



Akondroplasi

Nr 414

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo familjevistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn med samma sällsynta diagnos, i det här fallet Akondroplasi. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation. Familjevistelser med den här diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1993, 1998, 2003, 2005, 2008 och 2012.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat utifrån barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår skola, förskola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningar på Ågrenska utgör grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare möjlighet att läsa och lämna synpunkter på en sammanfattning av sin föreläsning.

För att illustrera hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, och visa på hur problematiken kan se ut, ingår en fallbeskrivning. Familjedeltagarna i fallbeskrivningen har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna finns tillgängliga på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se där de kan läsas och laddas ned kostnadsfritt.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation: Barnläkare **Eva Horemuzova**, Solna, neurokirurg **Bengt Gustavsson**, Solna, specialistläkare **Eva Bengtsson Moström**, Solna, barnortoped **Göran Kendorf**, Solna, professor **Miriam Katz Salamon**, Stockholm, arbetsterapeut **Elisabeth Nordmark-Andersson**, Stockholm, informationskonsulent **Birgitta Gustavsson**, Göteborg, tandläkare **Marianne Bergius**, Göteborg, tandsköterska **Pia Dornéus**, Göteborg, handläggare **Märta Löf-Andreasson**, Göteborg, jurist **Jenny Ranfors**, Göteborg.

Innehållsförteckning

Vad vet vi idag om akondropasi	3
Anders har akondropasi	3
Orsaken till akondropasi	4
Symptom	4
Anders växer dåligt och har en försenad grovmotorik	5
Övriga symptom vid akondropasi	5
Tillväxt vid akondropasi	6
Ortopedi	8
Barnhabiliteringen kommer med i behandlingen av Anders	11
Behandling	11
Neurokirurgi	11
Sjukgymnastik	14
Anders sjukgymnastik ger resultat	15
Andningsproblem vid akondropasi	16
Anders har endast små problem med finmotoriken	17
Arbetssterapi vid akondropasi	18
Anders skelettproblem undersöks närmare	20
Resultat från en kartlägningsstudie bland kortvuxna i Norge	21
Munhälsa och munmotorik	22
Anders idag	23
Syskonrelationen	24
Information från Ågrenskas barnteam	25
Informationscentrum för ovanliga diagnoser informerar	26
Information från Försäkringskassan	27
Samhällets övriga stöd	29
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	31

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

Vad vet vi idag om akondroplasi

Barnläkare/endokrinolog Eva Horemuzova, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska universitetssjukhuset, Solna, informerade 2012 om vad man idag vet om akondroplasi.

-Akondroplasi, tidigare kallad dvärgväxt, är en flera tusen år gammal sjukdom som drabbar folk i alla länder. I Sverige föds i genomsnitt fem barn med akondroplasi varje år.

Akondroplasi är en skelettsjukdom, som påverkar tillväxten hos både pojkar och flickor. Barnen föds med disproportionerligt korta överarmar och lårben, oftast stort skallomfång med litet mellanansikte, vilket ger en buktande panna och intryckt näsrot, samt korta händer och ibland även fötter.

-Namnet akondroplasi betyder ett tillstånd med defekt eller avsaknad av brosk. Detta är emellertid inte korrekt, eftersom broskbildningen vid akondroplasi i huvudsak är normal. Istället beror tillväxtrubbningen på en störd funktion av skelettets tillväxtzoner som signalerar ”bromsa tillväxten”. Diagnosen är oftast inte svår att ställa, i de flesta fallen sker det på grund av barnets utseende när det är nyfött eller i tidiga spädbarnsåldern. 20 % av barnen med akondroplasi har inte så tydligt karaktäristiskt utseende och då kan diagnosen dröja, sa Eva Horemuzova.

Den mentala-psykologiska utvecklingen förväntas vara normal vid akondroplasi.

Anders har akondroplasi


Anders, 6 år, har akondroplasi. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Inga, pappa Lennart och syster Lisa, 13 år.

När Inga väntade Anders var graviditeten helt normal.

-Anders förlöstes akut eftersom han hade väldigt stort huvud och låg i säte. Vi tyckte inte det var något ovanligt med honom, men en av barnläkarna tyckte att han hade korta ben. Det kunde vi ju hålla med om, men det såg vi inte som så konstigt, för det hade både Anders morfar och farfar, säger Inga.

Anders ben röntgades och man fann att hans lårben var krumma.

-Efter röntgen kom barnläkaren och pratade med oss. Han berättade vad röntgenbilderna visade och påpekade att Anders fingrar var jämnlånga med ett karaktäristiskt avstånd mellan lång- och ringfingrarna.



Till sist berättade han att Anders aldrig kommer att bli normallång utan mycket kortvuxen som man. Därmed var det slut på informationen och både Inga och jag mådde väldigt dåligt, säger Lennart.

Orsaken till akondroplasi

Akondroplasi orsakas i de allra flesta fall av en tillfälligt uppkommen förändring (mutation) i arvsmassan, på den korta armen av kromosom 4 (4p).

-Denna mutation orsakar en aktiverande förändring av genprodukten som är en så kallad receptor (FGFR3). Förändringen innebär att den kontinuerligt signalerar broms för tillväxten. Detta sker framför allt i överarmar och lårben.

Varför tillväxthämningen är så stor just där vet man inte idag.

I ytterst få fall ärver barnet sjukdomen från den ena föräldern, som i så fall också har sjukdomen.

-En person med akondroplasi har en förändrad och en icke förändrad FGFR3-gen. Risken att barnet ärver den förändrade genen, och därmed också sjukdomen, är 50 % vid varje graviditet, sa Eva Horemuzova.

