



Diamond- Blackfans Anemi

Nyhetsbrev 272

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Diamond-Blackfans anemi. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1995 och 2006.

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

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

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: **Professor Niklas Dahl**, Uppsala, professor **Anders Fasth**, Göteborg, överläkare **Gunnar Skeppner**, Örebro, professor **Göran Elinder**, Stockholm, sjuksköterska **Christina Wahlstedt**, Stockholm, sjuksköterska **Andreas Tallborn Dellve**, Göteborg, sjuksköterska **Lotta Thomasson**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, socialpedagog **Patrik Sjögren**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg.

Innehållsförteckning

Inledning och historik	3
Genetik och klinik	3
Hanna har DBA	6
Behandling	6
Hanna blir plötsligt mycket dålig	7
Epidemiologi, diskussion behandling, uppföljning	8
Desferalbehandling	9
Hanna mår bättre och utvecklas normalt	10
Hanna behöver högre dos kortison och får en blodtransfusion	10
Hanna svarar allt sämre på kortison	11
Hematopoetisk stamcellstransplantation	12
Prognos	14
Forskning	15
Hanna, november 1995	16
Hanna, maj 2006	16
Behandling, balanserat styrkort	18
Familjesituationen, syskonrollen	18
Barnens bok	22
Information från Ågrenskas barnteam	23
Samhällets stöd	24
Information från försäkringskassan	27
Här kan man få mer information	28
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	29

Här når du oss!

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

Inledning och historik

DBA är en blodsjukdom som innebär att patienten har en brist på röda blodkroppar. Orsaken är en nedsatt produktion av röda blodkroppar, men en kontinuerlig förstörelse av röda blodkroppar kan också bidra. Resultatet blir ett lågt blodvärde, Hb. En del av barnen föds med det låga blodvärdet. Hos de flesta diagnostiseras sjukdomen före 1 års ålder.

DBA förekommer i alla länder på jorden. I Sverige föds i genomsnitt ett barn/år (~1/100 000).

Två amerikanska läkare, Diamond och Blackfan, födda kring sekelskiftet, beskrev 1938 fyra barn med likartade symptom. Då hade ytterligare en amerikansk läkare, vid namn Joseph, några år tidigare gjort samma iakttagelser på två syskon. Därför nämns också hans namn emellanåt i samband med DBA

Blodtransfusioner var länge den enda behandling sjukvården kunde erbjuda patienter med grav anemi (blodbrist) i denna form. En kanadensisk läkare fann på 1950-talet att 66 % av patienterna med DBA var känsliga för steroider (kortison). För de övriga som var steroidresistenta, samt för de som krävde en mycket hög dos kortison, var blodtransfusioner länge den enda behandlingen. Först på 1970-talet blev det möjligt att göra benmärgstransplantationer.

Idag är begreppet benmärgstransplantation ersatt med hematopoetisk stamcellstransplantation eftersom man inte längre använder enbart benmärg som transplantat. PGD, Preimplantatorisk Genetisk Diagnostik, är också en möjlighet att få ett friskt barn, som i sin tur dessutom kan donera benmärg till ett äldre syskon. Detta behandlingsalternativ är under utveckling, men redan etablerat i flera länder.

Genetik och klinik

Professor Niklas Dahl, Akademiska sjukhuset, Uppsala, informerade om genetik och klinik vid DBA. Niklas Dahl arbetar både som klinisk genetiker, forskare och lärare för vårdpersonal och läkarstuderande.

(I klinisk genetik, som är en egen specialitet sedan 1992, ingår laboratorieanalys med bl a kromosomanalys och DNA-analys, diagnostik av ärftliga sjukdomar, information och genetisk vägledning)

-Jag är inte behandlande läkare, men träffar föräldrar och barn med exempelvis DBA, för att förklara orsaken till sjukdomen och hur stor återupprepningsrisken är. På stora internationella möten träffar jag minst en gång om året kollegor, forskare och kliniker, från hela världen och utbyter erfarenheter. Tillsammans med några av dessa kollegor har jag varit med och skrivit en artikel som sammanfattar all aktuell diagnostik och behandling vid DBA. Den artikeln, som har rubriken "Barnhematologi" och ska publiceras i en medicinsk tidskrift till hösten, kan användas som ett slags vårdprogram/ribba för hur barn med bl a DBA kan diagnosticeras och behandlas, sa Niklas Dahl.

Ärftlighet

Föräldrarnas arvs massa blandas vid befruktningen så att det kommande barnet får lika delar arvs massa från mamman och från pappan.

