamp att få i henne tillräckligt med mat och sedan fick vi samma problem med Kajsa. När det var som värst avled dessutom Stephans pappa och min mamma blev allvarligt sjuk. Jag var tvungen att engagera mig i detta och hjälpa mina yngre syskon som

hamnade i kris. Nu hade vi behövt hjälp från samhället, men det fick vi inte, säger Susanne.

För varje förkylning och lunginflammation Frida fick blev hon allt sämre.

-Hon förlorade det lilla tal hon hade och blev helt tyst. De matematik-kunskaper hon hade gick också förlorade. De första telangiektasierna hade också kommit och det är möjligt att man nu inom sjukvården misstänkte AT. Frida fick nämligen överta Kajsas tid för datortomografiröntgen av hjärnan. Efter den och flera andra undersökningar av både Frida och Kajsa fick båda flickorna samma diagnos; PCD (primär ciliedysfunktion, en flimmerhårsjukdom) samt AT. Av all personal från sjukvården som var med när de berättade för oss om diagnosen, var det ingen som gjorde en ansats att göra någonting. Man lät oss bara gå vår väg, säger Stephan.

När Stephan och Susanne kom hem lusläste Susanne allt hon kom över om AT på Internet.

-Det var mitt sätt att reagera på den chock vi fick. Stephan drog sig undan och blev tyst. Jag letade febrilt efter minsta lilla hopp att klamra mig fast vid. Vi hade ju förstått att prognosen var dyster, att både Frida och Kajsa skulle dö unga och att det inte fanns någon behandling. En väninna till mig blev ett viktigt stöd och hjälpte till så gott det gick med att skriva vårdbidragsansökningar och mycket annat, säger Susanne.

## Behandling

-Det finns idag ingen behandling som botar sjukdomen, men det finns en hel del att göra för att lindra symptomen, exempelvis munmotorisk träning, sjukgymnastik, anpassningar av bostaden och hjälpmedel tidigt. Till dem som har gammaglobulinbrist och många infektioner kan man ge gammaglobulin för att minska infektionerna, sa Anders Fasth.

Det är viktigt att tänka på att känsligheten för strålning innebär att man inte alltid kan röntga barnen vid exempelvis lunginflammationer.

-Alternativa undersökningsmetoder såsom ultraljud- eller magnetkameraundersökningar bör väljas när så är möjligt.

I övrigt beträffande behandling se mer under övriga kapitel.

## Frida får tillbaka en del av sitt tal och börjar skolan

När Frida började skolan var det ingen personal på skolan som tog det på riktigt allvar att hon var så infektionskänslig som hon var. Hon började i en vanlig grundskoleklass och fick en assistent.

-Hon fick också hjälpmedel, rullstolar, rullator, dator och talhjälpmedel. Hon fick tillbaka en del av sitt tal och ville därför inte använda den talapparaten hon fick i skolan. De första åren i skolan gick bra och Frida fick många kamrater, säger Susanne.

För två år sedan, när Frida var nio år, blev hon åter mycket sjuk och man gjorde bl a en cancerutredning. Det visade sig att Fridas mjälte hade växt, hennes levervärden var låga, hon hade för lite vita blodkroppar och gammaglobulinbrist (IgA och AgG2 brist).

-Hon hade svårt att andas och behövde andningshjälp. Svåra smärtor innebar att hon inte kunde kommunicera eller ens röra ett finger. Hon fick morfin i rätt stora doser. Sjukvården hittade ingen cancer och efter en tid mårde Frida lite bättre, men inte tillräckligt bra för att komma tillbaka till skolan. Vi började med skola hemma i stället, säger Stephan.

Kajsas utveckling följde nästan helt i fotspåren på Frida.

-För drygt ett halvår sedan gick hon in i en stor depression, sedan bästa väninnans mamma förbjöd kamraten att leka med Kajsa. Både Kajsa och väninnan mårde jättedåligt efter det. I samma veva fick Kajsa en ny assistent. Motoriken försämrades snabbt och hon slutade gå. Innan dess hade hon försökt hålla jämna steg med kamraterna, men det fick hon ge upp nu, säger Susanne.

## Kartläggning av norska barn med AT, projekt och studier

Dr Asbjörg Stray-Pedersen, Rikshospitalet i Oslo, informerade om den kartläggning av norska barn med AT som gjorts, om immunologi, pneumokock vaccinationsprojekt och en pågående studie.

Asbjörg Stray-Pedersen redovisade resultaten av den kartläggning av barn med AT som man gjort i Norge, när det gäller symptom på immunbrist och immunologiska laboratoriefynd. Eftersom resultaten överensstämmer väl med den information Anders Fasth lämnat om svenska barn redovisas uppgifterna inte närmare.

-De senaste 50 åren känner vi till 30 personer med AT i Norge. Det innebär att det föds ungefär 1 barn/80 000 levande födda barn med AT i Norge. Den vanligaste mutationen hos personer med AT i Norge är den s k Rendalenmutationen, som man funnit hos elva personer med AT och som går att härleda tillbaka till slutet av 1400-talet.