Symptom

☒ **Trängsel i foramen magnum/halsryggen**

Foramen magnum är ett område längst upp i ryggraden där förlängda ryggmärgen och ryggmärgen passerar. Trånghet i området innebär att cirkulationen av hjärnvätska påverkas och att benkanter och bindvävsstråk pressar ihop förlängda märgen, vilket kan resultera i neurologiska problem.

-Andningscentrum i förlängda märgen kan också påverkas av trängseln, med risk för andningsuppehåll (apnéer) och dålig utvädring av koldioxid. Det skall starkt poängteras att en uttalad trängsel, med påverkan på medullan (märgen) kan föreligga utan tydliga neurologiska eller andningsmässiga symptom, sa Eva Horemuzova.

Det är därför väsentligt att alla barn med akondroplasi genomgår röntgenundersökning (MR) av hjärnan för att utesluta signifikant trängsel över foramen magnum.

-Denna undersökning bör utföras redan i nyföddhetsperioden. Alla barn med akondroplasi har, i större eller mindre utsträckning, trängsel i området, vilket bl a kan leda till muskelsvaghet. Vid klart trånga för-

hållanden bör en operativ vidgning av foramen magnum-området övervägas, så kallad kraniocervikal dekompression.

Läs mer om trängsel i foramen magnum i kapitlen *Ortopedi* och *Neurokirurgi*.

Ytterligare symptom finns redovisade i kapitlet *Övriga symptom*.

Anders växer dåligt och har en försenad grovmotorik

Efter åtta dagar på BB fick Anders komma hem.

-Han åt och sov och tycktes må väldigt bra i början. När vi kom hem berättade vi inte för någon om det vi fått veta om Anders. Någon diagnos var ju inte fastställd och vi hoppades att de hade haft fel på BB och att Anders var helt normal, säger Inga.

Vid tre månaders ålder klarade Anders inte ens att lyfta huvudet från kudden och han växte dåligt. Inga och Lennart började inse att något ändå var fel.

-Dessutom ringde de från regionsjukhuset och ville göra fler undersökningar. På sjukhuset talade man om att Anders hade akondroplasi och vi fick också veta att det fanns en intresseförening för familjer med barn som har samma diagnos och därför tog vi kontakt med föreningen. Det blev en vändpunkt. Efter det kände vi oss inte så osäkra och ensamma längre. När vi kom hem från regionsjukhuset kunde vi berätta för våra föräldrar om Anders sjukdom, säger Lennart.

Övriga symptom vid akondroplasi

☒ **Ökad skalltillväxt.** Det genomsnittliga skallomfånget vid akondroplasi är kraftigt ökat och motsvarar +3 SD (standarddeviationer) av det normala.

-Ännu större skallomfång, motsvarande +4 eller +5 SD är inte sällsynta. I sådana fall blir huvudet mycket tungt och svårbalanserat. Cirkulationen av hjärnvätska är ofta störd, vilket kan orsaka utveckling av vattenskalle (hydrocefalus). Skalltillväxten skall därför kontrolleras med täta mellanrum under första levnadsåret och därefter glesare. Emellanåt kan det bli nödvändigt att operera in ett dränage (shunt) för avledning av hjärnvätskan till bukhålan, sa Eva Horemuzova.

☒ **Andningsfunktionen är ofta påverkad** av liten bröstcorg och trånga övre luftvägar.

-Ibland har barnen väldigt svårt att andas, vilket kompenseras med ökad andningsfrekvens och andning genom munnen. Natlig svettning, snarkning och apnéer (ofrivilliga andningsuppehåll) är vanligt förekommande.

Obstruktivitet med störd andningsfunktion (svårt att andas), innebär en ökad risk att barnen samlar på sig koldioxid. Det bidrar till en ytterligare utveckling av andningsstörningen.

-Barnen kan därför behöva andningsstöd i någon form. Obehandlade riskerar barnen att framöver utveckla lung-hjärtsjukdom (cor pulmonale) som är ett tillstånd då funktionen i hjärtats högerkammare inte räcker till på grund av lungsjukdom. Därför frågar vi alltid föräldrarna hur barnets andning fungerar i vardagen.

⌘ **Försämrad hörsel och försenad språkutveckling.** Öroninflammationer är vanliga, vilket kan försämra hörseln och försena språkutvecklingen. Andra möjliga orsaker till försenad språkutveckling är ett anorlunda bett, trånghet i svalget, nedsatt tung- och sväljmotorik

⌘ **Kyfos** (kuttrygg) övergår oftast till **svankrygg och tippat bäcken** när barnet börjar gå. (se särskilt kapitel om ortopedi).

-Om det är trångt i ryggmärgskanalen/nervbanorna kan detta leda till muskelsvaghet, sämre fysisk prestation, och att barnen får ont i ryggen, och därför ofta behöver sätta sig på huk och vila ryggen.

⌘ **Förslitning i knälederna** är vanligt (se särskilt kapitel om ortopedi)


⌘ **Utveckling av hjulbenthet** är vanligt under barndomen och kan behöva korrigeras kirurgiskt (se särskilt kapitel om ortopedi)

⌘ **Extremt stor rörlighet**, framför allt i fingrar, handleder och knän. Detta beror på slappa ledkapslar och ledband.

Tillväxt vid akondroplasi

Kroppslängden är enbart marginellt påverkad vid födseln och kan vara relativt normal under de första levnadsåren.

-Tillväxthastigheten sjunker därefter abrupt och barnets längdposition på tillväxtkurvan motsvarar under småbarnsåren, fram till puberteten, cirka 5 ”kanalbredder” under genomsnittslängd. Under puberteten sker ett ytterligare fall till genomsnittligt sju kanalbredder under genomsnittet i vuxen ålder, sa Eva Horemuzova.