-Det befruktade ägget delar sig i flera celler med identisk arvs massa placerad i vart och ett av cellernas cellkärnor. Arvs massan (DNA), som är uppdelad på 23 kromosomer i dubbel uppsättning, är nyckeln/koden för människans hela tillblivelse och funktion. Kromosomerna är numrerade från 1-22, (i dubbel uppsättning) plus könskromosomerna XX för flickor och XY för pojkar. Varje kromosom bär ett stort antal anlag (gener)

I generna finns sedan all information som behövs för att styra bildandet av alla de proteiner kroppen behöver.

-Processen att omvandla DNA till protein sker i särskilda strukturer, ribosomer, inne i cellernas s k cytoplasma. Cytoplasman är en del av cellerna mellan cellkärnan och cellmembranet. I varje cell stängs eller sätts vissa gener av eller på beroende på vad som ska produceras. Stamceller, däremot, är inte programmerade (differentierade) och kan fås att bilda exempelvis en mogen blodcell, sa Niklas Dahl.

Genetiken, ärftligheten, spelar roll i nästan alla sjukdomar en människa kan drabbas av, t ex omsättnings sjukdomar, DBA, ungdomsdiabetes, cancer, högt blodtryck, hjärt- och kärlsjukdomar, osv.

-Genetiken kan ge förutsättningarna för att en människa ska få en bestämd sjukdom, men därutöver har miljön och hur vi lever ofta betydelse för om och hur sjukdomen ska utvecklas.

Fel av olika slag uppstår då och då i arvsmassan. Det kan handla om ”stora” fel såsom en extra kromosom som vid Downs syndrom där barnen föds med tre kromosomer 21.

-I andra fall kan det vara något mindre fel på en eller flera samverkande gener. Monogena sjukdomar, däribland DBA, orsakas av en mutation i en enda gen. Men det är troligt att det finns ytterligare en eller flera gener som fungerar som modifierande faktor, d v s lindrar eller förvärrar symptombilden.

Vid DBA räcker det att få den skakade genen i enkel uppsättning för att man ska få sjukdomen. Vid familjär nedärvning inom en familj har den ena föräldern sjukdomen (10-20 % av fallen), men ibland med så milda symptom att den aldrig har diagnosticerats. Eftersom samma förälder har en frisk gen är risken att barnet ska få den sjuka genen 50 % vid varje graviditet.

-Desto vanligare är det emellertid att felet uppstår spontant i en spermie eller äggcell innan befruktningen (80-90 % av fallen). Personer med samma genförändring har sällan exakt samma symptom och heller inte samma allvarlighetsgrad, trots att genförändringen är densamma. Varför det är så vet vi inte, sa Niklas Dahl.

DBA orsakas av en skada i en gen på kromosom 19, den s k RPS19-genen. Ungefär 25 % av alla personer med DBA har en mutation i RPS19. Skadan kan sitta på olika ställen i genen.

Diagnoskriterier

Diagnoskriterierna för DBA är:

- ☒ makrocytär anemi, d v s brist på röda blodkroppar som är förstora
- ☒ få eller inga förstadier till röda blodkroppar i benmärgen
- ☒ normal kromosomstabilitet (skiljer DBA från Fanconianemi)
- ☒ andra celltyper i benmärgen i stort sett normala

stödjande diagnoskriterier är:

- ☒ RPS19-mutation
- ☒ familjehistoria
- ☒ förhöjt fetalt Hb (fostrets hemoglobin)
- ☒ lågt antal retikulocyter (förstadier till de röda blodkropparna)
- ☒ medfödda missbildningar t ex kortvuxenhet, ansikte/huvud, tummar, händer, armar, njurar, urinvägar, hjärta)

Hanna har DBA

Hanna har DBA. När hon första gången kom till Ågrenskas familjevistelse 1995 var hon 7 år. Hon kom den gången tillsammans med pappa Jan, mamma Elisabet och syster Andrea, 14 år. Brodern Niklas, 22 år, var inte med på familjevistelsen. Alla delar av fallbeskrivningen, utom kapitlet "Hanna idag" grundar sig på samtal med Jan och Elisabet under familjevistelsen 1995.

Hanna, 18 år, kom också till Ågrenskas familjevistelse 2006 tillsammans med pappa Jan. En kortare intervju gjordes då med henne och hennes pappa och den är sammanfattad i kapitlet "Hanna idag".

Elisabets graviditet med Hanna var inte lik graviditeten med Andrea. -Jag mådde mycket sämre, blev väldigt stor och hade ont. Dessutom hade jag låga blodvärden. Innan förlossningen ens börjat kände jag mig trött, berättar Elisabet.

Förlossningen gick bra, men blev extra jobbig eftersom Hanna hade navelsträngen runt halsen.

-Hon var mörkblå när hon föddes, men hämtade sig snabbt. Vi tyckte att hon såg lite annorlunda ut. Hon var kort och tjock och hade en märklig kvalitet och färg på sitt hår. Dessutom var hon väldigt blek, hade alldeles vita naglar och var inte alls lik våra andra barn. Vi misstänkte omedelbart att någonting var fel, säger Jan.

