



Blödarsjuka med antikroppar

Nyhetsbrev 305

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 blödarsjuka hos barn med antikroppar. Familjevistelser med den diagnosen, eller liknande diagnos, har arrangerats på Ågrenska 1997 och 2007.

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 **Rolf Ljung**, Malmö, överläkare **Pia Petrini**, Stockholm, docent **Lilian Tengborn**, Malmö, projektledare **Brita Törnell**, Sundbyberg, specialistsjukgymnast **Elisabeth Brodin**, Göteborg, sjuksköterska **Karin Lindvall**, Malmö, sjuksköterska **Pernilla Boberg**, Göteborg, tandläkare **Marie-Louise Sellgren**, Göteborg, övertandläkare **Marie-Louise Odersjö**, Göteborg, övertandläkare **Torunn Bågenholm**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn Delleve**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg, sjuksköterska **Anna Lindfors**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, informationskonsulent **Birgitta Gustafsson**, Göteborg.

Innehållsförteckning

Hemofilisjukdomen (översikt)	3
Elliot har blödarsjuka	5
Varför utvecklar vissa barn antikroppar?	5
Elliot får diagnosen svår hemofili A	7
Hur kan man behandla blödningar om barnet har antikroppar?	8
Elliot får profylaxbehandling	10
Immuntoleransbehandling	11
Praktiska råd och tips kring hemofilibehandlingen	12
Elliot idag	13
Koagulationsfaktorkoncentrat med fokusering på behandling av hemofili A	14
Sjukgymnastik	17
Tandvård-blödningar från munhålan	19
Funktioner i och kring munnen	20
Fosterdiagnostik	22
Familjesituationen, syskonrollen	22
Information från Ågrenskas barnteam	25
Samhällets stöd	26
Information från försäkringskassan	28
Föreningsinformation	29
SmågruppsCentrum informerar	30
Här kan man få mer information	30
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	31
Pierre har hemofili typ A (från 1997)	33

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

Hemofilisjukdomen (översikt)

Blödarsjuka är en sällsynt, ärftlig sjukdom. Sjukdomen kännetecknas av en onormalt hög blödningsbenägenhet, som beror på avsaknaden av viktiga blödningshämmande faktorer i blodet.

Blödningarna kan uppstå var som helst i kroppen och vara både ofarliga (ytliga blåmärken) och allvarliga (i inre organ). En blödning kan uppstå efter slag och stötar. Den kan också vara en följd av en överansträngning. Typiskt är muskel- och ledblödningar som kan leda till kroniska ledförändringar om de inte behandlas i tid.

Det finns flera olika typer av blödarsjuka, vanligast är

hemofili A (faktor VIII saknas)

hemofili B (faktor IX saknas)

von Willebrands sjukdom.

Hemofili A och hemofili B drabbar i huvudsak pojkar, medan von Willebrands sjukdom är lika vanligt hos flickor som hos pojkar. Endast kvinnor kan vara anlagsbärare till hemofili eftersom anlaget sitter på den ena av kvinnans två X-kromosomer. En man är antingen helt frisk eller så är han sjuk.

Det finns tre koagulationsmottagningar i landet med specialistkompetens, en i Göteborg, en i Stockholm och en i Malmö.

Historiskt sett är blödarsjuka en ”gammal” sjukdom. Redan i det judiska samlingsverket Talmud, en lagbok från 500 f. Kr till omkring 500 e. Kr, omnämns symptomen som vid hemofilisjukdomen. I en familj där tre söner förblödde efter omskärning, slapp den fjärde sonen omskärning. Sedan dess finns det flera exempel i historien som tyder på att blödarsjuka har förekommit.

Forskningen på området gjorde stora framsteg på 1940-talet. Man insåg då att hemofili A och B var två olika sjukdomar, och att det var olika faktorer som saknades i blodet vid A respektive B, trots att symptomen var desamma. 1956 var också ett märkesår för forskningen på området. Då lyckades man för första gången framställa frystorkat faktor VIII-koncentrat, vilket gjorde preparatet mer tillgängligt. I mitten av 1960-talet lyckades man i Sverige framställa koncentrat på industriell väg och därigenom var vi cirka 10 år före andra länders behandling och forskning.

1956 startade den första profylaxbehandlingen och patienterna fick sprutor var 14:e dag. Det var patienter som redan hade svåra ledförändringar som fick behandlingen. Numera startar profylaxbehandlingen redan innan barnen har fått sin första ledblödning.

De senaste årtiondena har utvecklingen gått enormt snabbt. Skillnaden nu jämfört med t ex 1970-talet, är bl a att mängden vätska som injiceras har minskat avsevärt, i o m att högaktiva preparat är tillgängliga i frystorkat skick.

Antingen man har hemofili A eller B så är de kliniska symptomen desamma.

Hemofili A och B kan båda delas in i tre grupper; mild, moderat och svår hemofili.

Vid **mild hemofili**, som i båda fallen är vanligast (50 %), har barnet mellan 5-25 % av normal faktorfrekvens. Patienter med den milda formen av hemofili (kan diagnosticeras även i vuxen ålder) får sällan spontana blödningar. De största problemen är att patienten ofta inte känner igen blödningssymptomen, olyckor och att patienterna bryr sig för lite om sin sjukdom. Det senare kan leda till att det hinner bli ganska stora icke livshotande blödningar innan de söker hjälp.

Vid **moderat hemofili** (14 %) har barnet mellan 1-4 % av normal faktorfrekvens.

Vid **svår hemofili** (36 %) har barnet mindre än 1 % av den normala faktorfrekvensen.

Idag känner man till sammanlagt ungefär drygt 800 pojkar/män i Sverige med antingen hemofili A, som är vanligast (80 %), eller hemofili B (20 %).

Hos en del blödarsjuka reagerar immunförsvaret med att bilda antikroppar mot faktorkoncentratet. En del med låg halt antikroppar blir av med antikropparna enbart genom den profylaxbehandling alla barn med hemofili får. Om detta inte är tillräckligt måste de få tätare behandlingar med högre doser faktorpreparat och då försvinner ytterligare antikropparna efterhand hos en del av barnen.

Hos cirka 20 % av de med svår hemofili, blir antikropparna kvar, faktorpreparaten, (antingen de är framställda ur mänsklig blodplasma

eller s k rekombinanta, framställda på konstgjord väg) har ingen mätbar effekt, blödningsbenägenheten fortsätter och måste behandlas på ett särskilt sätt. Dessa barn måste behandlas med andra koagulationsfaktorer (Novoseven®, Feiba®), eventuellt genomgå immuntoleransbehandling (gammaglobulin och cellgifter) samt skyddas mot yttre skada. Det är denna lilla grupp barn detta nyhetsbrev handlar om.

Elliot har blödarsjuka

Elliot, 2,5 år, har blödarsjuka, svår hemofili A med antikroppar. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Åsa och pappa Håkan.

Åsas graviditet med Elliot var normal fram till v 35 då fostervattnet gick och Elliot föddes fyra veckor för tidigt.

-Allt tycktes ändå bra med Elliot, han sög bra, sov ganska mycket och gick upp bra i vikt, från födelsevikten 3,7 kg. Det enda vi reagerade lite på var att han "flåsandades", men det trodde vi hade med den för tidiga födseln att göra, säger Åsa.

Fram till åtta månaders ålder hände ingenting ovanligt med Elliots utveckling.