Genförändringen vid akondroplasi innebär att signalerna till tillväxtceller blir att skynda på ”mognaden”, vilket också sker. Därmed tar tillväxten slut för tidigt.

Olika tillväxtzoner drabbas olika mycket. Exempelvis blir benen inte sällan 11 kanalbredder kortare än normalt, men ryggen bara 2 bredder kortare än normalt.

-Puberteten kommer i normal tid, d v s för flickor i 10-11-årsåldern och pojkar i 11-12 årsåldern. Fertiliteten är också normal, sa Eva Horemuzova.

Frågor

Är akondroplasi ett konstant tillstånd eller kan det förändras åt något håll?

-Vi vet inte hur det blir på längre sikt med utvecklingen av neurologiska, ortopediska och kardiovaskulära problem, eftersom det saknas uppföljningar inriktade på vuxna idag, sa Eva Horemuzova.

Kan trångheten i foramen magnum återkomma efter en operation?

-Ja, det kan ske.

Kan det i framtiden bli möjligt att reparera eller hindra verkan av det felaktiga proteinet?

-Felet ligger på gennivå, vilket leder till produktion av felaktigt protein, som i sin tur ger signal till felaktig funktion Att ingripa i produktionen/funktionen av vissa, och inte i andra proteiner, är svårt. Det klarar vi inte att göra idag.

Har man en ökad risk att få ytterligare ett barn med akondroplasi, när man redan fått ett barn med sjukdomen?

Nej, det har man inte, eftersom akondroplasi orsakas av en tillfälligt uppkommen mutation/förändring i arvsmassan. I ytterst få fall ärver barnet sjukdomen från den ena föräldern, som i så fall också har sjukdomen. Eftersom en person med akondroplasi har en förändrad, och en icke förändrad FGFR3-gen är risken att barnet ärver den förändrade genen, och därmed också sjukdomen, 50 % vid varje graviditet.

Finns det familjer med flera barn med akondroplasi?

-Nej inte vad jag känner till i de fall det handlar om en spontan mutation. Om mamman eller pappan har akondroplasi kan familjen ha flera barn med akondroplasi.

Har någon provat att ge barnen med akondroplasi tillväxthormon?

-Ja, det har gjorts i bl a en fyraårig studie, publicerad 2005, med 35 barn med akondroplasi. Barnen fick normal eller medelhög dos under två års tid. Därefter gjorde man ett uppehåll i behandlingen under ett år, för att därefter återupptas. Under sammanlagt fem års tid ökade längdtillväxten 1,5 kanalbredder uppåt. Ingen av barnen utvecklade diabetes typ 2-liknande situation med stigande insulinnivåer. Men de som behandlades med medelhög dos hade onormalt höga IGF-1 som tecken på överstimulerad tillväxt. Teoretiskt sett kan behandlingen i sådant fall ge en ökad risk för cancersjukdom, sa Eva Horemuzova.

Varför uppstår mutationer/förändringar i gener?

-De flesta av slumpvisa förändringar (mutationer) antas inträffa i samband med cellens normala reproduktion, då det uppstår en felkopiering. På frågan varför det blir så finns det inga enkla och entydiga svar. Genen som orsakar akondroplasi är en stor och komplex gen, vilket ökar risken för att någonting ska gå fel.

Ortopedi

Barnortopederna Eva Bengtsson Moström och Göran Kendorf, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Solna, informerade 2012 om ortopedi vid akondroplasi.

-På sjukhuset, där barnortopedin är en egen klinik, träffar vi cirka 54 barn per år, uppdelat på 8-9 mottagningar med sex barn/gång. När barnet är sex månader gammalt är det lagom med ett första besök på kliniken. De områden vi kommer att informera om är följande: *foramen magnum (neurokirurgen informerar också om detta) armar/armbågsleder, hand, ländrygg, knäleder, underben, fötter.*

Kyfos i ländryggen ses hos de flesta spädbarn med akondroplasi. Hos 90 % av barnen avtar kyfosen när de börjar gå.

-Ett fåtal barn kan ha kyfosen kvar och då kan en ländryggkorsett användas.

När barnet börjat gå är det vanligt med svank i ländryggen.

-Den kan bli ända upp till 125 grader, så att det bildas liksom en hylla och barnet får ont i ryggen. Problemen beror på smal ryggmärgskanal med påverkan på nervrötterna som kommer i kläm. Barnen sätter sig gärna ner eller tar stöd mot en vägg för att minska svanken och därmed besvären. Man ska vara uppmärksam på neurologiska problem som exempelvis inte minskar av att man sätter sig ned.

Hjulbenthet är vanligt, medan **kobenthet** är lite mer ovanligt.

-Felställningarna i benen orsakas av för mycket elasticitet i muskler, senor och bindväv.

Stenos (betyder trångt) i foramen magnum är ofta vuxnas största problem när man har akondroplasi.

-Alla patienter uppvisar viss stenosis i foramen magnum. Det är viktigt att vara uppmärksam på hur den utvecklas. Vanliga symptom är lågt blodtryck, andningssvårigheter med snarkning och sömnapnéer.

Ryggraden påverkas av progressiv (fortlöpande) minskning i avståndet mellan pediklarna (på sidan om en kotas neuralbåge som omsluter ryggmärgen), vilket kan orsaka förlamning i nedre extremiteterna och urinblåsedysfunktion.

Ländryggstenos (trångt i ländryggen), en deformitet i ländryggen, tycks tillta med stigande ålder.

Bäckenet är brett och kort med relativt breda bäckenskovlar.