Hanna föddes också med en höftledsluxation, höftkulorna var ur led och därför fick hon genast en skena som höll höftlederna på plats. Hannas HB var normalt. Eftersom hon åt bra och gick upp i vikt fick hon komma hem efter några dagar.

Behandling

Niklas Dahl informerade också om behandling vid DBA.

-I första hand provar vi att ge **steroider** (kortison), men undviker att ge det till barn under sex månader och tvekar att ge det till barn under ett år. Varför kortison fungerar bra för många vet vi inte idag.

I andra hand, om barnet uppvisar tecken på kortisonresistens, efter behandling med höga doser kortison, övergår man till **blodtransfusioner** (se mer om blodtransfusioner i särskilt kapitel).

-Kortisonresistens kan komma och gå. Det är därför inte säkert att resistensen finns kvar för all framtid. Då och då bör man prova att ge kortison för att se om resistensen avtagit eller försvunnit.

Mediciner mot **biverkningar** ingår i behandlingen:

⌘ desferalbehandling mot upplagringen av järn (se särskilt kapitel)

⌘ bisfonatbehandling för att motverka urkalkning

-Dessutom ingår i behandlingen regelbundna medicinska kontroller minst 1 gång/år, sa Niklas Dahl.

Hanna blir plötsligt mycket dålig

Fyra veckor efter hemkomsten blev Hanna plötsligt mycket dålig.

-Hon tappade andan och blev helt livlös. Vi fick ”skaka” igång henne. Till att börja med trodde vi att hon hade fått solsting, eftersom det var väldigt varmt just då, säger Elisabet.

Det blev akutfärd med ambulans till sjukhuset. Blodprov visade att Hanna bara hade 55 i Hb och hon skrevs in på sjukhuset för utredning.

-Dagen efter fick vi beskedet att Hanna hade någon form av anemi, DBA var en diagnos av flera som nämndes. Senare samma dag kom läkarna fram till att det troligen var DBA. Någon information om sjukdomen fick vi inte och inte heller fick vi veta någonting om prognoserna för sjukdomen, säger Jan.

Hanna remitterades till ett större specialistsjukhus för ytterligare utredning. Där fick Jan och Elisabeth veta lite mer om DBA. Hanna, som hade fått en blodtransfusion, piggade till och mådde snart lite bättre.

-En behandling med kortison sattes också in direkt och den behandlingen fungerade bra. Det visade sig genom att graden av retikulocyter i blodet ökade, en säker indikation på att kortisonet håller tillbaka antikropparna, säger Elisabet.

Epidemiologi, diskussion behandling, uppföljning

Överläkare Gunnar Skeppner, Barn- och ungdomskliniken, Universitetssjukhuset Örebro, informerade om epidemiologi, behandling och uppföljning.

-Mitt intresse för DBA väcktes på 1990-talet och det resulterade i en avhandling 2002. Sedan dess har det hänt ytterligare viktiga framsteg på området. Vi på barn- och ungdomskliniken har ett nära samarbete med Niklas Dahl i Uppsala och tillsammans har vi utvecklat ett litet vårdprogram för barn och ungdomar med DBA.

Här följer en kortfattad sammanfattning av **förutsättningar och innehåll** i detta vårdprogram:

- ⌘ medfödd störning i förmågan att bilda röda blodkroppar
- ⌘ diagnos ofta under första levnadsmånaden och sällsynt efter ett år
- ⌘ ofta grav anemi, ibland måttlig
- ⌘ 1/3 kortvuxna
- ⌘ 40 % har någon missbildning, ffa i skelettsystem, tumme, underarm, njure, hjärta, eller centrala nervsystemet
- ⌘ incidens 1/100 000
- ⌘ familjär ärftlighet i cirka 20 % av fallen, ofta kopplat till kromosom 19
- ⌘ defekter i förstadierna till röda blodkroppar, vilket förhindrar utmognaden

Behandling

Se särskilt kapitel "Behandling"

Komplikationer

- ⌘ regelbundna blodtransfusioner innebär risk för järninlagring i flera organ.
- Järnutsöndrande behandling, som sker på natten, är ganska jobbigt, men väldigt viktigt. Tar vi bort järnet i blodet innan transfusionen, fungerar inte blodkropparna. 60 % av alla barn över 10 år med sjukdomen får komplikationer av järnbelastningen. MR-undersökning är en bra metod att få reda på hur mycket järn som lagrats in i hjärtmuskeln. MR plus biopsi kan användas i samma syfte när det gäller levern.
- ⌘ malignitet (dödlighet) p g a sarkom (elakartad tumör) är högre än hos normalbefolkningen, 4/100 istället för 1/100
- ⌘ sekundär kronisk benmärgssvikt
- ⌘ individuella problem p g a missbildningar

