



## Sanfilippos sjukdom

### Nyhetsbrev 370

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionsnedsättning bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos/-er, i det här fallet Sanfilippos sjukdom. Två familjevistelser, där den diagnosen ingått, har arrangerats på Ågrenska 1998 (MPS-sjukdomar) och 2003 (MPS-sjukdomar) samt 2010 (Sanfilippos sjukdom).

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 på Ågrenska utgör grund för detta nyhetsbrev som skrivits av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

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 nyhetsbrev även på Ågrenskas hemsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i detta nyhetsbrev:

Docent/överläkare **Niklas Darin**, Göteborg, Docent **Gunilla Malm**, Stockholm, specialistläkare **Karin Naess**, Stockholm, sjuksköterska **Vanja Åberg**, Göteborg, föreningsrepresentant **Veronica Hübinette**, Myggenäs, musikhandledare **Linn Johnels**, Göteborg, övertandläkare **Åsa Mårtensson**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, utredare **Gunnel Hagberg**, Göteborg, socionom **Anders Sandegård**, Göteborg

## Innehållsförteckning

Medicinsk information	3
Bröderna Joakim, 12 år och Joel 6 år, har Sanfilippus sjukdom	6
Joakim remitteras till BUP	7
Ärftlighet	7
Joakim remitteras vidare till barnhabiliteringen	8
Medicinsk behandling	8
Joakim får en bror	9
Joakim medicineras och börjar skolan	10
Joakim idag	10
Joel idag	11
Omvårdnad	12
Föreningsinformation	13
Musikterapi och musik som kommunikation	14
Ågrenskas erfarenheter av barn med Sanfilippus sjukdom	14
Funktioner i och kring munnen	15
Vårdprogram och diskussion kring detta	17
Information från försäkringskassan	18
Samhällets övriga stöd	20

## 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](mailto:nyhetsbrev@agrenska.se)  
Hemsida [www.agrenska.org](http://www.agrenska.org)  
Redaktör Jan Engström

## Medicinsk information

Docent Gunilla Malm, tidigare verksam som överläkare på Barnens sjukhus, Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge, informerade om medicinska aspekter på Sanfilippos sjukdom.

1995 sökte Karolinska universitetssjukhuset pengar för utvecklandet av särskild kompetens när det bl a gällde sjukdomsgruppen mukopolysackaridoser (MPS-sjukdomar), där Sanfilippos sjukdom (MPS III) är en av nio beskrivna sjukdomar.

-Sedan dess har det hänt mycket när det gäller kunskapsutvecklingen på området. Det finns bl a behandlingsmöjligheter, enzymterapi och benmärgstransplantation, när det gäller flera av sjukdomarna i gruppen, men tyvärr ännu inte när det gäller MPS III, sa Gunilla Malm.

Sanfilippos sjukdom, som beskrevs första gången 1963, är en av nio sällsynta ämnesomsättningssjukdomar, som alla orsakas av olika defekta enzymfunktioner i något av de tio enzym som ingår i nedbrytningen av heparansulfat, i cellerna. Heparansulfat, som är en mukopolysackarid, är ett ämne som ingår i kroppens olika vävnader

Man betecknar MPS-sjukdomarna med antingen namnet på det saknade enzymet, med romerska siffror eller med namnet på den läkare som först beskrev sjukdomen.

-Fyra kända enzymdefekter, betecknade A, B, C och D orsakar Sanfilippos sjukdom, där typ A är den allvarligaste typen med ett snabbare sjukdomsförlopp än övriga typer.

När nedbrytningen av heparansulfat i cellernas lysosomer inte sker på ett normalt sätt, beroende på brist på ett enzym/alternativt ett felaktigt enzym, ansamlas delvis nedbruten substans i cellerna.

-Detta ger upphov till fortskridande skador, med stora variationer, i en rad vävnader och organ i kroppen, såsom hjärta, nervsystem, andningsvägar, ben, brosk och bindväv. Varierande grader av utvecklingsstörning kan också bli resultatet av upplagringarna.

.Följande gäller alla MPS-sjukdomarna:

- ⌘ Alla formerna är autosomt recessivt ärftliga, utom MPS II som ärvs könsbundet recessivt
- ⌘ Sjukdomarna orsakas av enzymdefekter som leder till inlagring av delvis nedbruten substans i olika organ
- ⌘ Variationen i kliniken (symptombilden) är stor

- ⊠ Diagnos ställs på den ökade utsöndringen av dermatan och/eller heparansulfat i urinen, följt av en analys av respektive enzym i blodet. Vid SF utsöndring av heparansulfat i urinen samt analys av fyra olika enzym som talar om vilken undergrupp av SF som föreligger
- ⊠ Fosterdiagnostik är möjlig

I Sverige föds det cirka 1-2 barn/år med någon form av MPS.