Immunbristen vid AT har testats en gång/år under flera års tid hos de norska patienterna. Totalt 11 patienter (7 pojkar och 4 flickor) i åldrarna 2-32 år ingick i studien. Resultaten är baserade på ungefär 3-4 tester per patient.

Laboratoriefynden visade bl a följande:

- ∝ färre B- och T-lymfocyter
- ∝ normal mängd NK-celler (lymfocytliknande celler som självständigt kan söka upp och döda exempelvis tumörceller och virusinfekterade celler)
- ∝ varierande antikropsbrist: Lågt IgE, IgA, IgG2 och IgG4. Högt IgM och IgD
- ∝ alla hade låg mängd antikroppar mot pneumokocker. (pneumokocker är orsak till t ex allvarlig lunginflammation)
- ∝ Utvecklingen av T-, B-lymfocyter och antikroppar innefattar processer där DNA-reparation ingår. När DNA-reparationen inte fungerar adekvat, som vid AT, störs utvecklingen av T-, B-lymfocyter och antikroppar, och detta är möjligen orsaken till både immunbristen och den ökade risken för leukemi/lymfom vid AT.
- ∝ Ingen av de norska AT patienterna fick gammaglobulin.

-Men en liten grupp AT patienter tycks behöva gammaglobulin hela livet. I USA får 10-15 % av patienterna intravenöst gammaglobulin. I Sverige och Norge är hembehandling med subkutan gammaglobulin ett alternativ.

-Viktigast att påpeka är att den allvarliga immunbrist vi sett i laboratoriefynd sällan överensstämmer med de tecken på immunbrist vi sett hos patienterna, som i de flesta fall har en mild form av immunbrist, sa Asbjörg Stray-Pedersen.

Asbjörg Stray-Pedersen informerade också om ATM-funktionen när det uppstår skador i arvsanlagen och om ärftlighet.

-Ett defekt ATM-funktion kan leda till immunbrist, leukemi/lymfom, strålningsskador samt neurodegeneration, d v s nervcellerna förstörs.

Alfafetoprotein, ett protein som är viktigt under fosterlivet, är förhöjt vid flera sjukdomar exempelvis levercancer, men också vid sjukdomar hos foster.

-Proteinet produceras i leverceller och levercellerna är troligen skadade vid AT. En uppgift proteinet har är att binda och transportera omega 3-fettsyror. Också vid några andra AT-liknande tillstånd stiger alfafetoproteinet.

ATM och skador på nervsystemet. Typiskt för AT är:

- ☒ lillhjärnedegenerering (förstöring av lillhjärnan)
- ☒ andra tecken på skador i centrala nervsystemet

ATM och behandling:

Forskning med neuronala stamceller är lovande, men fortfarande lär det dröja länge innan behandling med stamceller blir möjlig.

Behandling med katalytiska antioxidanter kan reducera/begränsa DNA-skadorna.

-Naturliga antioxidanter finns i olika matvaror. Ett forskningsprojekt har just startats i Norge där barn med AT varje dag får kosttillskott med 10 ml säolja, 10 ml osockrad blåbärsaft och 3 dl juice med högt innehåll av antioxidanter. Antioxidativ kapacitet mäts i blodprov från patienterna, som tas före behandlingstart, efter ett halvt år och efter ett år med kosttillskott.

## Ögonrörlighet och ögonrörelser vid AT

Professor Jan Ygge, S:t Eriks ögonsjukhus, Stockholm, informerade om ögonrörlighet och ögonrörelser i allmänhet och vid AT i synnerhet.

Följande skäl finns det, enligt Jan Ygge, att **studera ögonrörelser**:

- ☒ ögonmuskler har ingen sträckreflex
- ☒ olika typer av ögonrörelser har olika funktion
- ☒ olika typer av ögonrörelser styrs av olika, anatomiskt skilda delar av nervcellssystemet
- ☒ patologiska (sjukliga) ögonrörelser pekar ofta mot en specifik plats i hjärnan
- ☒ ögonrörelser kan registreras relativt enkelt

För att få en **bra synskärpa** krävs det att man har en god bildstabilisering på näthinnan.

-Vi ser skarpt i den s k gula fläcken (fovea) på näthinnan. För att kunna uppfatta exempelvis en bild krävs det att man flyttar ögonen fram

och tillbaka över bilden, eftersom vi ser skarpt endast inom en halv grad. För att inte få synskador krävs det också att vi rör ögonen med en hastighet av minst fem grader/sekund. För att se bra krävs det således att man kan röra ögon på ett bra sätt. När vi läser en text krävs det att vi flyttar ögonen i små hopp fram över textraderna, sa Jan Ygge.