Diagnoskriterier

huvudkriterier

- ⌘ kronisk anemi med retikulocytopeni (bristande nybildning av röda blodkroppar i benmärgen)
- ⌘ uteslutning av Fanconianemi
- ⌘ uteslutning av kronisk infektion med parvovirus

bikriterier

- ⌘ högt MCV (ett mått på de röda blodkropparnas medelstorlek)
- ⌘ RPS 19-mutation

Uppföljning

- ⌘ individuellt program
- ⌘ kortisonbehandlade patienter kommer på klinisk kontroll med blodprovstagning var 3-6:e månad
- ⌘ transfusionsberoende patienter
 - Hb och retikulocytkontroll före varje transfusion
 - var 3: månad klinisk kontroll och blodprov
 - var 12:e månad blodprov, ögonkontroll, hörselkontroll plus försök kortison
 - var 24:e månad ultraljudundersökning av hjärtat
- ⌘ vid behov utvärdering av järninnehåll i lever, hormonell utredning och bentäthetsutredning

Desferalbehandling

Professor Göran Elinder, Sachsska Barnsjukhuset, Stockholm, informerade på en tidigare familjevistelse om desferalbehandling (uppdaterad 2006).

För många blodtransfusioner ger så småningom ett överskott av järn i kroppen.

-Kroppens största förråd av järn finns i blodet. Normalt har en vuxen människa cirka 5 g järn i kroppen. En enda blodtransfusion ger 300 mg. Järn i sig är väldigt reaktivt och retar vävnader. Levern och hjärtmuskeln kan retas till ärrbildning (fibros), vilket innebär att hjärtat förlorar sin kontraktionskraft och levern kan övergå till skrumplever. Kroppen har inget naturligt sätt att utsöndra överskotts järn, sa Göran Elinder.

Genom att mäta ett protein i blodet, ferritin, kan man få ett mått på hur stor järnupplagring en patient har i kroppen.

-Om ferritinvärdet överstiger 1000 mMol/l bör man behandla med Desferal, vilket sänker halten järn i kroppen.

Behandlingen med Desferal sker subkutant, d v s en nål under huden släpper in Desferal under lång tid, t ex under natten.

-Det är viktigt att Desferalet går in under lång tid. Helst skulle vi vilja sprida behandlingen kontinuerligt över hela dygnet, men det är praktiskt omöjligt.

Levern är ett av de organ som har stor benägenhet att lagra in järn.

- En leverbiopsi, en mycket liten bit av levern som tas ut och undersöks, ger ett mer exakt mått på hur mycket järn som finns upptaget i kroppen. Mjälten kan också ta upp mycket järn. Idag vet vi väldigt lite vilka biverkningar desferalbehandling under lång tid kan ge. Det verkar som om kroppen uppfattar allt lågt Hb som järnbrist och lagrar upp järn. Därför är det nog bra att ligga lite högre i Hb, t ex mellan 100-120 (normalt för en 10-åring är 130 plus /minus 10), sa Göran Elinder.

Hanna mår bättre och utvecklas normalt

Sedan diagnosen blivit klar och behandlingen med kortison startat, togs blodprov var och varannan dag. Några fler blodtransfusioner behövde Hanna inte få de första tre åren. För det mesta låg HB-värdena över 100, men ibland kunde de sjunka till 80.

-Hanna utvecklades normalt och blev en söt och god tjej som kunde gå när hon var ett år gammal och började på daghem ett halvår senare. Det vi minns mest från de här första åren är att Hanna blev så våldsamt sjuk vid vanliga infektioner, som hon också fick ovanligt ofta. Det slutade alltid med att vi måste få hjälp på sjukhus vid sådana tillfällen, säger Jan.

Hanna behöver högre dos kortison och får en blodtransfusion

När Hanna var ungefär fyra år gammal blev man tvungen att höja dosen kortison rejält, från 5 mg/varannan dag till 20-30mg/varannan dag.

-Hanna fick också en blodtransfusion vid den tiden. Efterhand som hon behandlades med den höga dosen blev hon betydligt rundare i ansiktet och hon fick ofta maginfluensa med svåra diarréer. I övrigt hände inget särskilt fram tills Hanna var nästan 7 år gammal, säger Elisabet.

Hanna svarar allt sämre på kortison

I juni 1995 beslöt Hannas läkare att Hanna skulle behandlas med en extraordinär dos kortison.

-Vi fick beskedet ena dagen och nästa morgon skulle behandlingen starta. Som vi upplevt så många gånger tidigare var det så bråttom att vi inte hade möjlighet att sätta oss in i fördelar och nackdelar med behandlingen. Därför protesterade vi inte, säger Jan.