-Totalt uppskattar vi att det finns cirka 35 barn och vuxna med någon form av MPS-sjukdom. Statistiskt sett föds det ett barn vartannat år med Sanfilippos sjukdom i Sverige, sa Gunilla Malm,

### **MPS III, Sanfilippos sjukdom**

Hos barn med MPS III inlagras ej nedbruten heparansulfat främst i nervsystemet och inte så mycket i övriga organ. Gentemot de övriga MPS-sjukdomarna skiljer sig MPS III på så sätt att de utseendemässiga karaktärsdragen är mycket mindre framträdande. Debutsymptomet är en utvecklingsförsening någon gång under de första fem-sex levnadsåren, men kan också visa sig senare.

Sjukdomen kan indelas i fyra olika stadier:

- ⊠ ett första stadium där utvecklingen ter sig normal de första 2-4 åren
- ⊠ ett andra stadium där den försenade utvecklingen blir uppenbar och symptom på hyperaktivitet visar sig, från 3 år till tidiga tonåren
- ⊠ ett tredje stadium under tonårsperioden där inlärda färdigheter förloras efter hand
- ⊠ ett fjärde stadium med stillasittande och passivitet innan barnen/ungdomarna avlider

-Det finns en stor individuell variation vid Sanfilippos sjukdom både mellan olika individer och beroende på vilken av undergrupperna (se nedan) det är fråga om, sa Gunilla Malm.

Sjukdomen delas in i fyra undergrupper; A, B, C och D, var och en orsakad av olika kända enzymdefekter.

**Typ A:** Denna typ, som är vanligast i Sverige, anses vara den svåraste formen med tidigaste insjuknandet.

-Men det finns också inom gruppen en mildare form med längre överlevnadstid

**Typ B:** Denna typ, som är ovanlig i Sverige, anses ha ett långsamt sjukdomsförlopp.

**Typ C:** är en mellanform mellan typ A och typ B.

**Typ D:** ytterst sällsynt typ med bara ett fåtal fall rapporterade i världen.

-Jag vill återigen betona att variationerna inom varje grupp kan vara mycket stora.

### **Diagnos**

Diagnosen ställs oftast när barnen är i 4-5 årsåldern, men dessförinnan kan föräldrarna ha upplevt olika problem i flera års tid.

-Diagnosen är lätt att ställa, men det krävs att man misstänker ämnesomsättningssjukdom och därför tar speciella urinprov och blodprov (som ger svar på vilket enzym det är fel på), sa Gunilla Malm.

### **Tidiga problem**

Exempel på tidiga problem vid Sanfilippos sjukdom är täta infektioner i de övre luftvägarna, öroninflammationer, mag-tarmproblem med vattniga diarréer, navelbråck eller ljumskbråck.

-Detta är problem som många småbarn har och därför misstänker man sällan Sanfilippos sjukdom i tidig ålder.

### **Inte lika tidiga problem**

När barnet blir lite större tillkommer en försening i utvecklingen med försenat tal, försenad förståelse, överaktivitet, koncentrations-svårigheter och svårigheter att uppfatta faror.

-Tillsammans ger detta ofta föräldrarna oro. Den sena diagnosen beror oftast på att de utseendemässiga dragen inte är speciellt framträdande. Många läkare känner igen barn med MPS I, men har betydligt svårare att känna igen barn med MPS III. Det är ofta först när beteendeproblemen blir mer framträdande som det underlättar att ställa diagnosen, sa Gunilla Malm.

*Utvecklingsförseningen* blir alltmer tydlig efter sjukdomsdebuten. Barnen förlorar så småningom sina inlärd färdigheter såsom tal och förmågan att förstå tal. En utvecklingsstörning blir också mer uppenbar. I en sen fas av sjukdomen slutar vissa barn att gå.

Många barn utvecklar en *epilepsi* under den senare delen av sjukdomsförloppet, ofta under den period när förlust av tal eller mentala funktioner äger rum

En *hörselnedsättning* kan bero på täta öroninfektioner, men kan också vara orsakad av en hörselnervpåverkan av sjukdomen.

Barnen kan ha en *ökad blödningsbenägenhet* som dock sällan ställer till problem annat än vid operationer.