För att **se bra** krävs det, förutom hög upplösning i gula fläcken att man kan fixera i gula fläcken

α när vi är stilla

α när vi rör oss och föremålet är stilla (vestibulärt utlösta ögonrörelser, dvs utlösta av innerörats organ)

α när objektet rör sig (i sidled och längsled)

-Dessutom krävs det för att vi ska se bra att vi kan flytta fixationen mellan olika objekt, viljemässigt göra s k sackader/mikrosackader.

För att kunna hålla blicken stilla när huvudet eller kroppen rör sig använder vi oss av synen, somatosensorik (stimuli i hud och inre organ) samt av balansorganet i örat.

-Balansorganet i örat innehåller bl a tre båggångar i olika riktningar och dessa båggångar kan i sin funktion jämföras med vatten i slangar. Båggångarna samspelar med ögonmusklernas dragriktning.

En extremt snabb reflex är den s k VOR-reflexen som kan fixera föremål med blicken trots att vi vrider huvudet. Med hjälp av OKN (optokinetisk nystagmus) kan vi stabilisera blicken vid utdragen rörelse, som vi använder när vi exempelvis står på ett tåg i rörelse och stabiliserar blicken på föremål som passeras.

### **Hjärnans kontroll av ögonrörligheten**

Hjärnans kontroll av ögonrörligheten är egentligen olika kontroller.

-Beslut i hjärnan att exempelvis titta dit eller titta dit sker på olika ställen varifrån det sedan utgår impulser till hjärnstammen att flytta ögat med viss kraft beroende på var ögat står. Doseringen av kraften sköter lillhjärnan om. Blickriktningscentrum avgör om det ska dras mer eller mindre i den ena eller andra muskeln, sa Jan Ygge.

**Fel i systemet** kan uppstå i lillhjärnan eller i innerörat

**Barn med AT** har genomgått en s k okulomotorundersökning i ett samarbetsprojekt mellan Jan Ygge och Ruth Riise.

-Vi har gjort kliniska undersökningar vid tre tillfällen mellan 1999 - 2003. Då har okulomotorbeteendet (ögonrörelsebeteendet) videofil-

mats och registrerats med inriktning på fixation, sackader och följerörelser.

I de **kliniska undersökningarna** har ingått

- ☒ huvudhållning,
- ☒ nystagmus
- ☒ skelning
- ☒ fixationsförmåga
- ☒ sackadförmåga
- ☒ följerörelseförmåga
- ☒ VOR
- ☒ konvergensförmåga (korsning på nära håll)

-Vi har använt den s k IR-metoden (infrarödmetoden) för att registrera snabba förlopp. Metoden är enkel att använda, ger hög upplösning, kan användas på barn och ger inga obehag för patienten. Nackdelarna är begränsat mätområde och sämre synfält för vertikala ögonrörelser än horisontella. Metoden kan heller inte registrera torsion (vridning kring längdaxeln).

De kliniska undersökningarna visade

- ☒ att sackader bryter fixationen
- ☒ att barnen flackar fram och tillbaka med ögonen
- ☒ att nystagmus är ovanligt, ssk hos unga patienter (yngre än 10 år)
- ☒ att sackaderna hos AT-barnen hade förlängd latens, ibland med flera sekunder, mer vid auditiva stimuli än visuella
- ☒ apraxi, ofrömdåga att utföra rörelser, både horisontella och vertikala
- ☒ var trappstegsformade sackader var vanligt förekommande
- ☒ normala hastighet och normalt avstånd vid ofrivilliga sackader
- ☒ generellt svårt att utföra följerörelser
- ☒ catch-up-sackader, ett sätt att komma ikapp eftersläpningar
- ☒ vestibulära (viljestyrda) ögonrörelser
  - normal VOR, d v s fixera föremål med blicken trots att vi vrider huvudet
  - ofta dåligt svar på OKN-stimuli, d v s att stabilisera blicken vid utdragen rörelse
  - ofta oförmåga att undertrycka VOR med fixation

-Detta tyder på att hjärnstamsneuron som styr ögonrörelsekontrollen fungerar bra. Normal VOR tyder också på fungerande hjärnstamsneuron. Sackad- / följerörelsedysmetri tyder på lillhjärneskada. Basala ganglierna (grå substans i storhjärnans nedre del) är troligen också involverade vid AT då ögonrörelseproblemen ibland liknar dem vid Parkinsons sjukdom och Huntingtons sjukdom, sa Jan Ygge.

## Ögonsymptom vid AT

Överläkare Ruth Riise, Rikshospitalet, Oslo, informerade om ögonsymptom vid AT.

-AT berör, som nämnts, flera organgrupper. Förutom centrala nervsystemet, hud/slemhinnor och immunsystemet är också ögonen påverkade. Ögonsymptom ingår också primärt när diagnosen ställs, sa Ruth Riise och gjorde en snabbrepetition av symptom och genetik vid AT.

När barnen med AT är fyra-fem år kan man ofta se de första tecknen på ögonsymptom i form av förändrat utseende på vitorna, som ofta felbehandlas som infektion eller allergi.