Hanna fick 1000 mg kortison/dag de första tre dagarna, därefter 900 mg fjärde dagen, 600 mg femte dagen, 300 mg sjätte dagen och därefter successiv ytterligare nedtrappning.

-Den behandlingen blev Hanna svårt sjuk av. Hon fick en utomordentligt svår huvudvärk, kunde inte röra sig, svettades och kunde inte sova. Vi fick veta att om vi avbröt behandlingen skulle det medföra stora risker för vår dotters hälsa.

Hannas Hb påverkades inte alls av den stora dosen kortison. Istället började man ge Hanna blodtransfusioner regelbundet var tredje vecka.

-Blodtransfusionerna höjde Hannas blodvärde till 120 direkt. Sedan sjunker det långsamt. Andra veckan är det nere på 107 och tredje veckan, innan nästa transfusion är det nere på 80, säger Elisabeth.

I och med att man startade med regelbundna blodtransfusioner, fick Hanna också Desferal fem nätter i veckan.

I september 1995 misstänkte Jan och Elisabet att Hanna hade infekterats av parvovirus, ett virus som finns normalt i omgivningen och som kunde vara orsaken till Hannas ständiga diarréer.

-Våra misstankar bekräftades efter en undersökning som också visade att Hanna bara hade en njure, säger Jan.

Ungefär vid den här tiden gjordes en kromosomundersökning på Hanna. Undersökningen visade att kromosom 19 delvis hade bytt plats med en av Hannas X-kromosomer.

-Detta resultat kan möjligen vara till hjälp i sökandet efter orsakerna till DBA. Fler barn med sjukdomen ska undersökas med anledning av Hannas resultat, säger Elisabet.

Hematopoetisk stamcellstransplantation

Professor Anders Fasth, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om hematopoetisk stamcellstransplantation, i fortsättningen förkortat SCT.

-DBA är en sjukdom som är möjlig att bota med en stamcellstransplantation, men det har sina risker och därför måste ni föräldrar informera er noggrant och därefter fundera på vad som passar ert barn bäst, sa Anders Fasth.

Det som tidigare benämndes benmärgstransplantation kallas numera **hematopoetisk stamcellstransplantation** eftersom det är fråga om transplantation av blodstamceller från olika källor; benmärg, cirkulerande blod eller navelsträngsblod.

-Att hämta stamceller från benmärg kan vara en smärtsam och omständlig procedur och görs därför med donatorn sövd. Det kan vara mer praktiskt är det att ta stamceller från cirkulerande blod, efter det att benmärg stimulerats så att fler stamceller kommer ut i blodet. Navelsträngsblod är rikt på stamceller, cirka 25 % av det blodet består av stamceller. Från en navelsträng och medföljande moderkaka är det möjligt att, i bästa fall, samla 100 ml blod efter det att barnet avnavlats på vanligt sätt. Denna lilla mängd gör att patientens vikt blir avgörande för om man kan använda navelsträngsblod. För patienter över cirka 40 kg är antalet stamceller för få.

I Göteborg bygger man just nu upp en **bank för navelsträngsblod**.

-Fördelen med navelsträngsblod är bl a att man inte behöver vara så noga med att vävnadstyperna överensstämmer när man använder navelsträngsblod, sa Anders Fasth.

I Sverige transplanteras ungefär 40 barn/år med stamceller från benmärg, navelsträngsblod eller cirkulerande blod. Inför en transplantation **utreds** barnet för att klarlägga att det verkligen orkar med en

transplantation och att det inte finns skador på inre organ, exempelvis orsakade av upplagrat järn. Om det finns skador måste, i vissa fall, förbehandlingen inför transplantationen anpassas, så att patienten mår så bra som möjligt. Exempelvis kan det bli nödvändigt att förbättra barnets näringssituation.

-Samtidigt ska ju barnet inte må så bra att en transplantation upplevs som onödig. I vissa fall, exempelvis vid leukemi med återfall, är valet inte så svårt, då finns inte mycket annat att göra än en transplantation. Men i ert fall, när det gäller barn med DBA, är det inte lika enkelt

Efter utredningen krävs mycket **information och diskussion** för att klargöra risker och fördelar med att välja transplantation framför att avstå från transplantation.

-Väljer man **transplantation** måste den gamla benmärgen tas bort och detta görs med cellgift (cytostatika). Idealt skall den behandlingen slå ut enbart benmärgen och ingenting annat, men det är omöjligt att uppnå i praktiken. När förbehandlingen är klar väntar man ett dygn för att cytostatikan skall försvinna ur kroppen och inte skada de nya cellerna. Därefter tillförs de nya stamcellerna som flyter runt i kroppen och stannar upp när de känner igen sig i benmärgen och utvecklar ett nytt blodsystem. Tecken på det kan man se redan efter ungefär 14 dagar. Men det kan ta upp till ett år innan immunsystemet fungerar normalt, sa Anders Fasth.