-Enzymdefekten medför att barnen ansamlar heparinsulfat som orsakar en nedsatt koagulationsförmåga i blodet.

Många barn med Sanfilippos sjukdom utvecklar *höftproblem* som kan leda till smärtor och att de haltar.

-Lindriga felställningar i ryggraden, såsom *kyfos* och *skolios*, förekommer också, sa Gunilla Malm.

Sömnpblem är mycket vanligt förekommande vid Sanfilippos sjukdom, framförallt hos de lite äldre barnen.

-Dessa problem beror på biologiska förändringar av sömnmönstret när hjärnans funktion försämras.

I Sverige finns för närvarande 10 kända personer i åldrarna 4-30 år med Sanfilippos sjukdom.

## Bröderna Joakim, 12 år och Joel 6 år, har Sanfilippos sjukdom

Bröderna Joakim, 12 år och Joel, 6 år har Sanfilippos sjukdom. Bröderna kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Johanna och pappa Tomas.

Johannas graviditet med Joakim var normal.

-Men tre dagar efter födseln fick han hög feber. Man kunde konstatera att han smittats av den s k GBS-bakterien (Grupp B-streptokocker) och behandlades därför med antibiotika under några veckors tid, säger Johanna.

Därefter inträffade ingenting ovanligt de första småbarnsåren mer än att Joakim fick ovanligt många öroninflammationer.

-När han var tre år blev han "torr", d v s slutade använda blöja. Men strax därefter ville han inte gå på toaletten utan ha en blöja att kissa och bajsas i. När vi tog upp det på BVC tyckte man inte att det var något stort problem, men vi tyckte det var ett märkligt beteende, säger Johanna.

## Joakim remitteras till BUP

Tomas och Johanna nöjde sig inte med BVC:s svar och begärde och fick snart en remiss till BUP.

-På BUP undrade man om det fanns andra problem och efter en del funderande insåg vi att det nog gjorde det, bl a en ovanlig aggressivitet, hyperaktivitet, bråkighet och högljuddhet. Vi hade också märkt att hans hörsel var försämrad och det trodde vi kunde bero på alla öroninflammationer, men kanske också GBS-bakterien som man hittat i hörselgångarna. Vi frågade öronläkaren om detta men fick väldigt svävande svar, säger Johanna.

På BUP beslutade man lite senare att göra en s k video-playundersökning, d v s en dold videoinspelning på Joakim när han lekte. På BUP gjordes också en utvecklingstest.

-Testen visade att Joakim låg rejält efter andra jämnåriga barn i så gott som alla avseenden. Men talutvecklingen var i stort normal, han låg bara något efter jämnåriga barn. Då var han cirka 5 år gammal och förberedelserna inför skolstart hade påbörjats.

## Ärftlighet

Sanfilippos sjukdom är ärftlig och ärftligheten är s k autosomal recessiv.

-Det innebär att båda föräldrarna är friska, men bär på anlaget till sjukdomen. Deras barn blir sjukt endast om det ärver båda föräldrarnas sjuka anlag,. Alla bär vi på minst ett tiotal ärftliga sjukdomsanlag (av flera hundra), som får betydelse först när man träffar någon med samma anlag. Risken att två personer med samma anlag träffas ökar om personerna är släkt med varandra, sa Gunilla Malm.

Risken att få ett sjukt barn vid recessiv nedärvning är 25 % vid varje graviditet. Chansen att få ett anlagsbärande barn är 50 % vid varje graviditet. I 25 % av fallen är barnet varken anlagsbärare eller sjukt.

Autosomal betyder att det sjuka anlaget inte sitter på någon av könskromosomerna.

Ett stort antal mutationer/förändringar i arvsanlagen kan orsaka Sanfilippos sjukdom.

-Det går inte att enbart med kännedom om vilken mutation ett barn har förutsäga vilken sjukdomsbilden blir, sa Gunilla Malm.

## Joakim remitteras vidare till barnhabiliteringen

På BUP skrevs en remiss till barnhabiliteringen där ytterligare prover och tester gjordes.

-Vi fick så småningom veta att Joakim hade en enzymbrist, men man kunde inte säga vad den berodde på. För att kunna svara på den frågan krävdes fler undersökningar och provtagningar. Det lade man på oss att bestämma huruvida det skulle göras eller ej. Vi ville veta vad den berodde på och efter ytterligare provtagningar fick vi beskedet att Joakim hade Sanfilippos sjukdom och att den var ärftlig. Beskedet fick vi på telefon och det kändes absolut inte bra, säger Johanna.