-När barnen är ungefär 5-6 år är kärlen i ögats bindhinna/hornhinna alltid vidgade (telangiektasier) och förtätade och därefter är det inget tvivel om att det är fråga om AT. Den här tydliga försämringen med för mycket nerver och blodkärl, främst i den ljusexponerade delen av hornhinnan, provoceras av någonting mer än enbart ljusexponering och vi vet inte vad som är orsak och vad som är verkan, sa Ruth Riise.

Inget av de tio barn med AT som Ruth Riise träffat har normal förflyttning av ögonen.

I de studier Ruth Riise arbetat med har man inte kunnat se någon överensstämmelse mellan typ av mutation och symptom.

Sammanfattningsvis när det gäller AT och ögonsymptom gäller följande:

- ☒ ögonproblemen startar i 3-4-årsåldern
  - ☒ huvudkast är inte vanligt förekommande
  - ☒ telangiektasier visar sig i 4-5 årsåldern
  - ☒ kärl och nerver i bindhinnan har normal uppbyggnad, men är för många
  - ☒ ljuskänslighet är vanligt förekommande
- Vad som är lite märkvärdigt är hur bra barnen löser de problem de får med synen, sa Ruth Riise.



## Frida och Kajsa idag

Varken Frida eller Kajsa har fått försämrad syn, men båda är ljuskänsliga och måste ha solglasögon utomhus. Ingen av dem går i skolan längre, undervisningen sker hemma. Båda får täta besök av vänner och skolkamrater.

-Men trots det så är de varandras bästa vänner och har enormt stort utbyte av att ha varandra, att veta att de har samma sjukdom. När Frida var som sjukast visste hon om att hon kanske skulle dö. Vi pratar mycket om döden och svarar ärligt på flickornas frågor. Trots sin sjukdom planerar både Frida och Kajsa att gifta sig och skaffa barn. De tror sig inte om att kunna föda egna barn, men hoppas kunna adoptera barn.. Detta är någonting vi pratar helt öppet om och det tycker vi att man ska göra. Men den uppfattningen delas inte av alla och då kan det bli väldigt jobbigt, säger Susanne.

Ett halvår efter Fridas cancerutredning för två år sedan fick en familjens tre hundar valpar och det medförde att Frida fick ny livsgnista.

-Hon fick någonting att engagera sig i och ta hand om och genast mådde hon mycket bättre. Valparna skänkte hon sedan till vänner och bekanta, andra sjuka barn och vuxna. Snart är det dags för en av de andra hundarna att valpa och det blir en stor händelse i familjen, säger Stephan.

För ett halvår sedan slutade Kajsa också att gå och numera använder hon både rullator och rullstol. Båda är inskrivna i habiliteringen och numera får familjen de hjälpmedel man behöver.

-Men så har det inte alltid varit. När Frida var så sjuk för två år sedan kom man hit och plockade med sig alla hennes hjälpmedel, rullstolar och alltihop. Detta blev en svår chock för oss och det kändes som om allt hopp togs ifrån oss. Senare, när Frida blev bättre, fick vi tillbaka en del hjälpmedel, säger Susanne.

Var tredje vecka besöker Frida och Kajsa barnkliniken och en gång i halvåret barnhabiliteringen. De behandlas båda med Gammagard® och Neupogen® samt antibiotika.

-Frida får också morfin och akupunktur som smärtlindring. Nu provar vi också att ge dem antioxidanter i form av blåbär och kosttillskott i form av Omega-3. Sjukgymnasten har gjort ett sjukgymnastiskt träningsprogram som Stephan och jag använder med flickorna. Med kyrkans diakon och en mycket bra väninna till mig kan vi prata om

viktiga livsfrågor och om döden och det känns alltid mycket bra, säger Susanne.

Båda flickorna har börjat få ögonsymptom av den typ som beskrivits tidigare i nyhetsbrevet.

-De tittar inte direkt på föremålet för sitt intresse utan något vid sidan om, vilket ju beror på degenereringen i gula fläcken. Båda är mycket intellektuellt intresserade och älskar när vi läser böcker för dem och gärna då med ämnen som grekisk mytologi och egyptologi. De vill också gärna prata om sådant som har med pubertet och förpubertet att göra, förälskelser, killar och tjejer osv, säger Susanne.

## Sjukgymnastik

Sjukgymnast, docent Eva Beckung, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om sjukgymnastik

-Jag har för avsikt att informera om sjukgymnastens roll, normal rörelseutveckling hos barn, motorisk kontroll, sjukgymnastisk arbetsprocess, undersökningar och tester, sjukgymnastiska insatser i form av bl a processinriktad, alternativt uppgiftsinriktad träning. Jag har inte träffat fler än två barn med AT. Visserligen är det viktigt med diagnos, men jag tror att det finns mycket att vinna på att utgå från de problem barnen har och utifrån dem bestämma vad som bör tränas/inte tränas.