Broskcellerna i tillväxtplattorna, i de långa rörbenen, utvecklas mycket långsamt till ben, vilket medför korta rörben.

Övre extremiteterna är påverkade på så sätt att armbågens extension (utsträckning) ofta är begränsad.

-Händerna är ofta korta och breda, med ökat avstånd mellan tredje och fjärde fingret.


Nedre extremiteterna kan vara påverkade i form av

☒ krökningskontrakturer i höften

☒ hjulbenthet

☒ felställning i fotlederna

-Hjulbentheten och felställningarna i fotleden är det som oftast vållar mest problem. Problemen i knäleden är ofta lindrigare. Förebyggande kirurgi är sällan aktuellt. Om man opererar tidigt måste man ofta göra



en ny operation rätt snart igen. Ortoser hjälper inte, men inlägg i skorna kan hjälpa. På grund av problemen i nedre extremiteterna börjar många av barnen sällan gå självständigt förrän i 2-3 årsåldern.

Regelbundna kontroller är nödvändiga. Någon gång från och med sex årsåldern bör en fullständig gånganalys göras.

-Den kan ligga till grund för en värdering av motoriken som är svår att göra.

Barnen kan ibland bli föremål för korrigerande operation av hjulbentheten. När det ska ske beror på graden av vinklar och besvär och inte på barnets ålder.

- Dock kan nämnas att ju yngre barnet är vid korrektionen, desto större är risken att man längre fram får göra ytterligare korrigeringar.

Läkningen tar lika lång tid som ett vanligt benbrott d v s cirka sex veckor.

-Man får en omedelbar effekt där barnet kan gå på benen bara någon dag efter det att vi tagit bort gipset.

-Benförlängning vid akondroplasi är ingenting vi rekommenderar i dagsläget. Men om frågan väcks hos den enskilde bör ungdomarna få möjlighet att träffa en ortoped för bedömning. Operationen är jobbig och traumatisk och förenat med olika komplikationer, samt inskränkt rörlighet och lång läkningstid.

Frågor

Efter det att benen rätats upp kan barnen leka som andra barn, och exempelvis slå kullerbyttor?

-Det ska en sjukgymnast avgöra. Vi tycker kanske att det ska finnas vissa begränsningar. Det viktiga är att gymnastikläraren vet vad barnet kan och inte kan göra.

Är det lämpligt att barnen tränar fysisk styrka som andra barn?

-De måste få möjligheter att anstränga sig lika mycket som andra barn, men kan behöva få hjälp med transporter av olika slag för att inte överanstränga sig.

Finns det alternativ till vanlig sövning inför en operation?

-Barnen sövs hos oss. Olika typer av pumpar används för smärtlindring efter operationerna. Barnen opereras således ej vaket med enbart epiduralbedövning på Astrid Lindgrens barnsjukhus.

Barnhabiliteringen kommer med i behandlingen av Anders

Efter diagnosen fick familjen kontakt med barn-habiliteringen som bl a såg till att Anders fick en specialstol med justeringsmöjligheter och många kuddar.

-Stolen betydde mycket för Anders utveckling och den hade vi sedan med oss vart vi än åkte. En sjukgymnast började också komma hem till oss varannan vecka och av henne fick vi lära oss ett träningsprogram. Anders gjorde framsteg och det kändes väldigt bra för oss som föräldrar att kunna göra något åt situationen, säger Inga.

Behandling

Den behandling som kan bli aktuell vid akondroplasi är neurokirurgi (särskilt kapitel) sjukgymnastik (särskilt kapitel), ortopedisk behandling (särskilt kapitel) behandling av orofaciala problem (särskilt kapitel)

Neurokirurgi

Neurokirurg Bengt Gustavsson, Karolinska universitetssjukhuset, Solna, informerade om neurokirurgi vid akondroplasi.

-Vi neurokirurger kan, vid akondroplasi, behandla **förträngningen av skallbasens öppningar**, vilket orsakar **vattenskalle** (hydrocefalus) och **trängsel för ryggmärgen i öppningen mot ryggmärgskanalen** (foramen magnum), samt behandla **trängseln för ryggmärg och nervrötter längs ryggmärgskanalen** (spinal stenosis, tas inte upp i denna föreläsning då det är ett problem hos äldre barn och vuxna).


Med hjälp av tidig MRT (magnetisk resonanstomografi), även på barn utan besvär, kan det vara lämpligt med förebyggande operation av öppningen mot ryggmärgskanalen.

-En sådan åtgärd har lett till förbättrad funktion hos tre av tolv barn utan besvär, sa Bengt Gustavsson.

Hydrocefalus

Hydrocefalus innebär

- ⌘ storskallighet (makrocefali) som inte beror på att hjärnan är stor
- ⌘ ett ökat huvudomfång jämfört med barnets längd
- ⌘ förhöjt tryck i hjärnan (intrakraniellt)



Barn med akondroplasi har generellt stora huvuden, ibland beroende på hydrocefalus men mer ofta beroende på ett ökat ryggvätskerum mellan hjärnan och skallbenet.

-Symptom på förhöjt tryck i huvudet är kräkning, huvudvärk, en tillväxt av skallomfånget mer än sin kanal på huvudomfångskurvan, (nb huvudomfångskurvan för barn med akondroplasi) och inaktivitet. Vi behandlar inte det vi ser på röntgenbilder utan om barnet har symptom.

Orsaken till hydrocefalus

I hjärnans centrala delar finns ett hålrumssystem, så kallade ventrikler, för en särskild vätska, i vilken olika ämnen transporteras. I botten på lillhjärnan finns tre små utsläppshål, genom vilka ryggvätskan strömmar ut under dygnet. Ett stopp i systemet skapar snart problem.