## Medicinsk behandling

Docent/överläkare Niklas Darin, Barnneuro/Habilitering, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om medicinsk behandling vid Sanfilippos sjukdom.

-Sanfilippos sjukdom, beror på att lysosomerna ("åter-vinningsstationer") i cellerna inte fungerar som de ska. Nedbrytningen av olika ämnen, i det här fallet heparansulfat (en mukopolysackarid med långa kolhydratkedjor), sker inte på ett normalt sätt. Resultatet blir en ansamling av mukopolysackarider i cellerna, en ansamling som fortskridande skadar vävnader och organ i kroppen, sa Niklas Darin.

Den **behandling** som kan erbjudas är bl a symptombehandling rörande

- ☒ *nervsystemet*, epilepsibehandling, behandling av karpaltunnelsyndrom
- ☒ *öron, näsa, hals*, insättning av dräneringsrör i trumhinnan, antibiotikabehandling av inflammationer och infektioner, borttagande av tonsiller och polyper, insättande av hörapparat
- ☒ *lungor*, andningsgymnastik, CPAP, bronkvidgande medicin, antibiotika, behandling av andningsinsufficiensen (begränsad andningsfunktion)
- ☒ *hjärta*, klaffprotes, endokarditprofylax (se kapitlet Funktioner i och kring munnen), ACE-hämmare, betablockerare
- ☒ *anestesi*, adekvat utförd bedövning i samband med kirurgiska ingrepp och vissa andra medicinska åtgärder
- ☒ *skelett*, kirurgi, kontrakturprofylax
- ☒ *buk*, behandling av diarré, ljumskbräckoperation



- ⌘ *sömnsvårigheter*, medicinering med melatonin och benzodiazepin
- ⌘ *epilepsi*, EEG-registrering förebyggande medicinering, anfallsbrytande medicinering/operation
- Epilepsi är inget större bekymmer för de flesta med Sanfilippos sjukdom, sa Niklas Darin.
- ⌘ *beteendestörning*, antipsykotiska läkemedel,
- Beteendestörningarna minskar och försvinner med tiden. Beteendeterapi är ofta ineffektiv.

### **Framtida behandling**

I dagsläget finns det, som nämnts, verksamma enzymsättningsbehandlingar vid några MPS-sjukdomar.

-Ett stort problem handlar om att nå in i hjärnans celler, att passera blod-hjärnbarriären. Injektioner intracerebralt/intreventriculärt har visat på lovande resultat hos möss med MPS III.

(Blod-hjärnbarriären är tätt sammanfogade kapillärväggar i hjärnans blodkärl som minskar möjligheten för vissa substanser att nå in i nervcellerna)

- ⌘ benmärgstransplantation har visat sig vara ineffektiv
- ⌘ transplantation av blodstamceller från navelsträngsblod har givit vissa positiva resultat
- ⌘ substratreduktionsbehandling med genistein, d v s försök att reducera det substrat som lagras upp i olika organ vid Sanfilippos sjukdom, har visat på minskad inlagring i levern hos råttor
- ⌘ genterapi, d v s försök att reparera mutationen i arvsanlagen, har inte haft någon större framgång hittills

Veronica Hübinette, ordförande i MPS-föreningen i Sverige, informerade också under vistelsen om framtida behandlingsmöjligheter.

## **Joakim får en bror**

Joakim fick diagnosen Sanfilippos sjukdom i oktober 2006, när han var 8 år. Två år dessförinnan föddes Joakims bror Joel.

-Joels två första år var inte heller de särskilt ovanliga, jämfört med andra jämnåriga barn. När Joakim fick sin diagnos, och vi förstod att den var ärftlig, bestämde vi oss ändå för att ta reda på om Joel hade samma ärftliga sjukdom som sin bror. Och det visade han sig ha. Men precis som med Joakim var han symptomfri de första åren. Det var ett tufft besked och en tuff tid. Både jag och Tomas mådde väldigt dåligt, men någon hjälp att ta oss igenom krisen fick vi inte, säger Johanna.

## Joakim medicineras och börjar skolan

När Joakim fått sin diagnos provade man att ge honom amfetamin (Ritalin®) i små, ickeberoende, doser mot hyperaktiviteten, uppmärksamhetsstörningarna och koncentrationssvårigheterna.

-Men de var inte till någon nytta, tvärtom så tyckte vi att han blev sämre. Vi fick också melatonin mot sömnstörningarna, men inte heller här hjälpte medicinen, säger Johanna.

De problem Joakim hade påverkade inte till en början valet av skolform.