**Sjukgymnastens roll** beror mycket på om det är fråga om insatser i akutsjukvården, då det oftast är fråga om korta kontakter med barnet, eller om det är fråga om kroniska sjukdomar, där sjukgymnasten ofta spelar en mycket viktig roll.

-Vid kroniska sjukdomar använder sig sjukgymnasten av kunskap om hur barn i allmänhet utvecklas grov- och finmotoriskt i olika åldrar och jämför det med vad varje barn kan som kommer till oss. Efter undersökningar och tester föreslår vi olika träningsprogram eller aktiviteter, sa Eva Beckung.

**Sjukgymnastik för barn och ungdomar** innebär bl a insatser för att

- ☒ förebygga funktionshinder
- ☒ förutse hur skador och sjukdomar kan påverka den motoriska utvecklingen
- ☒ träna nya funktioner
- ☒ träna förlorade funktioner
- ☒ kompensera för förlorade funktioner
- ☒ lära ut kroppsmedvetenhet
- ☒ lindra smärta

☒ prova ut hjälpmedel

**Normal rörelseutveckling hos barn** innehåller bl a

☒ att uppnå postural stabilitet, bl a finna tyngdpunkter och balans

☒ att utveckla handens manipulationsförmåga

☒ huvudbalans

☒ stabilitet i armarna, upp i sittande

☒ ökad motorisk variation

☒ att gå

-Motorisk kontroll kräver samverkan mellan olika sinnen och organ.

När vi träffar ett barn med motoriska funktionshinder undersöker vi barnet och ser hur det kan röra sig. Motoriken testas med något lämpligt motoriskt test. Det är då inte bara en fråga om att klara av att göra vissa saker. Vi tittar också på *hur* barnet gör olika saker, se Eva Beckung.

I den **motoriska bedömningen**, som sker med hjälp av undersökningar och tester, ingår:

☒ grov- och finmotorisk utvecklingsnivå

☒ motorisk kvalité

☒ muskeltonus, rörelsemönster

☒ undersökning av skelett, leder och rygg

☒ barnets aktivitetsnivå bestäms

☒ uthållighet

Den sjukgymnastiska bedömningen leder fram till en rapport som ska ligga till grund för en **behandlingsplanering och sjukgymnastiska insatser**.

-I den planeringen tar vi hänsyn till kortsiktig och långsiktig målsättning med träningen, vilka resurser som finns för träningen, t ex föräldrar, daghemspersonal mm. Vi planerar sedan träningen utifrån de problem som barnet har i vardagen och tränar sådant som föräldrar och barn tycker är viktigt och meningsfullt. Det kan bli fråga om individuell träning och träning i grupp. Det gäller att få de motoriska aktiviteterna att bli naturliga och roliga för varje barn och med rimliga målsättningar.

Behandlingen/träningen ska påminna om lek, men ha en bestämd mening.

-Stärk det barnen redan kan! Låt dem göra delar av programmen så länge de själva tycker det är roligt! Försök hitta barnens egen nivå och träna inte till varje pris. Förstärk de framsteg barnen gör genom att ge mycket uppmuntran och beröm, sa Eva Beckung.

Exempel på sjukgymnastiska insatser är:

- ☒ träning, individuellt/i grupp
- ☒ utprovning av ortoser och skenor
- ☒ andra hjälpmedel
- ☒ delegering av vardaglig träning
- ☒ föreslå lämpliga anpassade fysiska aktiviteter
- ☒ ha kontakt med daghem, fritidshem, skola

Eva Beckung gav därefter mer konkreta förslag hur man kan träna positionering, d v s hur man placerar barn i olika positioner för att stärka och utveckla förmågor.

-För att sitta bra behöver barnen ofta anpassade stolar och för ökad delaktighet kan många behöva bra ståhjälpmedel. Rullstolar och rullatorer kan vara bra hjälpmedel vid förflyttningar, men kan innebära ett dilemma hur man ska göra om man samtidigt vill att barnet ska gå så mycket som möjligt själv.

Eva Beckung gav också exempel på olika aktiviteter för rörelseträning.

-Det finns mycket man kan göra för att förbättra exempelvis ledrörlighet och andning. Men det är också viktigt att då vara uppmärksam på tecken på smärta eller muskelspänningar. Barn brukar visa om de tycker att det blir för mycket och det ska man respektera, sa Eva Beckung.

## AT och skolaspekter

Synpedagog Eivind S. Sverre, Huseby kompetenscenter, Oslo, informerade om AT och skolaspekter.

-Jag har arbetat och intresserat mig särskilt för gruppen barn med synproblem, som varken är blinda eller synsvaga. Sedan 1985 har jag testat barn med lässvårigheter och redan från början ville jag köpa in ett instrument för att registrera ögonrörelser. 1993 träffade jag det första barnet med AT, som då var någonting helt nytt för mig. 1999 startade vi projektet för att titta närmare på och beskriva de behov gruppen

pen med AT hade. Det gav möjligheter att köpa in instrumentet (Eye Trace 300X) för att registrera ögonrörelser.