-Men då fick han sina första, lite märkliga, blåmärken på ena sidan av bröstkorgen, just där det satt en liten knapp i hängselbyxorna. En vecka senare var dags för ett nytt, och mycket större, blåmärke på andra sidan bröstkorgen. Vi förstod inte alls hur det kom sig och trodde att han kanske hade slagit sig på gästolen. Han var redan då rätt "vild", d v s väldigt aktiv. Några dagar senare fick han ett nytt blåmärke i ljumsken och det var stort, ungefär 5 gånger 10 cm, med en knöl i mitten. Det var förbryllande för vi såg ingen orsak och tog upp det med BVC. Men där tyckte man inte att det var något konstigt, säger Håkan.

Varför utvecklar vissa barn antikroppar?

Professor Rolf Ljung, Universitetssjukhuset MAS, Malmö, informerade om varför vissa barn utvecklar antikroppar.

-Alla människor har ungefär 30 000 arvsanlag, gener i varje cell i kroppen. Arvsanlagen är samlade i kromosomerna och könskromosomerna. Så länge alla anlagen fungerar är man frisk, sa Rolf Ljung.

Arvsanlaget för hemofili sitter på X-kromosomen. Kvinnor har två X-kromosomer, så har hon ärvt en sjuk X-kromosom fungerar oftast den

friska X-kromosomen. En man har bara en X-kromosom och den har han fått från modern.

Kvinnor, som är bärare av anlaget, kan i ovanliga fall själva ha låg faktorhalt, kanske bara 5-10 % av normalvärdet av faktor VIII eller IX, utan att hon känner till det. Hon är då bara något mer blödningsbenägen.

Hos ett barn som fått diagnosen hemofili kan sjukdomen vara känd tidigare i familjen, men det är vanligare (60 %) att så inte är fallet. Om det senare gäller kallar man det sporadiska fall.

-Ett sporadiskt fall av hemofili är i ca 15-20% av fallen s k nymutation, det vill säga sjukdomsanlaget har uppstått för första gången i den sjukes X-kromosom. Modern är då inte anlagsbärare. I resterande fall (ca 80 %) finns sjukdomsanlaget hos modern och eventuellt också hos mormodern, men någon sjuk pojke har inte tidigare fötts.

Det är äggvitfabriken i cellerna, den som ska bilda faktor VIII och IX, som inte fungerar vid hemofili p g a en skada/mutation i genen.

-Orsaken kan vara avsaknad av hela eller delar av den gen som styr produktionen. Det kan också vara en förändring av enstaka byggstenar i genen som leder till att en felbyggd faktor VIII eller IX bildas. Det är också möjligt att en helt ny bit har adderats till genen.

Det finns ärftliga, genetiska faktorer som ökar risken att en individ utvecklar antikroppar.

-Viktigast är typen av mutation i arvsanlaget, men även ärftliga varianter i kroppens immunsystem har betydelse. Man har också spekulerat i om faktorer som typ av preparat, behandlingsmodell mm kan ha betydelse, men inga helt säkra samband är kartlagda, sa Rolf Ljung.

När det gäller hemofili B så har man idag kartlagt felet i genen (mutationen) hos nästan alla Sveriges familjer.

-Att kartlägga hemofili A-mutationer är betydligt mer komplicerat, men en kartläggning kommer att avslutas inom kort.

-Av de som utvecklar antikroppar är 2/3 "snälla" och försvinner efter ett tag. 1/3 är "svåra", men går att behandla. Det är idag också möjligt att "rena" blodet från antikroppar t ex inför en operation, sa Rolf Ljung.

I framtiden hoppas man, genom att bestämma riskprofilen, kunna modifiera behandlingen för de med högsta risken att utveckla antikroppar.

-Det kan bli innebära att man undviker att behandla vid inflammationer, undvika höga, täta doser, undvika att använda olika koncentrat, sa Rolf Ljung.

Elliot får diagnosen svår hemofili A

Men Åsa och Håkan nöjde sig inte med det besked BVC lämnade utan åkte upp till sjukhuset med Elliot.

-Där hade vi turen att träffa en specialistläkare som direkt berättade för oss att antingen hade Elliot leukemi eller så hade han blödarsjuka. Sent samma kväll togs prover och dagen därpå fick vi veta att det inte var leukemi. Då återstod blödarsjuka och naturligtvis hoppades vi att det skulle röra sig om den milda formen, säger Åsa.

Ytterligare några dagar därefter togs flera blodprov som emellertid visade att Elliot hade svår hemofili A. Då var Elliot åtta månader gammal.

-Det var svårt att ta till sig. Den information vi fick var dessutom ganska knapphändig. Därför sökte vi information på nätet och fick då tag på några ålderdomliga (insett nu) texter. Bland annat kunde vi läsa att livslängden 1950 för de här barnen var 16 år, men ingen uppgift om livslängden idag. Efter den informationen grät vi flera dagar i sträck. Med oss från sjukhuset hade vi fått faktorpreparat att ha i beredskap om Elliot fick en akut blödning och snarast behövde preparatet. Den skulle vi i så fall inte ge själva, det skulle närmaste sjukvårdsinrättning kunna göra, säger Håkan.

Strax därefter fick Åsa och Håkan mer information och också hjälp att prova ut hjälm till Elliot.

-Vi fick bli veta att Elliot skulle få profylaxbehandling när han fyllde ett år om inget särskilt inträffade, vilket det inte gjorde. Vi ett tillfälle, när han var tio månader, klämde han handen som snabbt svullnade upp. Vi åkte till sjukhuset i vår hemkommun för att man där skulle ge honom faktorpreparatet intravenöst. Han var inte lättstucken, man stack honom fyra gånger i huvudet och fyra i fötterna, men lyckades ändå inte sätta en veninfart. Vi sa stopp och åkte till koagulationsmottagningen på ett större sjukhus där man lyckades bättre, säger Åsa.

Det var första gången som Åsa och Håkan själva kunde se hur effektiv behandlingen var.

-Två timmar efter behandlingsstart var Elliot som förvandlad, pigg och glad och utan smärta, säger Håkan.

Hur kan man behandla blödningar om barnet har antikroppar?

Överläkare Pia Petrini, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Stockholm, informerade om antikroppar riktade mot den koagulationsfaktor barnen saknar och hur man kan behandla blödningar om barnet har antikroppar.

-Antikroppar kallas också inhibitorer, eftersom de inhiberar (motverkar helt eller delvis) effekten av den koagulationsfaktor barnen behöver. Vanligen utvecklas antikropparna efter 10-20 behandlingar med faktorkoncentratet och det är framför allt barn med svår hemofili som drabbas, sa Pia Petrini.

Om immunförsvaret utvecklat antikroppar visar sig detta genom utebliven behandlingseffekt och fortsatt blödningsbenägenhet.

-Vi kan också konstatera detsamma i de rutinkontroller små barn genomgår efter en tids behandling. Mängden antikroppar kan mätas med en särskild metod och resulterar i s k Bethestaenheter, BE. Varje enhet innebär att faktornivån (FVIII eller FIX) minskar till hälften på viss tid.

Behandlingen av blödarsjuka inriktas på att tillföra den koagulationsfaktor barnet saknar, vilket sker i form av faktorkoncentrat (FVIII eller FIX) i bestämd mängd i förhållande till hur mycket antikroppar barnet bildar.