-Åren innan skolstart hade Joakim varit hos en dagmamma som hade flera andra barn och det fungerade bra. Därför valde vi att låta Joakim börja i normalklass. På grund av hörselnedsättningen, som förvärrats, fick Joakim en hörapparat, men den använde han inte så ofta eftersom han inte gillade den.

Joakim gick tre år i normalklass, sexårsverksamheten, ettan och tvåan.

-Det fungerade inte bra, han var för speciell och passade inte in. Han förstod sig inte på de andra barnen och de förstod sig inte på honom. Han lärde sig inte heller att läsa, skriva eller räkna och blev mer och mer efter och utanför. Sista året i grundskolan, dvs i andra klass, fick han särskolematerial att arbeta med, och det hjälpte kanske en del. Under höstterminen det året fick Joakim diagnosen och då fick vi, och skolan, svar på många av våra frågor varför han var som han var, säger Johanna.

I tredje och fjärde klass gick Joakim i särskola och det fungerade väldigt bra i tredje klass, men sämre i fjärde klass på grund av olyckliga omflyttningar mellan olika skolor.

- Från och med femte klass, (dvs från och med hösten 2009) går han i en träningskoleklass och det är vi nöjda med. Joakim känner att han hör hemma där och trivs och gör stora framsteg, säger Johanna.

## Joakim idag

Joakim har idag en lindrig utvecklingsstörning, hörselnedsättning, uppmärksamhets- och koncentrationssvårigheter och hyperaktivitet.

-Han har också problem med höfterna, luxationer är på väg, mer på vänster sida än höger sida och därför haltar han idag lite lätt.

Joakims talutveckling var, som nämnts, någorlunda normal ganska länge, men lite sen.

-De två senaste åren har dock talet successivt försämrats, både när det gäller det egna talet och talförståelsen. När man talar till honom idag kan han sitta och stirra och sedan svara på något helt annat. Han blir svårare och svårare att hantera och man drar sig t ex för att ge sig ut och resa med honom. Man drar sig också för att träffa vänner och bekanta och efter ett tag är en del vänner borta.

Joakim har idag kontakt med kurator, logoped, specialpedagog och, mera sällan, en läkare på barnhabiliteringen.

-På skolan har man börjat använda tecken som stöd för Joakim, men några sådana initiativ har inte logopederna på barnhabiliteringen tagit när det gäller Joakim, men väl när det gäller Joel. Överhuvudtaget har det blivit svårare att få hjälp från habiliteringen, eftersom de tydligen måste spara på allt, säger Johanna.

## Joel idag

Joel har betydligt senare talutveckling jämfört med Joakim och på förskolan och habiliteringen har man en tid använt tecken som stöd.

-Det fungerar sådär här hemma. Tomas och jag tycker inte att vi fått hjälp att lära oss tecken som stöd och vi har väl heller inte orkat ta itu med det själva. I skolan använder man det som hjälp i kommunikationen. Men i takt med att Joel fortfarande utvecklar sitt tal, så försvinner motivationen att teckna.

Joel och Joakim är i vissa avseenden ganska lika, men också väldigt olika, tycker Johanna och Tomas.

-Om Joakim är den ”negativa” polen, där det är mycket strul och nej, så är Joel den motsatta polen, positiv till det mesta. Joel har också koncentrations- och uppmärksamhetsproblem och problem med överaktivitet, men jag upplever att problemen är lindrigare. Men det är mycket en känsla och jag vet inte om det stämmer i verkligheten. Det skiljer ju trots allt sex år i ålder mellan pojkarna och det kan ha betydelse, säger Johanna.

Även när det gäller utvecklingsstörningen så tycker föräldrarna att Joels utvecklingsstörning är lindrigare än Joakims.

-Det är dags för Joel att börja skolan till hösten och i dagsläget vet vi inte vilken skolform som passar honom bäst. Men jag tror att vi väljer en skola där det finns vanlig grundskola och särskola på samma ställe.

Då behöver han inte byta skola om han börjar i normalklass och sedan behöver byta till särskola, säger Johanna.

Joel har, precis som Joakim enbart haft ett flertal öroninflammationen under tidiga småbarnsåren, men inte senare, och heller inga andra inflammationer.

Både Joakim och Joel har avlastning, Joakim 7 dygn/månad och Joel 3 dygn/månad.

-Alla mår bra av detta, pojkarna trivs att vara på korttidsvistelserna och vi kan dra andan och hämta kraft, säger Johanna.