Efter transplantationen behandlas barnen med mediciner för att förhindra avstöttningsreaktioner och förebygga infektioner. Men biverkningar i form av hårbortfall och avstöttningsreaktioner är nästan alltid oundvikliga. Barnen blir också mycket infektionskänsliga eftersom det inte finns några vita blodkroppar som kan sköta immunförsvaret.

Vanligt förekommande **SCT-komplikationer** är:

- ☒ akuta biverkningar (utslag i huden, tarm och leverproblem)
- ☒ infektioner (särskilt de första tre veckorna)
- ☒ avstöttningsreaktioner (ej så svåra vid perfekt HLA-matchning)
- ☒ återfall i den sjukdom för vilken transplantationen gjordes (gäller vid leukemi och andra cancersjukdomar)
- ☒ sena komplikationer

SCT-infektionerna delas in i tre faser:

- ☒ aplasifasen, efter transplantationen
- ☒ tidigt efter det märgen tagit emot stamcellerna
- ☒ sen fas (från 4 mån och kanske resten av livet)

-För att förhindra infektioner isoleras patienten och behandlas förebyggande med olika antibiotika. Största risken är patientens egna virus och bakterier som finns kvar på kroppen och får en extra chans när det inte finns något immunförsvar som håller dem i schack. Eftersom de nya stamcellerna är helt ”outbildade” riskerar barnet att få alla barnsjukdomar tillbaka och därför måste barnet vaccineras om, sa Anders Fasth.

När det gäller **DBA mer specifikt** informerade Anders Fasth också mer ingående om **PGD** (Preimplantatorisk Genetisk Diagnostik) **med HLA-typning**. Det är en metod som används när det inte finns något HLA-identiskt syskon eller annan lämplig givare i de många register som finns världen över.

-Metoden innebär provrörsbefruktning där befruktade embryon diagnostiseras för att ge möjlighet att välja ut ett embryo som både är friskt och HLA-identiskt med syskonet som behöver stamceller.

Förutom de etiska problemen som är förknippade med metoden (svensk policy är att PGD endast bör användas när det gäller allvarliga genetiska sjukdomar för vilka det saknas bot och lindring på annat sätt) är det en lång väg att gå.

-Eftersom PGD med HLA-typning inte är reglerad i lag har vi valt att avstå från att kombinera PGD med HLA-typning i Sverige. Men även om det blir tillåtet kan det innebära svårigheter av olika slag. Med en bra navelsträngsbank kanske vi slipper ta till PGD.

Förekommande **sena effekter** efter SCT vid DBA kan vara:

- ☒ sekundära tumörer
- ☒ minskad tillväxt
- ☒ kognitiva effekter (påverkan på inlärningsförmågan)
- ☒ försenad pubertet
- ☒ infertilitet
- ☒ endokrina problem (inre sekretoriska körtlar)

Prognos

Niklas Dahl informerade också om prognosen vid DBA.

- ☒ 80 % av patienterna svarar på steroider inledningsvis
- ☒ 30-40 % är transfusionsberoende under lång tid
- ☒ 15-20 % får en spontan remission, (tillfällig förbättring) under sex månader eller mer och slipper behandling därför att de behåller sitt hemoglobinvärde

- ⌘ stamcellstransplantation botar sjukdomen om den lyckas
- Vid HLA-identisk donator är överlevnaden 90 %, vid icke fullt HLA-identisk donator är den bara 17 %. Övriga avlider, vilket visar hur allvarlig sjukdomen är, sa Niklas Dahl.
- ⌘ gravida kvinnor med DBA bör ha intensifierad övervakning (veckokontroller) eftersom de har en högre missfallsfrekvens än normalt
- ⌘ 3 % av alla patienter med DBA får cancer före 30års ålder, jämfört med under 0,5 % i kontrollgrupp

Forskning

Niklas Dahl berättade också om en del av de forskningsresultat, han och ett antal kollegor från olika centra i Europa, uppnått och som ska publiceras i en medicinsk tidskrift inom kort.

I benmärgen sker en differentiering till olika celltyper, det går att utläsa av benmärgsprov.

-Vid DBA uppstår en tidig störning, redan i förstadierna i erytropoesen, tillverkningen av röda blodkroppar. I några fall har vi sett att det skett ett utbyte av material mellan den ena kromosom 19 och X-kromosomen. Något som intresserat oss var att ta reda på vad som fanns exakt där kromosomen hade gått av och det vi fann var att det var på platsen för RPS19-genen. Med hjälp av insamlade uppgifter från hela Europa upptäckte vi bl a att 25 % hade en mutation i den del av genen som kodar för ett äggviteämne som finns hos stora delar av mänskligheten, men vi vet fortfarande inte vilka uppgifter detta äggviteämne har. Detta bekräftade i vart fall att det är mutationer i RPS19-genen som orsakar DBA, sa Niklas Dahl.