-En port-a-cath-kateter (se särskilt kapitel) underlättar injektionerna av faktorkoncentratet, men innebär samtidigt risk för komplikationer i form av infektioner och proppbildningar, sa Pia Petrini.

Barn med antikroppar blöder inte lättare än andra barn med hemofili, men profylaxbehandlingen försvåras eller omöjliggörs och behandlingseffekten vid blödning är svårare att förutse när barnet har antikroppar.

De **blödningstyper** det är fråga om är:

☒ *blåmärken*

☒ *slemhinneblödningar* (mun, näsa)

-Man ska ha stor respekt för slemhinneblödningar hos det lilla barnet. Det kan blöda i munnen under sömnen och svälja stora mängder blod som sedan kräks upp på morgonen. Eftersom det lilla barnet inte har så mycket blod, och det är vanligt med slemhinneblödningar i små-

barnsåren, kan sådana blödningar bli allvarliga. Cyklokapron® använder vi i behandlingen eftersom ämnet bromsar nedbrytningen av koagel.

☒ *led-muskelblödningar*

-Symptom på led-muskelblödningar är smärta, rörelseinskränkning, svullnad och värmeökning. Vid sådana blödningar kan man se en stelhet i gången och att barnet inte sätter ned hälen.

☒ *blödningar i inre organ* (buk, skalle)

Vanligaste blödningssymptomet vid svår hemofili är ledblödningar (85 %).

-Det är viktigt att lära barnet känna igen symptom innan smärtan kommer, exempelvis pirningar och annorlunda gång. Det är signaler på att någonting är på gång. Man kan då sätta in behandling i ett tidigt skede och därmed undvika att det samlas så mycket blod i leden. Om barnet inte får en korrekt behandling kan det leda till försämrad muskulatur, kronisk smärta, inskränkt rörlighet, morgonstelhet och en nedbrytning av ledbrosket, sa Pia Petrini.

Akut ledblödning ska behandlas med:

- ☒ vila
- ☒ kyla
- ☒ högläge
- ☒ smärtlindring
- ☒ faktorkoncentrat

Mobilisering, d v s när barnet kan börja röra sig efter en blödning, kan ske när smärtan avklingat och blödningen upphört.

-Ibland är det svårt för barnet att våga gå som vanligt. Ibland är det tvärtom svårt att få det lilla barnet att hålla sig lugnt. Allmänt sett kan det vara bra att barnet tar det lugnt några dagar inomhus. Går barnet utan besvär kan man prova och se om det går att springa. Startar blödningen igen måste behandlingen upprepas. Det är en svår balansgång hur mycket man ska låta det lilla barnet röra sig och när det kan gå tillbaka till dagis. Rullstol kan vara bra under mobiliseringsperioden. Har barnet svårt att sträcka ut leden måste barnet få hjälp att göra det. Knäna brukar vara lättare och armbågarna svårare. Viktigt är att kontrollera att barnet kan vrida underarmarna 180 grader.

Den sjukgymnastiska behandlingen bör inriktas på att

- ☒ reducera svullnad
- ☒ öka muskelstyrkan
- ☒ förbättra koordination och balans

☒ motverka nya blödningssymptom
(Se mer om sjukgymnastik i särskilt kapitel)

Elliot får profylaxbehandling

Vid ett års ålder startade profylaxbehandlingen med att Elliot fick faktorpreparat en gång/vecka inledningsvis och därefter ökades den på upp till 2-3 gånger/vecka. Åsa och Håkan lärde sig själva att sticka nålen och sätta infarten, bl a genom att träna på varandra.

-Efter cirka 15 behandlingar började Elliots kärl spricka när vi försökte sätta infarten, säger Åsa.

Ungefär vid den här tiden upptäcktes det att Elliot börjat producera antikroppar. Till att börja med steg mängden antikroppar sakta.

-Vi hoppades då att värdet skulle plana ut på en låg nivå, men det gjorde det inte. Det steg upp till 13 enheter, vilket tydde på att behandlingen kunde vara verkningslös, säger Håkan.

Man beslutade då att sätta en port-a-cath, en central venkateter och sedan ge Elliot större mängder faktorpreparat.

-När vi avbröt behandlingen inför operationen sjönk antikropps-nivån. Med port-a-cathen på plats började man ge höga doser faktorpreparat som ökades på successivt. Antikropparna steg sakta, men verkade plana ut vid 20. Återigen hoppades vi det skulle vända där, men det gjorde det inte. Efter att ha stått stilla ungefär fyra månader steg antikropparna till 100 och då började också ledblödningarna, säger Åsa.

Eftersom behandlingen med rekombinant faktorpreparat visade sig vara verkningslöst bytte man till ett blodplasmabaserat faktor VIII-preparat.

-Man gav Elliot stora doser varje dag i förhoppningen att trötta ut kroppen så att den till sist accepterade faktorkoncentratet (s k Bonnprotokoll), säger Håkan.

I och med att faktor VIII-preparaten inte har någon effekt vid stora antikropps-värden ger man numera Elliot NovoSeven®, ett faktor VII-preparat, vid blödning.

-Detta samtidigt som vi behandlar ledblödningarna med kyla, värme, olika ledskydd. Under några dagar får Elliot inte heller belasta den skadade leden, säger Åsa.

-Bonnbehandlingen har nu pågått drygt ett år och ska fortsätta minst ett halvår till. Efter 18 månader utvärderas behandlingen och om man

finner att den inte givit resultat så avbryts behandlingen. Därefter låter man antikropparna försvinna genom att man helt enkelt inte tillför något faktor VIII-preparat. När antikropps-nivån har gått ned betydligt återupptar man behandlingen men då i kombination med att man samtidigt påverkar Elliots immunförsvar genom medicinering med kortison och gammaglobulin. Tanken är att man på detta sätt försöker få immunförsvaret att acceptera faktor VIII-preparatet, säger Håkan.

Immuntoleransbehandling

Immuntoleransbehandlingen (ITI) inriktas på att få bort antikropparna där faktorpreparaten inte har någon mätbar effekt och blödningsbenägenheten fortsätter.

-Faktorpreparaten FVIII och FIX tillförs i höga doser. På längre sikt innebär detta att antikropparna elimineras. Denna behandling beskrevs första gången av Brackman och Gormsen som kunde redovisa retrospektiva data från 126 patienter (s k Bonn protocoll). En variant på immunsuppressionsbehandlingen innebär att man ger barnet höga doser av faktor VIII (det är ovanligt med antikroppar mot FIX) i kombination med tillförsel av kortison och eventuellt också gammaglobulin. Optimal ITI beror bl a på barnets ålder, faktordos, faktortyp, immunsuppression och behandlingstid. 50 % av de med hemofili B utvecklar allergi, sa Pia Petrini.

Den vanligaste, och bäst dokumenterade metoden att behandla bort antikroppar, är den s k ”Bonn-metoden”, som således innebär dagliga och höga doser av den faktor man utvecklat antikroppar mot.

-En annan metod som använts är den s k ”Malmö-metoden” som innebär att man renar blodet från antikroppar och sedan påbörjar behandling med faktorkoncentrat flera gånger dagligen, samtidigt som man ger annan medicin som hämmar immunsystemet. Metoden har inte använts så mycket på senare år när det gäller barn eftersom den är mer lämpliga för vuxna patienter, sa Rolf Ljung.