I fylkene Hedmark (där Sverre bor) och Opland bor tillsammans cirka 8 % av Norges barn och ungdomar och 63 % av alla kända barn och ungdomar med AT (7/11).

-Det har bidragit till mitt intresse för gruppen. 1999 upprättades ett program med beskrivning av AT, diagnoskriterier, behandling och pedagogiska konsekvenser. Det var ett samarbetsprojekt mellan några institutioner i Norge och professor Jan Ygge, Karolinska Institutet i Stockholm, sa Eivind S. Sverre.

I projektet användes det svenska instrumentet för att mäta ögonmotorik.

-Vi var bl a intresserade av att få veta hur stor betydelse funktionshindret med minskade möjligheter att kontrollera ögonrörelserna medförde. Vi ansåg också att det var värdefullt att kontrollera om inte läs- och skrivsvårigheter också kunde ha med ögonmotoriken att göra.

I undersökningen registrerades fixering, sackader, följerörelser och optokinetisk nystagmus (se kapitlet Ögonrörelser, ögonrörlighet)

Resultaten av undersökningen, där 7 barn med AT ingick, visade bl a att

- ☒ 4/7 hade spontan nystagmus
- ☒ inget barn klarade av att med jämna ögonrörelser följa de rörliga dockor man använde i testet
- ☒ sackaderna var avkortade och med försenad reaktionstid
- ☒ optokinetiska rörelser blev enbart registrerade i korta sekvenser och inte alls hos fyra av barnen
- ☒ de yngsta barnen hade den bästa kontrollen av ögonmotoriken

Avvikelserna i den motoriska kontrollen kan innebära att barnen

- ☒ blir fortare trötta
- ☒ generellt har svårt att läsa
- ☒ att uthålligheten blir begränsad
- ☒ därmed får svårigheter att förstå innehållet i den text de läste

-För att läsa en text krävs det att man klarar en viss mängd svårigheter på ett bra sätt. Har man stora problem med ögonkontrollen är det viktigt att man undanröjer så mycket som möjligt av andra faktorer som påverkar läsning, exempelvis stora klasser som gör det svårare att koncentrera sig, sömnbrist, dålig metodik, låg självkänsla, socio-

emotionella problem, tillkortakommanden i möjligheten att uppfatta strukturer i talspråk, sa Eivind S. Sverre.

När det gäller AT och skolvardagen anser Eivind S. Sverre att barnen med AT får lära sig vad andra barn får lära sig, men inte på bekostnad av en positiv vardag med vänner och kamrater. Bland funktioner som inte alls, eller bara i liten grad drabbas vid AT är:

- ☒ orienteringssynen
- ☒ känna igen och se det som förväntas i naturliga dagliga sysslor
- ☒ höra det som sägs i exempelvis klassrummet

Efterhand får barnen med AT en reducerad kognitiv nivå, d v s de får svårare att lära sig nya saker jämfört med sina jämnåriga kamrater. Detta kan bl a bero på ökade svårigheter med ögonmotoriken, handmotoriken och att tala. De får en reducerad lungkapacitet, svårare att äta osv. Tidiga test visar åldersadekvat kognitiv förmåga. Därefter sker en förändring vilket medför att andra aktiviteter tar mer kraft och energi och barnen blir alltmer borta från undervisningen i skolan. Konditionen försämras, likaså sömnen och den intellektuella kapaciteten sjunker.

När försämringen tilltar behöver barnen alltmer tillrättalagd undervisning.

-I Norge har vi ingen särskola, endast grundskola och gymnasium för alla barn. För några år sedan gjorde vi en helomvändning och organiserade en skola för alla. Den politiska ambitionen är att grundskolan skall förstärkas med den pedagogiska kompetens som behövs. Vilka förstärkningar som behövs bestäms av ett specialpedagogiskt/psykologiskt team (PP-center) som kan begära extra stöd i form av specialkompetens från ett statligt specialpedagogiskt stödsystem. För barn med stora specialpedagogiska behov utformar PP-centren en sakkunnig värdering som beskriver stödbehovet utifrån varje barns speciella behov. Trots detta blir det stöd varje enskilt barn får präglad av kommunernas ekonomi.

-Jag vet att det finns barn med AT i Sverige som går i särskola och det anser jag vara helt fel. Det är inte rätt att sätta samman dem med barn med utvecklingsstörning.

Det finns flera fördelar med att barn med AT går i vanlig grundskola:

- ☒ om barnen har de rätta hjälpmedlen kan de vara ute med jämnåriga barn i bostadsområdet och då är det viktigt att de också kan vara tillsammans under skoltid
  - ☒ barn med AT hör normalt och kan följa undervisningen bara de får de rätta hjälpmedlen, t ex dator med integrerad läs-TV, och det pedagogiska stöd de behöver
  - ☒ att få vara i en miljö med icke funktionshindrade barn gynnar deras utveckling
  - ☒ barn med AT tycks trivas bra med att gå i vanlig grundskola
- Barn måste inte alltid delta aktivt i alla lekar och aktiviteter för att känna tillhörighet, sa Eivind S. Sverre.