## Omvårdnad

Sjuksköterska/verksamhetschef Vanja Åberg, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om omvårdnad vid Sanfilippos sjukdom.

Vanja Åberg inledde med att visa en bok "Det är nu som räknas", en handbok i medicinsk omvårdnad för barn och ungdomar med svåra flerfunktionshinder, av Ann-Kristin Ölund. Boken kom ut 2003 på förlaget Stockholm Gothia.

-I all omvårdnad har kommunikationen stor betydelse och särskilt stor betydelse när det gäller personer med svåra flerfunktionshinder. Syn, hörsel, känsel, lukt och smak har stor betydelse för en bra kommunikation. För barn med Sanfilippos sjukdom är hörselnedsättning vanligt förekommande och behöver behandlas. Teckenspråk och tecken som stöd är också hjälpmedel som kan förbättra kommunikationen.

**Andningen påverkas** negativt om luftvägarna drabbas av inlagringsproblem såsom vid Sanfilippos sjukdom i slutet av sjukdomsskedet.

-Rosslighet och slemstagnation, ökad andningsfrekvens, snarkning, sömnapné och trötthet, ångest och oro är vanligt förekommande. En väl fungerande andning kommer alltid först. Har barnen problem med andningen får det konsekvenser, bland annat ofta i form av aptitlöshet.

**Nedsatt hostförmåga** är vanligt hos barnen. Många behöver därför först i slutet av sjukdomsskedet inhalera bronkvidgande, slemlösande och antiinflammatoriska mediciner, samt utöva andningsgymnastik.

-I detta skede av sjukdomen kan de också behöva CPAP, en apparat som trycker in luft med övertryck, för att förhindra apnéer och

snarkning. För att motverka förstoppning är det viktigt att barnen får i sig tillräcklig mängd vätska.

Har barnen **dålig blodcirkulation**, som kan orsaka kalla, bleka och svullna händer och fötter, kan de behöva sjukgymnastik, vattengympa och att man smörjer och masserar händer och fötter.

**Nedsatt svalg- och munmotorik**, kan medföra felsväljning med mat som hamnar i lungorna, vilket kan orsaka lunginflammation, hosta, matvägran och dregling.

-Det är viktigt att barnets luftvägar är så rena som möjligt innan man sätter igång matningen och att barnet har en bra ätställning. Maten kan vara mosad eller passerad och drycken förtjockad, det underlättar för barnet. Har man problem att få i barnet tillräckligt mycket mat genom munnen kan man använda nässond eller gastrostomisond, t ex en PEG genom magsäcken. Man kan också näringsberika maten med särskilda energitillskott.

Signaler på **smärta** och **obehag** är:

- ☒ högre puls
- ☒ sömnsvårigheter
- ☒ blekhet
- ☒ apati

## Föreningsinformation

Veronica Hübinette, barnsjuksköterska och ordförande i MPS-föreningen, informerade om föreningen och dess arbete.

-MPS-föreningen bildades efter en vistelse på Ågrenska 2004. Med en förening ökar möjligheterna att påverka kunskapsutvecklingen i samhället.

Föreningen arbetar för att förbättra livsvillkoren för diagnosbärarna och deras familjer genom att försöka öka kunskapen om MPS sjukdomarna i sjukvården, samhället och hos familjerna.

-Målsättningen med föreningens arbete är bl a att diagnosbärarna får god vård, rätt behandling och rehabilitering. Vi arbetar för tidigare diagnostisering och snabbt insatt behandling.

Föreningen förmedlar också information om den pågående forskningen på området och nya behandlingsrön. Veronica Hübinette informerade på familjevistelsen också översiktligt om föreningens syn

på eventuella framtida behandlingsmöjligheter när det gäller Sanfilippos sjukdom.

-Vi deltar i många internationella konferenser för att hålla oss ajour vad som händer på området. En annan viktig funktion föreningen har är att se till att familjerna får träffas och utbyta erfarenheter för att på så sätt minska känslan av ensamhet. Vartannat år arrangerar vi familjekonferenser, där även norska och danska MPS familjer bjuds in, sa Veronica Hübinette.

För den som vill veta mer om föreningen och dess arbete hänvisas till föreningens hemsida: [www.mpsforeningen.se](http://www.mpsforeningen.se)

## Musikterapi och musik som kommunikation

Musikhandledare Linn Johnels, Eldorado, Göteborg, informerade om musikterapi och musik som kommunikation.