Andra frågeställningar som forskningen var inriktad på och delvis givit svar på var följande:

- ⌘ varför är just erytropoesen drabbad vid DBA?
- ⌘ finns det inte tillräckligt med ribosomer för normal blodbildning vid DBA?
- ⌘ hur ska man komma vidare i förståelsen av sambandet mellan gen och blodbrist?
- ⌘ vilken blir effekten om man stoppar in RPS19-genen i stamceller
- ⌘ vilka ytterligare uppgifter har RPS19-genen?
- ⌘ vad kan djurmodeller bidra med?

Hanna, november 1995

Efter högdosen kortison blev Hanna mycket dålig. Skelettet och särskilt höftkulorna blev deformerade.

-Hon klarade plötsligt inte ens att klä sig, att äta och att gå. Det var ett fruktansvärt bakslag och det kändes som om vårt barn hade behandlats med en metod som absolut inte var tillräckligt utprovad, säger Jan.

En långsam rehabilitering av Hannas tillstånd sker idag. Hon har börjat gå kortare sträckor.

-Men det verkar som om hon har ont i hela kroppen och att vi gör henne illa när vi t ex försöker lyfta upp henne, säger Elisabet.

Hanna har nyligen fått en port-a-cath inopererad, vilket underlättar mycket när hon får blodtransfusioner.

Hösten 1995 började Hanna skolan och på fritidshem.

-Skolstarten har gått mycket bra och Hanna får med sig speciella läxor de dagar hon är på sjukhuset för att få blodtransfusioner, säger Jan.

Två gånger i veckan går Hanna på vattengymnastik och det tycker hon mycket om. Men fortfarande kan hon inte böja sig ordentligt, inte torka sig själv efter badet och inte heller klä sig.

-Det vi hoppas på nu är att Hanna åter blir känslig för kortison och hennes egen blodbildning kan fungera lite bättre.

Hanna skelar med ögonen och har idag glasögon med starka och tjocka glas.

-Vi har inte fått något riktigt besked vad hennes synfel beror på, men vi tror att kortisonet kan ha bidragit på något sätt. Deferalbehandlingen kan också ge viss dimsyn, har vi hört. Dessa problem lär försvinna efterhand och det hoppas vi att de gör, säger Elisabet.

Hanna, maj 2006

Efter besöket på Ågrenska i november 1995 gick Hannas Hb upp och ned, utan att man alltid riktigt förstod orsaken.

-Under en lite längre period låg mitt Hb på 120 och jag fick transfusioner var 4:e vecka. Sedan föll det och jag var tillbaka på transfusio-

ner var tredje vecka igen. På något sätt vande jag mig snart vid att alltid ligga lite lågt i blodvärde och att jag då blev tröttare än annars. Till viss del hjälpte det att sova mer under sådana perioder. Det som blev lidande var kamratrelationerna på fritiden, eftersom jag särskilt veckan innan transfusionerna var så trött att jag inte orkade göra någonting annat än att sova när jag kom hem från skolan, berättar Hanna.

Skolarbetet gick bra för Hanna trots att hon var borta relativt ofta på grund av sin sjukdom.

-Det enda jag fick lov att vara lite försiktig med var vissa fysiska aktiviteter, t ex att dansa som jag tycker väldigt mycket om. Sommarloven med familjen planerades nästan helt utifrån när jag skulle få mina transfusioner, säger Hanna.

Under hela uppväxten tycker Hanna att det funnits två Hanna, den friska Hanna (mellan transfusionerna) och den sjuka Hanna (vid transfusionerna).

-Men hela tiden har sjukdomen ändå varit en ofrånkomlig del av mig själv, någonting jag aldrig blir av med.

Det lockar inte Hanna att prova med kortison igen eftersom hon blev så sjuk när hon fick kortison som sjuåring. Därför vet hon idag inte om åter är känslig för kortison och har en bättre egen blodbildning.

När Hanna var 15 år påbörjades behandling med tillväxthormon.

-Det blev två rätt jobbiga år med en spruta tillväxthormon varje dag. Men det resulterade i att jag blev något längre än jag annars skulle ha blivit, säger Hanna.

Hanna har klarats sig bra med sin enda njure och inte haft några problem av den orsaken.

-Jag känner av min sjukdom bl a med att jag är stel och ofta har ont i kroppen. Mina höftledskulor är inte riktigt runda och det inskränker rörligheten. Jag simmar och cyklar och rör på mig så mycket jag orkar och kan, och det hjälper. På gymnasiet går jag på estetiska programmet med mycket teater, musik och dans och det senare får jag nästa undvara helt och det är synd för jag gillar verkligen att dansa, säger Hanna.