-I sanningens namn ska ändå sägas att det är stora skillnader från skola till skola hur väl man tillrättalägger undervisning och aktiviteter så att exempelvis barn med AT ska känna sig likvärdig. Men särskolan är i vilket fall inget alternativ för de här barnen.

Alla norska barn med AT, eller andra funktionshinder, går således i vanliga grundskoleklasser och får där mycket extra hjälp av speciallärare och assistenter.

**Social inkludering** är ett huvudmål för en skola för alla. Det förutsätter lärare som inte är osäkra eller inkompetenta och att elever med exempelvis AT accepterar sig själva som de är.

-Skolan måste också ha en förmåga att tillrättalägga lagom mycket, sätta gränser och ha förväntningar som är möjliga att uppnå, så att barnet känner att det tas på allvar.

Barnet med AT har också hjälp av att identifiera sig med andra barn med AT och tidigt vänja sig vid att använda hjälpmedel.

-För att barnet med AT ska acceptera sitt funktionshinder, och vad det medför, krävs det bl a att barnets närstående har bearbetat sin egen sorg, accepterat faktum och skaffat sig god kunskap om AT.

Faktorer som **gynnar social utveckling och inkludering** är bl a:

- ☒ inte för stora klasser
- ☒ ge möjlighet till förutsägbarhet
- ☒ ge särskild information om teman som de andra eleverna arbetar med
- ☒ fadderarrangemang för rasterna
- ☒ uteaktiviteter som alla elever klarar

☒ tidig introduktion av rörelsehjälpmedel, t ex en rullstol som är mer lik en fyrhjuling än en rullstol, för att undvika att barnen hamnar utanför gruppen.

-En rullstol som ser ut som en fyrhjuling fungerar som lockbete.

☒ utgå från barnets starka sidor

☒ möjligheter för elever med funktionshinder att vara bättre förberedda på aktiviteter, genom exempelvis tid för extraträning

☒ undvika att assistenter hamnar mellan barnen med funktionshinder och deras kamrater

-Social inkludering är svårare om barnet med funktionshindret har begränsade sociala färdigheter och ”sociala antenner”, d v s svårigheter att sätta sig in i andra kamraters situation. Barn med AT kan utveckla ”sociala antenner” men detta blir svårare om barnet har liten acceptans för det egna funktionshindret, sa Eivind S. Sverre.

De speciella försämringar som kommer efterhand vid AT innebär bl a reducerad uthållighet och koncentrationsförmåga. Sjukdomen kräver mer energi för gångfunktion, kropps- och huvudkontroll, skrivning och läsavkodning.

-Det finns mycket man kan göra för att underlätta för barnen med AT, t ex finna ut elevens starka och svaga sidor, kartlägga elevens intressen, göra ett dagschema för varje veckodag. Det är också viktigt att undvika situationer som kan skapa otrygghet och ångest. Det finns också mycket läraren kan göra för att tillrättalägga undervisningen, t ex olika program för att träna helordsläsning, förstoring av skriften när barnet använder hjälpmedel såsom dator och läs-TV, sa Eivind S. Sverre.

## Funktioner i och kring munnen

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

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

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och



behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

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

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

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

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

Vanligt förekommande orofaciala problem vid AT rör

☒ munmotoriken, som kan ge

- problem att äta
- problem med kommunikationen, t ex att tala
- dregling

-Vi har inte sett någonting som är särskilt typiskt i munnen hos barnen med AT, förutom att det kan förekomma telangiectasier i munhålan. Barnen har också ofta behov av extra tand- och munvård.

De munmotoriska problemen beror på svårigheter att koordinera munrörelserna vid andning, sväljning och tal samt nedsatt muskelstyrka.

-De svaga musklerna i exempelvis läpparna går att träna med munskärm. Logoped eller talpedagog kan hjälpa till att lägga upp ett munmotoriskt träningsprogram. Ca 5 minuters daglig träning är bra för att hålla musklerna i trim.

Det finns också en hel del hjälpmedel som underlättar att äta, dricka, kommunicera och sköta tand- och munvården.

- Många barn med ovanliga diagnoser behöver specialisttandvård och då träffa exempelvis en pedodontist (specialist på barntandvård) eller en ortodontist (specialist på tandreglering). Barnets ordinarie tandläkare kan skriva en remiss till specialisttandvården och sedan kan eventuell behandling skötas av barnets tandläkare efter särskild plan.

Det är en stor fördel om den förebyggande tandhälsovården är så bra att barnen slipper få hål i tänderna.

-Det ställs i det här fallet särskilda krav att vården blir så bra som möjligt eftersom barnen ofta har svårigheter att få bort matrester mellan tänderna. Eftersom personer med AT har en ökad känslighet för joniserad strålning skall tandröntgen undvikas. Det gör det svårare att upptäcka karies. Därför är förebyggande tandvård extra viktig. Regelbunden och noggrann tandborstning, i kombination med att man tänker på vad barnet äter, räcker ofta. Men inte sällan behöver barnet komma till tandvården oftare, kanske 4-5 besök/år, för rengöring, polering och kanske plastning av nya tänder.