Större chans att lyckas, d v s bli av med antikropparna, har man om behandlingen startas då barnet har låga nivåer antikroppar och om man inte behöver göra uppehåll, t ex för infektioner i katetern.

Mycket återstår att forska kring. En stor internationell studie med 150 patienter från 20 länder har startat, där man bl studerar effekten av olika dosnivåer.

I framtiden tror man mycket på möjligheten med

- ☒ blockering av antikroppsutvecklingen genom riktade anti-antikroppar
- ☒ nya mindre immunogena faktorkoncentrat
- ☒ oral tillförsel av små peptidsekvenser som ITI

Praktiska råd och tips kring hemofilbehandlingen

Sjuksköterska Karin Lindvall, Universitetssjukhuset MAS, Malmö och sjuksköterska Pernilla Boberg, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om praktiska tips och råd kring hemofilbehandlingen.

Följande sammanfattning av Pernilla Bobergs information har skrivits av henne själv.

-Porth-a-cathen är en säker venväg in i hjärtats högra förmak som är särskilt användbar när barnet är litet och kärlen små. Man opererar in en metall dosa med silikonmembran under huden = porth-a-cath) När barnet blir större och börjar skolan bör porth-a-cathen tas bort, eftersom de perifera kärlen då är tillräckligt stora att börja lära sig att sticka i, sa Pernilla Boberg.

Då porth-a-cathen är en central venväg bör man i största möjliga utsträckning försöka minimera infektionsrisken. Då är det viktigt är att man tänker på att man jobbar på ett rent och snyggt sätt.

Därför är basala hygienrutiner viktiga när man ska ge medicin den vägen. I dessa rutiner ingår att tvätta händerna noggrant, med tvål och ljummet vatten som man upparbetar ett riktigt lödder av, (ringar och klocka kan man också ta av sig). Därefter torkar man sig på en ren och torr handduk. Det kan vara lite olika som man lär ut som tex. att använda handskar eller inte. Det viktiga är återigen att man är medveten om hygien och jobbar på ett rent och snyggt sätt! Då gör man själv det man kan för att undvika onödiga infektioner i porten.

Med hjälp av handsprit kan man få bort ännu fler bakterier som gärna sätter sig under naglarna och i nagelbanden.

-Torrspäckor, på händerna kan bli en härlig grogrund för bakterier , därför är det viktigt att man smörjer in sig med mjukgörande salva på kvällen innan man lägger sig, sa Pernilla Boberg.

Använder man EMLA-krem, tvättas den bort med tvål och vatten. Därefter tvättas huden över porten med klorhexidinsprit. Denna procedur upprepas 2-3 ggr och det är viktigt att det lufttorkas däremellan.

-Sedan sticker man nålen rakt ned i porten, känner ”metallkänslan”. Som avslutning, efter det att preparaten injicerats, sprutar man med koksalt och lägger ett heparinlås innan man drar ut nålen, sa Pernilla Boberg. Viktigt att variera insticksställe!

Karin Lindvall informerade om dagisstarten.

-Dagisstarten kommer ofta senare för barn med blödarsjuka. Det beror kanske främst på att det är ett stort steg för föräldrarna att lämna barnet, som behöver särskild omvårdnad, till en främmande människa.

-Inte sällan blir dagispersonalen de första utomstående man lämnar barnet till. Därför är det särskilt viktigt att informationen till personalen blir bra och att t ex en sjuksköterska från någon koagulationsmottagning följer med föräldrarna när de lämnar den här informationen. Ofta skickas informationsmaterial ut i förväg till dagispersonalen.

Det är också viktigt att titta närmare på den dagismiljö barnet ska passa in i, t ex hur många barn som finns i gruppen, hur mycket personal som arbetar i gruppen och hur ”säker” inne- och utemiljön är.

-På en del dagis använder man en sk kontaktbok mellan föräldrar och personal. Då kan exempelvis föräldrarna få veta om barnet slagit sig under dagen och därför kan blöda på kvällen. Det är viktigt att det finns en bra kommunikation mellan föräldrar och ansvarig personal, sa Karin Lindvall.

-När det händer att barnet slår sig är det viktigt att personalen vet hur de ska hantera situationen, vart man ringer och vem man pratar med. För att underlätta de kontakterna kan man sätta upp telefonnumren på väggen där telefonerna finns. Har barnet fått ett slag mot huvudet eller magen ska alltid jousen på koagulationsmottagningen kontaktas, sa Karin Lindvall.

Elliot idag

Idag har Elliot fått profylaxbehandling i ett och ett halvt år. Det senaste halvåret har han, till och från, varit blödningsfri, men inte skadefri.

-Sedan i maj har han haft fem blödningar i fotleden plus en större blödning i ledbandet i vänster knä som tog väldigt lång tid att läka ut. Han har även haft blödningar i en arm och i stortålederna. Blödningar i fotled och knä har inneburit att Elliot tvingats sitta still säkerligen 60 % av all vaken tid de senaste tre månaderna. Det har varit väldigt

jobbigt att nästan alltid försöka få en livlig tvååring att sitta still och inte få röra sig, säger Åsa.

En ortoped har hjälpt till att ta fram bra skor som ska förhindra att Elliot trampar snett och får en ledblödning. De har fungerat väldigt bra.

-Problemet är att han inte har på sig dessa skor under hela vakenperioden och då händer det naturligtvis olyckor när han inte har på sig dem, som det gjorde nu för några dagar sedan, säger Åsa.

En svårighet Håkan och Åsa har upplevt är att bedöma när det är dags att ge Elliot NovoSeven. Först ett par timmar efter skadetillfället markerar Elliot att han har ont i leden och då är skadan mer svårbehandlad jämfört med om man behandlar direkt när något händer.

-Men det är väldigt svårt att se de här tidiga tecknen, det krävs att man har honom under kontinuerlig uppsikt så fort han är vaken. Det är heller inte lätt att sticka en tvååring som inte vill och därför försöker man undvika att ge honom medicin i onödan. Nästan alltid är det ändå rätt att ge honom extra medicin, även om tecknen är små, säger Håkan.

Vid ett tillfälle i somras, när Elliot hade en stor blödning i höger arm, tvingades man lägga in Elliot på sjukhus för att häva blödningen och så småningom även ge honom blodtransfusion.

-Dygnet före blodtransfusionen blev Elliot allt svagare och slappare. När han sedan fick blod skedde en fantastisk förbättring, säger Åsa.

Elliot's antikroppsvärden låg under en period stilla runt 100. När man för fyra månader sedan bytte till det blodplasmabaserade faktor VIII-preparatet började antikroppsnivån sakta sjunka.

-Vi hoppas nu att det går bra och att immunförsvaret accepterar preparatet. När det gäller framtiden så hoppas vi att Elliots starka immunförsvaret, som är så bra att ha i andra sammanhang, nu ger upp och accepterar behandlingen. En sak är säker, vi har haft tur att Elliot föddes nu och inte för tio år sedan. Kunskapsutvecklingen på området har gått fort och det finns anledning att se optimistiskt på framtiden. Men just nu är det rätt tufft, säger Håkan.

Koagulationsfaktorkoncentrat med fokusering på behandling av hemofili A

Docent Lilian Tengborn, Koagulationsmottagningen, Universitetssjukhuset MAS, Malmö, informerade 2001 om framställning av faktorpreparat (av Lilian Tengborn uppdaterad information dec 2007).