Inom en snar framtid ska Hanna besöka universitetssjukhuset för kontroll av järnupplagringen i olika organ.

Behandling, balanserat styrkort

Sjuksköterska Christina Wahlstedt, Sacchsska Barnsjukhuset, Stockholm, informerade om behandling och balanserat styrkort.

-På Sacchsska barnsjukhuset har vi just nu sex barn som behöver blodtransfusioner och av dessa har fyra stycken DBA. På dagsjukvården arbetar åtta sjuksköterskor. Vi ger blodtransfusioner ungefär var tredje vecka och transfusionerna ges på två timmar. För att kunna ge en så god vård som möjligt har vi tillsammans utarbetat ett balanserat styrkort, sa Christina Wahlstedt.

Balanserat styrkort, som är ett instrument att arbeta efter, innehåller bl a

- ☒ **visioner**, d v s att ge kvalificerad medicinsk vård med en helhetssyn på patienten och dennes familj
- ☒ **perspektiv**
- ☒ **strategier**, delmål
- ☒ **framgångsfaktorer**, för att nå målen
- ☒ **mätetal**, t ex årskontroller, behandlingsdagar, skolfrånvaro
- ☒ **aktiviteter**, enkäter, checklistor
- ☒ **utvärdering**, en gång/år

-För att slippa upprepa mängder av information varje gång barnet skrivs in kan en särskild kom-ihåg-lista vara till stor hjälp. I den kan finnas information om desferalbehandling, ordination för blodtransfusion, lever-, mjält-, hjärtstatus, tillväxtkurva osv, sa Christina Wahlstedt.

Familjesituationen, syskonrollen

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

-På Ågrenska har vi intresserat oss för familjesituationen och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder, med inriktning på stress och välbefinnande samt habiliteringsprocessen. I de forskningsprojekt som jag ingått i ville vi också ta reda på vad som är gemensamt för familjer med barn med ovanliga funktionshinder i förhållande till situationen där funktionshindret är mer vanligt.

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

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

Kaossituationen innebär ofta

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

Vändpunkten kan komma

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Syskonrollen

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

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

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

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

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

- ☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

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

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

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

- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till

- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig

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

- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna

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

- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt
- ☒ att kunna ha kamrater hemma

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

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

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

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-tarm-problem
- ☒ **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, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förbered-

elsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Samhällets stöd

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

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

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

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

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där

A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Skollagen*
- ☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

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

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

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

Därutöver finns **LSS**, Lagen och stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994, som ersätter Omvårdningslagen 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.

Socialpedagog Patrik Sjögren, Ågrenska, gav ungefärligen samma information som ovanstående. Dessutom gav han om följande tips till föräldrar i möten med myndigheter och organisationer:

-Ni föräldrar är experter på era barn. Det innebär att ni inte ska låta er tystas i mötet med andra experter. De behöver er kunskap likaväl som ni behöver deras.

- Utgå från att alla vill ditt barn väl

- Lyssna aktivt på representanter för myndigheter och organisationer när ni träffas på möten för att se vad ni kan komma överens om och hitta lösningar på.
- Var alltid väl förberedd inför möten med myndigheter och organisationer. Gör ett förslag på dagordning med punkter på sådant som ni vill ska behandlas.
- Kräv att få tillgång till tolk om ni har svårt med språket. Ta gärna med någon egen ”expert” eller ”stödperson”, men meddela detta i förväg.
- Godtag aldrig muntliga beslut på telefon, varken positiva eller negativa beslut. Begär alltid skriftligt beslut, inklusive motiveringar för beslutet, så att ni kan överklaga.
- Kräv att olika myndigheter samarbetar om ni tror att det därmed kan bli en bättre lösning på problemen.

Information från försäkringskassan

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

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (99 252 kr/år, 2006), tre fjärdedels (74 436), halvt (49 620) och en fjärdedels (24 816). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

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

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

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

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

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

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

Här kan man få mer information

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

Center för små handikappgrupper, Danmark
internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder
internetadress: www.frambu.no

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

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en
databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter
internetadress: www.nlm.nih.gov/

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)
Internetadress: www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Niklas Dahl
Rudbecklaboratoriet
Akademiska barnsjukhuset
751 85 Uppsala
Tel: 018-611 00 00

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

Överläkare Gunnar Skeppner
Barn- och ungdomskliniken
Universitetssjukhuset USÖ
701 85 Örebro
Tel: 019- 60 21 000

Professor Göran Elinder
Sachsska barnsjukhuset
118 83 Stockholm
Tel: 08-616 40 00

Sjuksköterska Christina Wahlstedt
Sachsska Barnsjukhuset
118 83 Stockholm
Tel: 08- 616 12 01

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve
specialpedagog Astrid Emker
socionom Anna Lindfors
socialpedagog Patrik Sjögren
Ågrenska
Box 2059
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

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

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