Alla barn och vuxna bör använda fluortandkräm. Ibland är det motiverat med extra fluor och det kan i så fall ges i tablettform, som fluor-sköljning eller fluorlackning.

-Att använda antibakteriella lösningar i munvården är en möjlighet, men det bör i så fall barnets tandläkare ta ställning till.

## Syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn, Ågrenska, informerade på tidigare familjevistelser om syskonrollen.

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

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

-Syskonrelationen är i allmänhet den relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på flera faktorer,

men diagnosen och dess allvarlighetsgrad spelar stor roll. Men det finns både olikheter och likheter i syskonrollen överhuvudtaget. Det är mycket syskonen uttrycker som är gemensamt, oavsett syskonets diagnos, sa Andreas Tallborn.

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

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

- ☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

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

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

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

- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till

- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig

- ☒ att bara få vara barn och inte ha för stora krav

- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna

- ☒ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd

- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt

- ☒ att kunna ha kamrater hemma

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

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

-Det handlar då oftast om de nämnda frågorna. Många syskon uttrycker också stor glädje och tillfredsställelse med att fått träffa andra sys-

kon i samma situation, att fått dela bekymmer och glädje med syskon som förstår utan en massa förklaringar.

## Barnens bok

Sjuksköterska Lotta Thomasson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade på en tidigare familjevistelse om ”Barnens Bok”.

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

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

- ☒ **personliga uppgifter**, namn, födelsedatum, foto, grunddiagnos, tilläggsdiagnos, överkänslighet, kommunikationsmetod, övriga familjemedlemmar och andra viktiga personer
- ☒ **barnets mediciner**, aktuella mediciner, styrka, dos, vem som ordinerat dem, hur de ska intas, mm
- ☒ **barnets mat**, vad barnet äter/inte äter, hur mycket, mag-tarmproblem
- ☒ **specialbehandling**, ex RIK
- ☒ **hjälpmedel**, ex stol, korsett, tippbrädor, säng, sängutrustning mm
- ☒ **skola, personlig assistent, gruppbostad, vad barnet tycker om att göra/inte göra, habiliteringsteam, viktiga telefonnummer, fler foton, osv**

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

## Information från Ågrenskas barnteam

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

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

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

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, det nya internationella handikappbegreppet. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

## Samhällets stöd

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

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

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

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

**Lagstiftning för alla**, är exempelvis lagar där

**A/ kommunen** administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Skollagen*

☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

**B/ landstingen** administrerar stöd och hjälp t ex:

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

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

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

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

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

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

**LSS** är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att

leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

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

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

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

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

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

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

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

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

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

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

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

## Information från försäkringskassan

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

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (98 500 kr/år, 2005), tre fjärdedels (73 875), halvt (49 250) och en fjärdedels (24 625). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

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

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om



ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

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

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

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

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

## Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar  
e-post: [sos.order@special.lagerhus.se](mailto:sos.order@special.lagerhus.se)  
internetadress: [www.sos.se/smkh](http://www.sos.se/smkh)

Center för små handikappgrupper, Danmark  
internetadress: [www.csh.dk](http://www.csh.dk)

Frambu, center för sällsynta funktionshinder  
internetadress: [www.frambu.no](http://www.frambu.no)

artiklar ur Läkartidningen

internetadress: [www.lakartidningen.se](http://www.lakartidningen.se)

(här krävs prenumerationsnamn och nummer som

biblioteken kan hjälpa till med)

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

internetadress: [www.nlm.nih.gov/](http://www.nlm.nih.gov/)

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)

Internetadress: [www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html](http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html)

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Anders Fasth

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

416 85 Göteborg

Tel: 031-343 40 00

Dr Asbjörg Stray-Pedersen

Rikshospitalet

Barneklubben

N-0027 Oslo

Norge

Tel: 0047 2307 5564

Överläkare Ruth Riise

Rikshospitalet

N-0027 Oslo

Norge

Tel: 0047 2307 0000

Professor Jan Ygge

S:t Eriks ögonsjukhus

Polhemsgatan 50

112 82 Stockholm

Tel: 08- 672 36 62

Docent/sjukgymnast Eva Beckung

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

416 85 Göteborg

Tel: 031-343 40 00

Synpedagog Eivind S Sverre  
Huseby kompetenscenter  
Överbyveien 91  
2825 Gjøvik  
Norge

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

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

Specialpedagog Astrid Emker  
sjuksköterska Andreas Tallborn  
socioonom Anna Lindfors  
Ågrenska  
Box 2046  
436 02 Hovås  
Tel: 031 -750 91 00

Handläggare Gunnel Hagberg  
Försäkringskassan  
405 12 Göteborg