Äldre faktorkoncentrat

Från första början utvanns FVIII- och FIX-koncentrat ur blodplasma, andra alternativ stod inte till buds.

-Plasma erhålles genom att blodkropparna skiljes av från blodet som under tappningen fått tillsats av ämnen som förhindrar koagulering. Frystorkning fordrades, annars blev koagulationsaktiviteten begränsad till några få timmar eller upp till något dygn.

Som det första plasmaderiverade (pd) konzentratet kan man räkna AHF (Antihemofilfaktor A) som började tillverkas industriellt av KABI år 1965. Det första FIX konzentratet gjordes i Frankrike 1969. –AHF KABI skiljde sig inte mycket från plasma, det var i förhållande till plasma koncentrerat 2-3 gånger och innehöll åtskilliga äggviteämnen, men tack vare frystorkningen kunde det transporteras och hållbarheten var ganska god i kylskåpstemperatur, säger Lilian Tengborn.

Förbättrade reningsprinciper utvecklades snart, framför allt av firmor i USA, Tyskland och Österrike och faktorinnehållet ökades avsevärt. Under 80-talet framställdes flera s k monoklonalrenade FVIII-koncentrat vilka baserade sig på pelare innehållande antikroppar mot FVIII som bildade komplex med FVIII i förbipasserande plasma varefter dessa komplex spräcktes med en kemisk process.

-Vissa av sådana äldre faktorkoncentrat används fortfarande även här i landet men med tillägg av modern virusinaktiveringsteknik.

Redan under tidigt 1970-tal fanns i dessa pd-produkter hepatit B-virus och något senare även hepatit C-virus p g a att det på den tiden inte fanns metoder för att testa blodgivarna för att sälla ut virusmittat blod. Hepatit B-virus identifierades 1968 och vaccin blev tillgängligt några år senare. Hepatit C-virus identifierades först 1989 och året därpå fanns testmetoder. Något vaccin för hepatit C finns fortfarande inte.

Olika metoder för att virusinaktivera och avdöda virus i faktorpreparaten började tas i bruk i slutet av 70-talet. En av de första firmorna med sådana åtgärder var Behring i Tyskland som sedan 1979 använt pastörisering (uppvärmning i 60 grader 10 timmar före frystorkningen) för sitt Haemate som då introducerades.

-Andra åtgärder som också visat sig vara mycket effektiva är den sk solvent detergent (S/D)-metoden med en form av olja samt lösningsmedel, en annan ångvärmebehandling under speciella tryckförhållanden, säger Lilian Tengborn.

Nyare faktorkoncentrat

-Den genetiska koden för FVIII-molekylen knäcktes 1984. Detta var en enastående bedrift med tanke på att FVIII är ett av kroppens största äggviteämnen. Grunden hade därmed lagts för framställning av FVIII-koncentrat med rekombinant (r) DNA-teknologi.

Denna process påskyndades av HIV-katastrofen i början och mitten av 80-talet. Omkring 1990 registrerades i Sverige de två första rFVIII-koncentrat: Kogenate (Bayer) och Recombinate (Baxter) framställda med speciella sk cellinjer.

-Man brukar kalla dessa preparat för 1:a generationens rFVIII-koncentrat. Cellerna som utför syntesen fordrar blodprodukter som näringsämne liksom vissa reningssteg. I dessa första rFVIII-koncentrat fanns dessutom albumin, ett mänskligt äggviteämne, tillsatt för att stabilisera FVIII-molekylen, annars fastnar den på glas och plastmaterial.

Slutmålet för faktorkoncentrat är att ingen däggdjursprodukt ska finnas närvarande för att därigenom helt eliminera risken för överföring av sjukdom.

-Successivt har detta mål uppnåtts genom att albuminet har kunnat ersättas med sockerart (polysorbat 80). Preparat med polysorbat kan sägas tillhöra 2:a generationen FVIII-koncentrat. Ett av dem är Refacto. I Refacto, som utvecklades av KABI Pharmacia, har största delen av den sk B-domänen eliminerats vilket gjort molekylen avsevärt mycket mindre och lättare att arbeta med biokemiskt t ex i samband m utveckling av genterapi.

I 3:e generationens FVIII-koncentrat Advate (Baxter) som registrerades 2004 finns inga tillsatser av substanser från djur eller människa utan hela processen är helt fri från ämnen som kan överföra t ex virus eller prioner.

-Prioner är ett naturligt förekommande äggviteämne som finns på t ex nervcellers yta. Under vissa omständigheter kan det formförändras och därigenom förmå andra äggviteämnen att anta samma form. Sådana förändrade prioner kan bilda komplex med kringliggande celler som då dukar under och ger upphov till en allvarlig sjukdom, en ny variant av Creutzfeldt-Jakobs sjukdom.

I Sverige finns f n 5 registrerade rFVIII-koncentrat: Advate, Helixate NexGen, Kogenate, Recombinate och Refacto och 3 med plasma som utgångsmaterial: Immunate, (innehåller även von Willebrandfaktorn), Octanate (innehåller även von Willebrandfaktorn) och Octonativ-M.

- Ett rFIX-koncentrat är registrerat, nämligen Benefix och 3 har plasma som utgångsmaterial: Immunine, Mononine, Nanotiv. Samtliga koncentrat innehåller en mycket hög halt av FVIII resp FIX (Jämför 1000 IE koncentrat motsvarat av den aktivitet som finns i 1000 mL plasma eller nästan två liter helblod). De kan förvaras en längre tid i rumstemperatur.

Sammanfattning

Pd-FVIII-koncentrat används numera endast i några enstaka fall.

-Vår rutin i Sverige liksom i flera andra länder är att använda rFVIII-koncentrat. Ett undantag kan vara Haemate som ibland används till pojkar med inhibitorer eller antikroppar mot FVIII som led i immuntoleransbehandling. Inget av de koncentrat som vi nu använder har överfört någon sjukdom. Det kan tilläggas att risken för antikropsutveckling förefaller vara densamma vare sig man initialt startar profylax med plasmaderiverat eller rekombinant FVIII-koncentrat, säger Lilian Tengborn.

Sjukgymnastik

Specialistsjukgymnast Elisabeth Brodin, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om sjukgymnastik.

-Som sjukgymnast ingår jag ett team med bl a barnläkare, sjuksköterska, tandläkare, arbetsterapeut mm när vi arbetar med barn med blödarsjuka.

-Mycket av mitt arbete med barn som har blödarsjuka går ut på att förebygga och begränsa muskel- och ledblödningar. Barn med blödarsjuka och antikroppar har en ökad risk för blödningar och behöver därför ofta skydd av olika slag, sa Elisabeth Brodin.

-En skada i en led kan påverka funktionen i andra leder. Får man t ex en skada i armbågen kan det påverka handleden negativt. Vid årskontrollerna undersöker jag barnen leder och föreslår olika insatser om leden exempelvis har förlorat rörlighet. Däremellan ligger mycket på er föräldrar att vara observanta på om barnet ändrar rörelsemönster, vilket kan bero på en led- eller muskelblödning. Är det fråga om en akut blödning bör man omedelbart kontakta sjukhuset, ta ordinerad medicin, låta barnet vila. Eventuellt kan det också bli nödvändigt att komprimera området med lågelastisk binda, inta höjdläge och kyla ned området. På så sätt kan barnet få tillbaka rörligheten snabbare.

-Vid upprepade blödningar ökar risken att barnet får kroniska smärtsamma ledförändringar, artroser, om man inte sätter in behandling tidigt.