-Eldorado erbjuder aktivitet, kunskap och kultur för personer med intellektuella funktionsnedsättningar på en tidig utvecklingsnivå. Den här gruppen är välkommen att besöka våra olika aktiviteter, ta del av olika kulturevenemang, lyssna på musik i vårt musikkafé eller bara umgås.

I musiken kan alla mötas och delta efter sina förutsättningar.

-Teorier om tidigt samspel och kommunikation är grunden för vårt arbete med personer som befinner sig på en tidig intellektuell utvecklingsnivå. Det är även viktiga moment i musiken. Det handlar om lek, humor, spänning, förväntan och är tillämbart i alla åldrar, säger Linn Johnels.

Linn Johnels visade därefter, med hjälp av ett antal illustrativa videofilmer vilken betydelse musik kan ha. Tyvärr går det inte att här beskriva detta i ord.

## Ågrenskas erfarenheter av barn med Sanfilippos sjukdom

Specialpedagog AnnCatrin Røjvik, Ågrenska, informerade om Ågrenskas erfarenheter av barn med Sanfilippos sjukdom samt pedagogiska mål och metoder för barnen.

-Sanfilippos sjukdom är kombinationer av symptom som kan förekomma i varierande svårighetsgrader och därför blir konsekvenserna av sjukdomen ofta komplex.

Pedagogiken vid sällsynta funktionsnedsättningar utgår från individens förutsättningar, generell specialpedagogik och specifika kunskaper om diagnosen.

-Innan familjen kommer hit till Ågrenska läser vi relevant medicinsk information, inhämtar specifik information om barnet från familjen och skolan/förskolan och kombinerar detta med tidigare erfarenheter på Ågrenska, sa AnnCatrin Röjvik.

För att **stimulera och stödja kommunikationen** krävs

- ☒ en tydlig och strukturerad miljö där barnet kan förberedas och känna igen sig, t ex i matsituationen eller skolsituationen
- ☒ kroppspråk, bildstöd och tecken som stöd
- ☒ att samma personal följer barnet under hela vistelsen
- ☒ att man inväntar och ger bekräftelse på barnets signaler
- ☒ att kommunikationen förstärks genom lek

För att **stärka socialt samspel och kamratrelationer** krävs

- ☒ att man är lyhörd för elevens känsloläge, trötthetsnivå och eventuella uppseglade konflikter
- ☒ att man ger vuxenstöd när så behövs i t ex olika aktiviteter och under tiden mellan olika aktiviteter
- ☒ samarbetsövningar och gemensamma lekar där var och en deltar på sina egna villkor och ofta får uppleva den positiva känslan att lyckas
- ☒ att man ger positiv förstärkning

## Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Åsa Mårtensson, logoped Åsa Mogren och tandsköterska Lena Gustafsson, samtliga Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt orofaciellt (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.

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

Problem relaterade till tandvård som kan förekomma vid Sanfilippos sjukdom är:

- Om barnet har beteendestörningar kan det finnas svårigheter att acceptera tand- och munvård.
- Det är viktigt att tandvården känner till att sjukdomen kan ge försämrad koagulation och därmed förlängd blödningstid.
- Ökade risker vid narkos på grund av dåligt utvecklade halskotor med svag och instabil bindväv samt trånga luftvägar.
- Biverkan av mediciner kan ge muntorrhet.
- Barn med Sanfilippos sjukdom och hjärtfel kan behöva antibiotika i förebyggande syfte (profylaktiskt) vid blodiga ingrepp i munhålan. Därmed undviker man att bakterier från munhålan ges möjlighet att orsaka svåra infektioner i hjärtat.

Barn med Sanfilippos sjukdom får ofta ätsvårigheter och talsvårigheter. Svårigheter att kontrollera saliven kan också förekomma. Många barn behöver hjälp av Alternativ Kompletterande Kommunikation (AKK) som tecken som stöd (TSS) eller bilder.

Munhälsan är dock ofta mycket god hos barn med Sanfilippos sjukdom.



När det gäller den förebyggande tandhälsovården är det viktigt att barnen får behandling av specialisttandläkare och får komma ofta på kontroller och tandhälsovård för att bevara en god munhälsa.

## Vårdprogram och diskussion kring detta

Specialistläkare Karin Naess, Barnens sjukhus, Karolinska sjukhuset, Huddinge, informerade om vårdprogram för Sanfilippos sjukdom och ledde en diskussion kring detta.

-Ett **vårdprogram** kan innehålla rekommendationer hur en patient med t.ex Sanfilippos sjukdom bör utredas, behandlas och följas upp. Detta för att även patienter med ovanliga sjukdomar ska garanteras samma vård oavsett var i landet man bor och vilken doktor man träffar.