-Alla hål i skallbasen är mindre än normalt vid akondroplasi. Det kan leda till försämrat avflöde av ryggvätska, som sker via hjärnans vener. Vid hydrocefalus sker en stockning i venerna på grund av de trånga hålen och därmed ett försämrat avflöde av ryggvätskan. Blodkärlen orkar inte ta emot all ryggvätska och barnet får hydrocefalus, sa Bengt Gustavsson.

Eftersom inte alla (endast cirka 50 %) med akondroplasi får en påverkan av cirkulationen, är det inget säkert symptom på akondroplasi.

Hydrocefalus, behandling

Behandlingen av hydrocefalus sker med en dränering av hjärnvätskan med hjälp av shuntar (slangar) som leder vätskan från hålrumssystemet i hjärnan till bukhålan under huden.

-I slangen behövs någon form av ventil som förhindrar att alltför mycket vätska rinner bort.

Trängsel i foramen magnum

Vid akondroplasi är ett område (foramen magnum), hålet för ryggmärgen ut från skallbenets undersida, trångt. Barn med akondroplasi har alltid en trång ryggmärgskanal. Utgångshålet, foramen magnum, kan vara trängre både på grund av en onormal bentillväxt och bindvävsband som stryper ryggmärgskanalens storlek.

-Det blir trångt och ryggmärgsvätskan får svårt att passera. Trängseln kan utvecklas över tid.

Tydligaste fynden som motiverar operation i foramen magnum är

⌘ livliga reflexer i benen

⌘ central andningsstörning som visar sig vid sömnregistrering

✘ mått på foramen magnum som är mindre än vad som är vanligt vid akondroplasi, sa Bengt Gustavsson.

Symptomutvecklingen hos fyra barn (0-24 mån) var följande:

- ✘ snabbt försämrad balans
- ✘ sakta tilltagande förlamning och andningsstillestånd
- ✘ akut/tilltagande andningsstillestånd
- ✘ kraftig reduktion av ytan på foramen magnum
- ✘ intramedullärt ödem (svullnad)
- ✘ andningsstillestånd hos två av fyra barn
- ✘ hydrocefalus hos ett av fyra barn

-Det förekommer att barn med akondroplasi som är ”utan besvär” har en trängsel i foramen magnum. De kan ha en reduktion av ytan i foramen magnum, ödem i ryggmärgen (1/12) samt ickesymptomatisk skada i ryggmärgen (1/12). På grund av risken för tillkomst av ovan nämnda symptom, och risken för akut skada på ryggmärgen vid skada mot huvudet, rekommenderas operation av foramen till mer än hälften av barn med akondroplasi.

Bengt Gustavsson informerade därefter översiktligt om den operationsteknik som används, samt komplikationer av kirurgin.

- Ett barn som behandlats på sjukhuset fick en katastrofal komplikation efter operation av foramen magnum. Barnet drabbades av en förlamning i bägge benen på grund av en infarkt i ryggmärgen flera nivåer nedanför operationsnivån. Detta kunde ske trots att barn med akondroplasi inte har avvikande blodkärl eller att något avvikande skedde under narkosen. Numera används alltid neurofysiologisk övervakning av nervfunktionen, i början av operationen, för att undvika att denna typ av komplikation upprepas.

I långtidsuppföljning efter kirurgi ingår bl a MR av halsryggen. Om trängseln tilltar på nytt rekommenderas förebyggande dekompression.


Frågor

Är öroninfektioner vanligare vid akondroplasi?

-Det förekommer att barnen har trång kanal mellan mellanöra och skallbasen och därför behöver ett rör inopererat, sa Bengt Gustavsson.

Hur stort ska trycket vara i huvudet?

-Det kan variera, men bör ligga på motsvarande 10 cm vattenpelare hos en vuxen person. När trycket går över 20 bör man göra något åt saken. Det vanliga är att man då gör en kartläggning med DT eller MR



av hjärnan, följt av en inläggning av ett permanent dränage av ryggvätska.

Är det något barnen bör undvika på grund av det stora och tunga huvudet?

-Det är aktiva barn som inte bör ha restriktioner. Visst har barnen en sämre skyddsmekanik. Av den orsaken är det viktigt att de sitter bakvända i bilen längre upp i åldern, men inget annat.

Hur ofta bör man göra MR på barnen?

-Det finns inget program för det. Kanske är det lämpligt vart femte år.

Om barnet inte har trångt i foramen magnum ska man ändå upprepa kontrollen?

-Ja, det anser jag, eftersom trångheten kan komma senare.

Hur många av barnen med trånghet har reopererats?

-Fyra stycken av 30.

Har barnen en ökad risk att få hjärnskador?

-Nej, barnen har inte större risk att få hjärnskador än vilka andra barn som helst.

Finns det möjligheter att träffa resursteamet i Stockholm?

-Ja, men er lokala barnläkare avgör om barnet ska remitteras dit.


Hur ofta behöver shunten bytas?

-Det varierar, i större serier kan upp till 50 % behöva ytterligare en operation inom två år medan andra kan ha sin shunt i mer än 20 år, sa Bengt Gustavsson.

Sjukgymnastik

Sjukgymnast Anna-Lena Lagerkvist, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade 2005 om sjukgymnastisk träning genom lek för barn med funktionshinder.