De vanligaste ledblödningar sker i fot-, knä- och armbågslederna och de vanligaste muskelblödningarna i vader, lår, över- och underarmar. Höftböjarmuskeln kan också drabbas av blödningar.

Elisabeth Brodin beskrev hur en frisk led ser ut och fungerar.

-Det finns olika slags leder i kroppen. Knäet är en gångjärnsled som kan böjas och sträckas, höften är en kulled som kan röras i alla fyra riktningar och armbågen är en kombinationsled som går att både böja, sträcka och vrida.

De två benändarna i en led är klädda med brosk, *som är glatt* och mellan broskytorna finns en ledvätska som gör att friktionen mellan benändarna blir minimal.

-Leden hålls ihop av ledband och ledkapsel, vilken på sin insida är klädd med en ledhinna. Sätter man inte in rätt behandling vid en blödning kan brosket brytas ned och benvävnaden luckras upp, vilket medför att leden blir stel med kort och oelastisk muskulatur.

Kontroll av barnens leder bör göras kontinuerligt.

-När det gäller blöjbarn kan man passa på när man byter blöjor att kontrollera att lederna inte är svullna och att de är rörliga. Upptäcker man en blödning bör de få en dos faktor och hållas i stillhet om de verkar ha ont. En kylpåse kan minska svullnaden och lindra smärtan.

Ledkontrollen på de litet större barnen kan göras under aktiviteter såsom av- och påklädning, gång mm.

-Det är viktigt att kontrollera knästräckningen efter en blödningsepisod i någon av barnets leder eller muskler. Har barnet t ex fått en blödning i någon led eller muskel i benet kan det ge nedsatt balans när barnet står på ett ben.

Ett barn som har en pågående blödning/skada ändrar sitt rörelsemönster.

-Barnet undviker t ex att använda handen på en arm med en pågående armbågsblödning och haltar om det har en blödning i benet. Detta är exempel på viktiga iakttagelser för att snabbt kunna lokalisera och behandla en uppkommen blödning.

Barnen bör stimuleras till normal motorik, balans och koordination. Med barn sker detta bäst genom olika lekar och då kan det många gånger vara lämpligt att barnen använder olika skydd, t ex knä-, arm- bågs- och huvudskydd.

Det är bra om man försöker hitta aktiviteter där barnen tränar allsidigt för ökad styrka, uthållighet och koordination. Särskilt roligt kan det bli det om hela familjen deltar, t ex badar, fiskar eller går i skogen.

-Det är viktigt att inte särbehandla barnet med blödarsjuka för mycket.

Sjukgymnasten kan föreslå olika sätt att träna muskelstyrka och informera om när efter en blödning det är säkert att återgå till normal aktivitet.

-Vi kan också hjälpa till att utveckla en god teknik i idrottsutövandet

Kampsporter som ishockey, boxning mm bör naturligtvis undvikas.

-Ibland vill barnet ändå väldigt gärna göra vissa saker som kan innebära risk för skador, t ex åka skridskor. Då kan man låta barnet göra det samma dag som profylaxbehandlingen sker, vilket ger ett extra skydd. Förslitningsskador i leden kan också utlösa en blödning, men denna och de flesta andra blödningar brukar gå över snabbt om barnen får behandling.

Elisabeth Brodin informerade därefter närmare om de olika tester som görs vid årskontroller från och med 4-årsåldern, d v s ledtester, muskeltester, balans- och funktionstester.

Tandvård-blödningar från munhålan

Övertandläkare Torun Bågenholm, Odontologiska kliniken, Göteborg, informerade 1997 (uppdatera information av Torun Bågenholm dec 2007) om tandvård och blödningar från munhålan.

-Förebyggande tandvård är extra viktig för barn med blödarsjuka, eftersom man i o m det har stora möjligheter att slippa göra lagningar och utdragningar av tänder, sa Torun Bågenholm.

Hur den förebyggande tandvården ska läggas upp och genomföras kan specialisttandläkare som finns i de flesta landsting hjälpa till med.

Barnen bör delas in i olika grupper beroende på hur stor kariesrisken är.

-Ökad risk för karies har man t ex om kostvanorna är oregelbundna, om barnen uteblir från hälsokontrollerna, om barnen långtidsammas eller om fluortillförseln är bristfällig.

Karies orsakas av en typ av bakterier som det finns gott om i munhålan. Vilka bakterier som tar överhanden beror på den kost man äter. -Så fort vi äter ger det frätskador på tänderna. Kariesbakterier tillväxer extra fort om man äter mycket socker. Gör vi uppehåll i ätandet på minst tre timmar återförkalkas och läks skadan. Det har således stor betydelse hur ofta vi äter.

Regelbundna måltider, hjälp med tandborstning, bara vatten som dryck mellan måltiderna, extra fluorskydd är exempel på förebyggande vård.

Stora kariesskador i mjölkttänderna går inte att laga och kan ”smitta” anlagen till de permanenta underliggande anlagen.

-Då återstår bara att dra ut mjölkttänderna och detsamma gäller om tänderna har fått ett slag och lossnat. Har tänderna tryckts in kan man vänta ett tag och se om de inte växer ut igen. Blir de missfärgade bör man uppsöka tandläkare.

Tandutdragning på barn med blödarsjuka görs på ett speciellt sätt .

-Man drar ut tanden omedelbart efter en profylax och fyller hålet med kollagen (ett protein). Därpå läggs ett särskilt lim som tillsammans med kollagenet ger ett normalt koagel. Slutligen syr man ihop såret

Normal tandväxling brukar aldrig medföra några speciella problem hos barnen med blödarsjuka.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Marie-Louise Odersjö och tandläkare Marie-Louise Sellgren, Mun-H-Center Göteborg informerade om funktioner i och kring munnen.

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

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

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

Förebyggande tandvård är extra viktig för barn med blödarsjuka, eftersom man i och med det har stora möjligheter att slippa göra lagningar och utdragningar av tänder.

-I barnets tandvård bör förstärkt förebyggande vård ingå för att förhindra karies och tandköttsinflammation.

Information gavs om goda och regelbundna kostvanor, goda munhygienrutiner och vikten av ökat fluorskydd.

Permanent kindtänder kan ha djupa fåror vilket kan innebära ökad kariesrisk. Tidig plastning av dessa tänder rekommenderas.

Vid tandvård bör man iaktta försiktighet så att inte mekaniska skador uppstår.

-Lokalbedövning får ej ges muskulärt. Det som rekommenderas är lokal injektion i slemhinnan och detta kan leda till svårigheter med att nå full smärtlindring.

Tandutdragning eller tandkirurgiskt ingrepp på barn med blödarsjuka görs på specialistklinik med medicinsk förbehandling i nära samarbete med barnets läkare och med lokala blödningsförebyggande åtgärder.

Fosterdiagnostik

Idag finns tekniken att göra fosterdiagnostik. Genetisk analys av eventuella mutationer görs på prov från moderkakan i vecka 10-11.

-Det är ni föräldrar som helt ska avgöra om ni vill att man tar ett sådant prov. Det är också ni som avgör vad ni vill veta t ex om det är en flicka eller en pojke och huruvida barnet är friskt eller ej, sa Rolf Ljung.

Idag kan de flesta kvinnor i hemofilifamiljer få reda på om de är anlagsbärare genom genetisk analys.