Vid ovanliga sjukdomar som Sanfilippos sjukdom bör finnas ett **kunskapscenter** där erfarenheter och uppdaterad kunskap samlas och görs tillgänglig för sjukvård och allmänhet.

-På ett sådant center kan man informera om aktiv forskning och behandlingsstudier och där skulle familjer kunna få kontakt med andra familjer med barn med samma sjukdom. På centret bör det också finnas ett samlat ställningstagande till avancerad behandling

I vårdprogrammet bör ingå rekommendationer för provtagning och undersökning för att ställa en säker **diagnos** när det finns misstankar att det rör sig om Sanfilippos sjukdom.

-Där bör ingå bedömning av utvecklingsnivå, urinprov och blodprov för enzymbestämning och genetiska undersökningar, sa Karin Naess.

**Efter diagnos** bör följande undersökningar/bedömningar göras:

- ☒ kroppsundersökning
- ☒ bedömning av neurologiska/neuropsykiatriska avvikelser
- ☒ hörselundersökning
- ☒ synundersökning
- ☒ orofacial undersökning (se kapitlet Funktioner i och kring munnen)
- ☒ psykologbedömning
- ☒ årliga uppföljande kontroller/undersökningar hos neurolog, hörselläkare, tandläkare, ortoped, dietist m.fl.

-Det är viktigt att uppmärksamma och behandla alla symptom som hör till diagnosen, exempelvis luftvägsinfektioner, andningsbesvär, leder, och bråck.

I vårdprogrammet bör ingå information om de speciella krav som ställs vid **narkos**.

## Information från försäkringskassan

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

Gunnel Hagberg, utredare på Försäkringskassan i Göteborg informerade om vilket stöd familjer med barn med funktionsnedsättning kan få från Försäkringskassan.

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

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

#### **Stöd för barn med funktionsnedsättning**

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

#### **Din ansökan**

Ett utredningssamtal tillsammans med en handläggare brukar komplettera den skriftliga ansökan. Till ansökan skall man bifoga ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare. När alla handlingar inkommit tar handläggaren kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal, vilket kan ske på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Fr o m årsskiftet 2008 fattas besluten av en beslutsfattare/tjänsteman.

#### **Vårdbidrag och merkostnader**

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

Exempel på merkostnader;

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

#### Vårdbidraget består av fyra olika nivåer (2010),

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

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

#### Avslag och omprövning

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

#### Bilstöd

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

#### Assistansersättning

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

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

**Personlig assistans till barn**

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

**Tillfällig föräldrapenning/TP**

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

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov som ger rätt till vårdbidrag.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig sjukdom och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

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

**För unga vuxna gäller:****Aktivitetsersättning**

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

**Handikappersättning**

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

**Mer information**

Det finns många bra länkar på Försäkringskassans egen webb. Här har du en översiktlig länksamling med namn **"Alla förmåner"** .

**Samhällets övriga stöd**

Under denna rubrik berättade Anders Sandegård, som är socionom och assistansansvarig på Ågrenska Assistans, om samhällets övriga stöd samt svarade på föräldrarnas frågor, detta återges dock inte här.

Söker du information om samhällets stöd så gå gärna in på vår [webbplats under fliken \*\*Vägledning\*\*](#).

”Vägledning sällsynta diagnoser riktar sig till både professionella och personer som själva har diagnos och deras anhöriga. Kvaliteten på information man hittar idag på Internet varierar. Denna vägledningsfunktion skall verka som en lots för att hitta aktuell och kvalificerad information”. Nedan underrubriker finns att hitta där;

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

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Docent/överläkare Niklas Darin  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Docent Gunilla Malm  
Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge  
141 86 Stockholm  
Tel: 08- 58 58 00 00

Specialistläkare Karin Naess  
Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge  
141 86 Stockholm  
Tel: 08- 58 58 00 00

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

Föreningsrepresentant Veronica Hübinette  
MPS-föreningen  
mps.foreningen@gmail.com

Musikhandledare Linn Johnels  
Eldorado  
Omvägen 2 G  
412 75 Göteborg  
Tel: 031- 367 94 20

Övertandläkare Åsa Mårtensson  
logoped Lotta Sjögren  
Mun-H-Center  
Box 2046  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 750 92 00

Utredare Gunnel Hagberg  
Försäkringskassan  
Funktionshinder  
Box 8784  
402 76 Göteborg

Socionom Anders Sandegård  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 750 91 00