-Det är mycket lätt att hamna i en ond cirkel när man har ett funktionshinder. Funktionshindret leder till att man rör sig mindre, vilket innebär nedsatt fysisk kapacitet, vilket leder till att man rör sig ännu mindre osv. Är barnet mycket i stillhet kan aptiten försämrats och barnet äter för lite. Ett för lågt energiintag innebär att barnet orkar mindre och äter ännu mindre. För att lättare kunna bryta detta mönster måste



träningen vara lustbetonad och lekfull. All träning måste också individualiseras och anpassas till varje barns behov och utvecklingsnivå.

Målsättningen med träningen kan vara att öka eller bibehålla ledrörighet, muskelstyrka, balans, koordination, kondition, uthållighet, samt att förbättra träningstekniken.

-Det lilla barnet kan man hjälpa att lyfta huvudet i magläge, töja på stram muskulatur och stimulera till djupandning genom att exempelvis gunga barnet på en stor boll.

Bra träning för det lite äldre barnet är hinderbanor, bollekar, simning mm.

-Träningspassen bör inledas med uppvärmning och därefter genomföras i intervaller. Det är viktigt att anpassa längden på träningstillfällena så att barnet inte förlorar intresset eller inte orkar genomföra dem.

Barn leker ofta i intervaller, d v s leken växlar i intensitet med jämna mellanrum. På så sätt orkar barn hålla på med aktiviteter längre stunder.

Anna-Lena Lagerqvist menade att det är mycket viktigt att lära barnet att inte jämföra sina resultat med kamraternas. Den uppmuntran de får ska också vara adekvat.

-När barnet börjat skolan bör man kontakta gymnastikläraren och informera om barnets funktionshinder. Tillsammans med läraren kan föräldrarna utforma en lämplig träningsmodell för sitt barn.

Anders sjukgymnastik ger resultat


Anders sjukgymnastiska träningsprogram gav positivt resultat.

-Med balansträning på stor boll och lekfull gymnastik kunde vi bidra till att träna upp Anders muskulatur. Vi hjälpte honom att rulla runt och att komma upp i sittande ställning. När vi satte honom på golvet, mellan våra särade ben, kunde vi med stöd av benen hjälpa honom att hålla balansen, säger Inga.

Vid två års ålder kunde Anders både sitta själv och åla sig fram på golvet.

-Problemet var hans kutrygg som vuxit och som hindrade honom från att sitta i en vanlig stol, säger Lennart.

Efterhand fick familjen mer hjälp från habiliteringen.



-Efter ett tag hade vi regelbundna besök av både kurator, sjukgymnast och arbetsterapeut och vi kände oss otroligt väl bemötta, säger Inga.

Anders fick så småningom en rullator i miniformat och med hjälp av den kunde han resa sig upp och röra sig runt i huset på egen hand.

Andningsproblem vid akondroplasi

Miriam Katz- Salamon, docent, Karolinska Universitetssjukhuset informerade 2012 om andningsproblematik vid akondroplasi.

-Jag träffar många barn från hela landet med andningsproblem och andra diagnoser än enbart akondroplasi. Vi gör utredningar och undersökningar och utifrån resultaten kan vi definiera var problemen sitter och hur vi kan hjälpa barnen, sa Miriam Katz-Salamon.

Andning och cirkulation (hjärtverksamhet och blodtryck) samarbetar tätt med varandra för att förse kroppen med syre och vädra ut koldioxid. En allvarlig andningssjukdom påverkar cirkulationen och hjärtsjukdom leder ofta till störningar i andningen.

Under vakenhet påverkas andningen och hjärtrytmen av vad vi gör och hur vi känner oss.

-Är vi ledsna och deprimerade påverkar det andningen. Andningen och hjärtfrekvensen påverkas av musik vi lyssnar på. Att exempelvis lyssna på Mozart ger fin, jämn andning och puls medan musik av Stravinsky gör att andningen blir ojämn och orytmsk. När vi pratar styrs andningen så att talet blir så bra och flytande som möjligt.


Andningen och pulsen förändras när vi sover.

Om man får problem med andningen visar det sig främst under sömnen.

-Barn med akondroplasi har ofta stora problem med andningen. Det beror på så kallad central störning till följd av trång foramen magnum, med ökat tryck på hjärnstammen och på grund av trånga övre luftvägar. Skador i hjärnstammen påverkar kontrollen av andningen och ger upphov till långa andningsuppehåll (inga andningsrörelser) och mycket oregelbunden andning.

Barnet hamnar lätt i en ond cirkel med för höga koldioxidvärden, dålig sömn, dålig syrsättning och ännu högre koldioxidvärden.

-75 % av barnen med akondroplasi har andningsuppehåll p g a trånga andningsvägar. Att andas mot motstånd innebär att man blir väldigt trött. Eftersom drömsömnen dominerar andra halvan av nattsömnen,



och är mindre aktiv under den första halvan, sover barnen bättre första delen av natten. Trånga eller slappa andningsvägar som kollapsar ger upphov till snarkningar, syrebrist och instabil puls. Dessa problem kan behandlas med så kallad andningsunderstöd med ökat tryck (PEP-mask) när barnet sover. Masken hjälper till att öppna de små luftvägarna vilket underlättar andningen.

På Karolinska sjukhuset i Solna har man utvecklat kompetensen när det gäller att mäta graden av andningssvårigheter, dess ursprung och att därefter bestämma behandlingen.

-Vi mäter bl a EKG, syrsättning/koldioxidhalt, luftflödet via näsa/hals samt andningsrörelser av bröst och buk under natten. På detta sätt kan vi tidigt upptäcka avvikelser i hjärt-andningsfunktionen och därigenom förebygga livshotande andnings- och hjärtsvikt (cardio respiratory failure).

Frågor

Kan man lita på att en öron-näsa-halsläkare kan bedöma vad som behöver göras när man har ett barn med akondroplasi?