Familjesituationen, syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Lyckans backe, Vallda, informerade om familjesituationen och syskonrollen.

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

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

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

Kaossituationen innebär ofta

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

Vändpunkten kan komma

- ☒ genom egna kritiska reflexioner, eller med hjälp av assistent
- ☒ med tiden
- ☒ p g a ökad egenkompetens

☒ när barnet mår bättre

-Den kan också komma genom meningsskapande normalitet, livskunskap/lärande och en ny säkerhet.

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

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

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

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

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 familjprogram (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 familjprogrammet. Efter programmet hade inte hälsan förbättrats, men tröttheten hade minskat och stödet från partnern ökat.

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

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

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

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

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

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

Syskonrollen

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

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

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

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

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

☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

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

- ☒ att bli ”insläppt” 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.

Information från Ågrenskas barnteam

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

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

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

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Samhällets stöd

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

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

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

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

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där

A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Skollagen*

☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

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

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

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

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

Information från försäkringskassan

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

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

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (100 750 kr/år, 2007), tre fjärdedels (75 563), halvt (50 375) och en fjärdedels

(25 188). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

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

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

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

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

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

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

Föreningsinformation

Projektledare Brita Törnell, Förbundet Blödarsjuka i Sverige, informerade om förbundet och dess arbete.

Förbundet arbetar bl a för att på olika sätt

- ⌘ förbättra tillvaron och vården för personer med blödarsjuka
- ⌘ sprida kunskap om blödarsjuka och ITP
- ⌘ ge råd och stöd till medlemmarna
- ⌘ tillvarata blödarsjukas intressen i samhället

-Dessutom driver förbundet en rad intressepolitiska frågor, exempelvis bättre ersättningar till de som drabbats av HIV och hepatit C, sa Brita Törnell.

I förbundet finns en rad kommittéer; ungdomskommittén, föräldrakommittén, äldrekommittén och ITP-kommittén.

Mer information om förbundet finns på hemsidan: www.fbis.se

SmågruppsCentrum informerar

Informationskonsulent Birgitta Gustafsson, SmågruppsCentrum, Göteborg, informerade om SmågruppsCentrum.

-SmågruppsCentrum ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Nya texter tas fram och redan befintliga uppdateras. I databasen finns information om drygt 200 ovanliga diagnoser. Underlagen till texterna skrivs av landets främsta experter, kompletteras sedan av handikapporganisationer och patientföreningar och bearbetas av SmågruppsCentrum för att informationen ska bli lättillgänglig för allmänheten. Allt material faktagranskas av en expertgrupp. Förutom den utförliga informationstexten i databasen finns också en kort sammanfattande folder för varje diagnos.

SmågruppsCentrum är ett nationellt informationscentrum för alla ovanliga diagnoser, en verksamhet som finns vid Sahlgrenska akademien på Göteborgs universitet.

-Verksamheten kan liknas vid en sambandscentral som samlar in, sammanställer och förmedlar kunskap, svarar på frågor och hjälper till med informationssökning. Alla som söker information, eller har frågor om en ovanlig diagnos, kan ta kontakt med oss och det är kostnadsfritt, sa Birgitta Gustafsson.

Här kan man få mer information

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser
Internetadress www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

SmågruppsCentrum – nationellt informationscentrum för ovanliga diagnoser

Internetadress www.sahlgrenska.gu.se/sgc

Center för små handikappgrupper, Danmark

internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder

internetadress: www.frambu.no

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

internetadress: www.nlm.nih.gov/

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). Internetadress:

www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM

World Federation of Hemophilia

<http://www.wfh.org>

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Rolf Ljung

Universitetssjukhuset MAS

205 02 Malmö

Tel: 040-33 10 00

Överläkare Pia Petrini

Astrid Lindgrens barnsjukhus

171 76 Stockholm

Tel: 08- 517 70 00

Docent Lilian Tengborn

Universitetssjukhuset MAS

205 02 Malmö

Tel: 040-33 10 00

Projektledare Brita Törnell

Förbundet Blödarsjuka i Sverige

Box 13 86

172 27 Sundbyberg

Tel: 08- 546 405 13

Specialistsjukgymnast Elisabeth Brodin
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Sjuksköterska Karin Lindvall
Universitetssjukhuset MAS
205 02 Malmö
Tel: 040-33 10 00

Sjuksköterska Pernilla Boberg
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Tandläkare Marie-Louise Sellgren,
övertandläkare Marie-Louise Odersjö
Mun-H-Center
Box 20 46
436 02 Hovås

Övertandläkare Torunn Bågenholm
Käkkirurgiska kliniken
Kärnsjukhuset
Skaraborgs sjukhus
541 85 Skövde
Tel: 0500- 43 29 71

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve
Lyckans backe
Lerkilsvägen 167
434 93 Kungsbacka
Tel: 0703- 16 70 56

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

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

Informationskonsulent Birgitta Gustafsson
SmågruppsCentrum
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs
Universitet
Box 400
405 30 Göteborg.
Tel: 031- 773 55 90

Pierre har hemofili typ A (från 1997)

Pierre, 5 år, har hemofili typ A. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Susanne, pappa Pedro och brodern Mathias, 7 år.

Susannes graviditet med Pierre var normal.

-Förlossningen blev dramatisk och snabb. På grund av snabbt förlopp kom Pierre till världen på en brits i korridoren utanför förlossningsrummen. Jag vet att vi både jag och sköterskan tyckte att det blödde väldigt mycket när hon klippte av navelsträngen, men sedan tänkte vi inte mer på det, säger Pedro.

Eftersom Pierre var väldigt trött, skakig och något blå, lades han i kuvös efter något dygn. Man tog en hel del prover, men de visade inget ovanligt. Efter några dagar fick Susanne och Pedro åka hem med Pierre.

-Eftersom vi redan hade en pojke, Mathias, som då var 2 år gammal, kunde vi inte undgå att se skillnaden mellan pojkarna. Mathias var pigg och vaken och lättsam på flera sätt. Pierre var raka motsatsen. Han sov på dagarna och var vaken på nätterna och det var väldigt svårt att få en ömsesidig kontakt med honom, säger Pedro.

När Pierre var 3 månader gammal fick han sitt första ordentliga blåmärke.

-Pierre hade suttit och lekt med nappen och trätt nappringen på fingret. När Mathias tog nappen ifrån honom fick han ett kraftigt blåmärke runt fingret. Vi trodde då att det berodde på att Mathias hade slitit nappen från Pierre och för det fick han nog oförskyllt lite extra skäll, säger Susanne.

Något senare upptäckte Pedro och Susanne att Pierre hade väldigt lätt för att få blåmärken.

-Till och med när vi höll honom i fötterna för att byta blöjor, fick han blåmärken. Vid andra tillfällen fick han stora blåmärken och svullnader relativt lätt. På BVC lugnade man oss tillfälligt med att säga att barn slår sig så lätt, säger Pedro.

Men blåmärkena fortsatte att avlösa varandra. När Pierre började krypa fick han blåmärken på armbågar och knän.

-Vid 7 månaders ålder föll han framåt i golvet från sittande ställning och slog upp ett blödande sår i tandköttet. Eftersom blödningen inte upphörde tog vi först kontakt med BVC. De rekommenderade oss att ta kontakt med en tandläkare. Men det lyckades vi inte med eftersom de flesta tandläkare tycktes vara på läkarstämman. Därför fick vi ingen hjälp då, säger Susanne.

Men när Pierres kudde färgades röd av blod ett dygn senare åkte Pedro och Susanne in akut med Pierre till sjukhuset.

-Där ”upptäckte” de naturligtvis alla Pierres blåmärken på armar och knän och undrade ”om vi inte hade tagit i lite för hårt”. Det kändes väldigt obehagligt så vi frågade rent ut om de misstänkte att vi misshandlade honom. På den frågan svarade de nekande. Efter några misslyckade försök att ta blodprover från Pierre frågade de istället om vi hade blödarsjuka i släkten. Det minskade inte vår oro precis, säger Pedro.

Pierre undersöks på specialistcentra

Efter undersökningarna på hemsjukhuset fördes Pierre över till ett koagulationscentra för ytterligare provtagningar.

-Sedan misstanken väckts att Pierre kunde ha blödarsjuka blev vi verkligen oroliga. Vi förstod inte hur de kunde ha sådana misstankar enbart efter en liten blödning i tandköttet. Trots att personalen var van att sticka nålar för att ta blodprov hade de stora problem med att sticka Pierre. Först på 3-4:e försöket lyckades de, säger Susanne.

Resultatet av proverna blev att Pierre hade en form av blödarsjuka och att det troligen rörde sig om en svårare form.

-Visst fick vi väl något slags information, men det var väldigt svårt att ta till sig den då. När vi kom hem började vi leta information i lexikon och andra böcker. Någon vecka senare fick vi en utförlig och pedagogisk information från en läkare. Efter den informationen förstod vi att det fanns en mycket verksam behandling och att riskerna att vi skulle mista vår pojke var mycket små, säger Pedro.

Pierre får behandling

Sedan den värsta chocken lagt sig började både Susanne och Pedro att engagera sig i föreningsarbete i FBIS, Föreningen för Blödarsjuka i Sverige.

-Vi träffade en hel del äldre personer med blödarsjuka. De var nästan alla obehandlade som små och rullstolsburna. När vi sedan träffade barn som var något äldre än Pierre och som fick adekvat behandling, förstod vi att sjukdomen kanske inte skulle innebära ett alltför stort handikapp för Pierre, säger Pedro.

Efter undersökningar av Susanne, hennes mamma och syster kom man fram till att Susanne troligen var bärare av sjukdomen, hon hade cirka 60 % faktor VIII, men att hennes mamma och syster inte var det.

Pierres sår i läpparna och tandköttet blödde ett par dygn, men upphörde efter behandling med cyklokapron.

-De två veckorna därefter satt vi och nästan höll fast Pierre i knäet. Vi var otroligt rädda att han skulle slå upp nya sår innan han började med profylaxbehandlingen, säger Susanne.

Men mindre olyckor kunde ändå inte helt undvikas. Pierre ramlade och slog upp nya sår. Vid två tillfällen var han tvungen att få behandling med faktor VIII.

-Första gången man skulle försöka sätta behandlingsnålen blev en svår upplevelse. Efter flera timmar med ett blödande, skrikande barn och personal som hela tiden misslyckades med att få in nålen i ett kärl, var vi totalt utmattade, Slutligen lyckades man, men då hade man varit tvungen att söva Pierre, säger Pedro.

Någon vecka efter de traumatiska händelserna bestämdes det att man skulle starta profylaxbehandlingen och att Pierre skulle få en Port-a-cath (venkateter) inopererad.

Pedro och Susanne lär sig att behandla Pierre i hemmet

Profylaxbehandlingen via venkatetern fungerade mycket bra och efterhand lärde sig både Pedro och Susanne att ge Pierre sprutorna.

-Livet började så småningom anta relativt normala former. Men både Pedro och jag var förändrade. Vi fick andra värderingar och uppskattar numera mycket när alla är hemma, är "friska" och mår bra. Då önskar vi oss nästan ingenting annat i livet, säger Susanne.

Pierre fick inga problem med någon antikroppsutveckling mot faktorpreparatet.

-Vi fick en relativt problemfri tid ett tag framöver. Men sedan fick vi problem med Port-a-cathen som blev infekterad. Den togs ut och under två veckors tid var Pierre mer eller mindre obehandlad, därför att det var så svårt att sticka honom i venerna. Man diskuterade att pröva ett nytt sätt att ge honom profylaxen, men det övergavs. Istället fick Pierre en ny port- a cath och det var för ungefär ett år sedan.

Pierre idag

Efter problemen med port-a-cathen blev Pedro och Susanne extra noga med att hålla rent under och mellan behandlingarna.

-Vi gör av med mycket mer desinfektionslösningar och lägger ner mycket arbete på att hålla området sterilt. Vi badar bl a inte gärna Pierre samma dag som han får behandling. Allt arbete vi lägger ner nu gör att Mathias kommer ytterligare i kläm. Vi har verkligen dåligt samvete för vi tycker att vi aldrig har tid över för Pierres bror, säger Pedro.

Sedan 1,5 år är Pierre på daghem och det tycker han mycket om.

-Lite särbehandlad är han väl, han har t ex egen assistent. Utomhus använder han hjälm, men några andra skydd har han inte. Ett par gånger har han slagit sig så mycket att vi varit tvungna att åka till daghemmet och ge honom en extra profylax, säger Susanne.

Faktorhalten i Pierres blod varierar mycket från dag till dag.

-Pierre får profylax varannan dag. Direkt efter sprutan är faktor VIII-halten ungefär 90%. Nästa dag är den nere i 6 %, detta trots att Pierre får en relativt hög dos, säger Pedro.

Allt eftersom Pierre växer blir han livligare och livligare och det är svårt för Susanne och Pedro att alltid ha honom under uppsikt.

-Därför vet vi inte alltid när han har slagit sig. Ofta kommer han och själv och berättar att han slagit sig och muskelblödningar är ganska lätta för oss att upptäcka. Men trots det känns det svårt att successivt

släppa honom och låta honom ta mer och mer ansvar själv, säger Pedro.

Pierre har relativt små problem med sina leder.

-Han gillar att spela fotboll och då överanstränger han lätt benen. Efter några sådana aktiviteter har vi sett att han haltar lätt på höger ben. Det enda som hjälper då är vila och det är inte så lätt genomfört. Bäst är en längre bilsemester typ den vi gjorde i somras. Då finns det inga alternativ till vilan, säger Susanne.

Pedro och Susanne försöker ha så få restriktioner som möjligt, men båda tycker att det är svårt att ”släppa taget”.

-Skridskoåkning och ridning har vi satt helt stopp för. Cykel med stödhjul har just godkänts. Det är nog så att man aldrig riktigt slappnar av om man har ett barn med blödarsjuka. Man lyssnar alltid på hur det leker och vi hör direkt om Pierre börjar springa på ett annorlunda sätt. Pierre är nog ganska trött på att vi frågar honom om så mycket. Det är ett tufft liv att ha ett barn som är blödarsjukt, det vill vi inte sticka under stol med, men det ger också enormt mycket glädje, säger Pedro.

Okunskap inom sjukvården och osäkerhet om preparatens säkerhet oroar ofta Pedro och Susanne.

-Trots att vi vet att riskerna med behandlingen är så oändligt små törs vi inte riktigt slå oss till ro. Bäst mår vi när vi blir omhändertagna på koagulationsmottagningen, där känner vi oss trygga och säkra, säger Susanne.