-Ja, det utgår jag från. Men sedan är det ju alltid en prioriteringsfråga i vilken ordning man väljer när det gäller olika insatser.

Hur ska man se på detta med övervikt hos barnen?

-Det är aldrig bra med övervikt. Era barn är matglada och det kan bli ett problem. Jag rekommenderar er att ta kontakt med en dietist om övervikten blir för stor och problemen mer påtagliga, sa Miriam Katz Salamon.

Är det lämpligt att ta bort halsmandlarna för att underlätta andningen?


-Ja, det rekommenderar vi att man gör.

Finns det ökad risk att få lunginflammation om man har problem med andningen?

-Om barnen underventilerar så ökar risken att få lunginflammation.

Anders har endast små problem med finmotoriken

Vid två års ålder hade Anders finmotorik utvecklats i stort sett normalt.



-Hans händer var ju väldigt grova och fingrarna var jämntjocka, särade och lika långa. Han hade problem med t ex lego, men eftersom han var tålmodig kompenserade han problemen med ihärdighet, säger Inga.

Rullatorn Anders fått passade bara för inomhusbruk och därför fick han en ny att använda utomhus.

-Ganska snart lärde han sig gå utan stöd. Vi hade då en speciell träning bana med tråklossar och plankor som han övade sig att balansera på. Den banan var både rolig och utvecklande för Anders grovmotorik. Dagmamman, som han började hos när han var 2,5 år, hade en liknande träningsbana. Kyfosen försvann i och med att Anders började gå, säger Lennart.

När Anders var drygt två år gammal blev hans onormala svettningar mer påtagliga.

-Han har älskat vatten sedan han var mycket liten. När han började bada i vårbäckarna förstod vi att någonting inte stämde. Han kunde vara lättklädd och vara ute i 20 graders kyla och ändå bli blöt av svett. Dessutom var han väldigt sällan förkyld, men när han väl blev förkyld så blev det väldigt jobbigt. Smärtstillande tabletter och näsdroppar hjälpte till en del, men oftast täppte det till ordentligt och han fick öroninflammationer, säger Inga.

Arbetsterapi vid akondroplasi

Arbetsterapeut Elisabeth Nordmark-Andersson, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm, informerade 2012 om arbetsterapi vid akondroplasi.

-Jag har träffat flera barn med akondroplasi som konsult då arbetsterapeuterna ännu inte är med i skelettdysplasiteamet. Vi jobbar dock för att även arbetsterapeut och sjukgymnast kommer att vara en del av skelettdysplasiteamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

Syftet med arbetsterapi är att möjliggöra aktivitet och delaktig utifrån varje individs förutsättningar.

-I en arbetsterapeutisk utredning ingår en bedömning av *handfunktion* och en bedömning av *aktivitetspåverkan* i dagliga livets aktiviteter. Där ingår också en kartläggning av vilka *förmågor och begränsningar* som finns för att personen skall kunna leva ett så aktivt liv som möjligt.

Vid **handfunktionsbedömningen** utgår man från

- *finmotoriska test* som mäter vad barn i allmänhet klarar när det gäller greppfunktion, snabbhet och smidighet. Vid akondroplasi förväntas inte dessa förmågor skilja sig speciellt mycket från barn i allmänhet.
- *ledstatus* bedömer rörlighet i finger- och handleder. För barn med akondroplasi kan det finnas en överrörlighet i finger- och handleder samt en stelhet i armbågslederna.
- mätning av *styrka*, och då framför allt handgripstyrka. I en studie, med knappt 20 barn med akondroplasi, undersökte man olika muskelgrupper. Bland annat mätte man förmågan att vinkla upp handen. Studien visade att barnen med akondroplasi var svagare och hade sämre uthållighet än barn i allmänhet.


-Det är också min erfarenhet att barn med akondroplasi kan ha problem med uthållighet men klarar sig styrkemässigt och funktionellt i finmotoriska aktiviteter.

Vid bedömning av **aktivitetspåverkan** kartläggs olika områden som

- *ADL-funktioner* som bland annat innefattar att klä av och på sig själv, hygienmoment samt att äta.
- *Förskola/skola*. Hur ser miljön ut? För barn med akondroplasi är det viktigt att de bemöts som jämnåriga och får följa sin åldersgrupp.
- *Fritid*. Vilka fritidsaktiviteter har barnet?
- *Vila*. Hur sover barnet? Är barnet utvilat?

Arbetsterapeutiska **interventioner** har till uppgift att överbrygga det gap som finns mellan personens förmåga och aktivitetens/miljöns krav. Detta kan innebära

- *Kompensatoriska åtgärder*. Vilka strategier används? Kan ett hjälpmedel vara aktuellt? Anpassning av miljön?
- *Hjälpmedel*. Innefattar rådgivning, förskrivning, anpassning.
- *Bostadsanpassning*. Rådgivning, intyg.
- *Ergonomi*. Rådgivning vad gäller exempelvis sittställning, belastning och förflyttningstekniker.
- *Information och utbildning*. Exempelvis till personal på förskola och skola.



Elisabeth Nordmark-Andersson gick därefter in mer i detalj när det gäller olika aspekter på sittställningar, förflyttningar och förflyttningshjälpmedel, hjälpmedel på toaletten, skrivhjälpmedel, hjälpmedel för lek- och fritidssituationer samt bostadsanpassning. Även familjerna deltog och delgav varandra olika tips på hur de hade hanterat ovanstående områden.

Frågor

Om man vet att det finns ett bra hjälpmedel, till exempel en cykel, i ett annat landsting, kan man då söka hjälpmedlet där? Eller är det möjligt att köpa hjälpmedlet från ett annat landsting?

-Jag svarar nej på båda frågorna.

Vi har själva skaffat och byggt om en cykel så att den passar vårt barn. Kan man få ersättning för detta?

-Jag tror inte att man kan få ersättning för detta men jag tycker att man ska ta hjälp av en kurator när man söker fondmedel som ersättning för hjälpmedel som inte finns i hemlandstingets sortiment, sa Elisabeth Nordmark-Andersson.

I vårt landsting upplever vi att det inte finns specialinsatser för kortväxta. Det känns som om våra barn är helt bortglömda. Vad ska vi göra?

-Jag tycker ni i första hand ska ta kontakt med den arbetsterapeut som finns inom habiliteringen i er kommun och försöka få hjälp med ert barns behov.

Anders skelettproblem undersöks närmare

När Anders var drygt fyra år undersöktes hans skelettproblem närmare.

-Ett av hans ben är vinklat inåt och det andra utåt. Efter undersökningar försökte man gjuta skenor i ett hårt plastmaterial som stöd för hans ben, men de fungerade inte alls. Vi föreslog ett mjukare material och det fungerade något så när, säger Sven-Erik.

En kort tid efter utprovningen av skenorna gjordes en ortopedisk undersökning på ett större sjukhus.

-Anders undersöktes, mättes, vägdes och röntgades av specialister. Vi diskuterade benförlängning som en möjlig behandling, men den skulle vi i så fall vänta med tills Anders var i tonåren, sa Inga.

Resultat från en kartlägningsstudie bland kortvuxna i Norge

Specialistarbetsterapeut Heidi Johansen, TRS kompetenscenter, Sunnaas sykehus, Norge, informerade 2008 om resultatet av en kartlägningsstudie bland kortvuxna i Norge.

-Jag har mött många både barn och vuxna med akondroplasi och då haft stor nytta av att använda bildmaterial i kommunikationen med de kortvuxna, men också i kontakten med bl a vårdpersonal och annan personal som barnet eller den vuxne kommer i kontakt med.

Till TRS kompetenscenter för sällsynta diagnoser kan man komma utan att ha remiss och kan sedan följas resten av livet med kurser, individuella konsultationer, hembesök eller möten för hjälpmedel.

-Uppgiften är att samla in och sprida kunskap om sällsynta diagnoser och detta sker i tvärfackligt team med brukarmedverkan. Kortvuxenhet är en av sju diagnoser som kompetenscentret ansvarar för och arbetar med.

Kunskaperna om kortvuxenhet är begränsade och det är svårt att finna adekvat information i databaserna.

-Den information man finner är ofta gammal, från -60, -70 och 1980-talen och rör ofta andra kulturer och innehåller mycket myter om vad det innebär att vara kortvuxen. En sådan myt som lever kvar är att kroppslängden påverkar individen psykosocialt. Modern forskning visar att så inte är fallet, sa Heidi Johansen.

En amerikansk studie från 2003 visar att kortvuxna barn inte har nedsatt intelligens, men att motoriken är försenad och gång- och ledfunktionen är nedsatt.

- Två amerikanska studier om vuxna med kortvuxenhet visar att de har en betydligt lägre fysisk hälsa jämfört med befolkningen i övrigt, men ingen skillnad när det gäller den mentala hälsan.

En norsk kartlägningsstudie av kortvuxna personer gjordes 2004. Ett frågeformulär skickades ut till alla barn och vuxna äldre än två år, som var registrerade vid centret. I formuläret ingick bl a frågor om personens bakgrund; utbildning, skola, förskola, yrke, hälsoläge, behandling och eventuella vårdbidrag.

-Barnformuläret skickades ut till 41 familjer med barn som var 2-15 år. Av de 28 som svarade hade 12 barn akondroplasi. Vuxenformuläret skickades till 72 personer (16 år och äldre). Av de 44 som svarade hade 19 akondroplasi.

Resultatet av studien blev när det gäller **barn** var bl a:

- ☒ att föräldrarna ansåg att barnen hade nedsatt hälsostatus, särskilt när det gällde fysisk funktion och självtillit
- ☒ att föräldrarnas situation var mycket påverkad av barnets funktionsnedsättning, exempelvis när det gällde den tid de ägnade åt barnet, och vilka aktiviteter familjen företog, men också på ett emotionellt plan

Resultatet av studien när det gäller **vuxna** visade bl a:

- ☒ att hälsostatusen var betydligt nedsatt på alla områden som mättes och särskilt nedsatt på de fysiska områdena
- ☒ att spridningen inom gruppen var stor, där det bland annat fanns kortvuxna personer som hade en likvärdig eller bättre hälsostatus än kontrollgruppen utan funktionsnedsättning
- ☒ att ålderförändringar kommer tidigare (30-40 år) än hos personer i kontrollgruppen
- ☒ att ju kortare personen var desto sämre var den fysiska funktionen

Munhälsa och munmotorik

Övertandläkare Marianne Bergius och Pia Dornérus, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om munhälsa och munmotorik vid akondroplasi.


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

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



ret 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 akondroplasi.

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.

Utmärkande för barn med akondroplasi **kan** vara:

- ☒ ett något mindre mellanansikte
- ☒ trånga andningsvägar, som kan öka risken för snarkning, öroninflammationer och sömnapné (andningsuppehåll under sömn).
- ☒ viss bettavvikelse kan förekomma, t ex underbett
 - öppet bett i framtandsområdet - avstånd mellan framtänderna i de båda käkarna som gör det svårt att bita av vid tuggning
 - viss trångställning i båda käkarna kan förekomma.

-Vi tycker det är viktigt att barnen tidigt får kontakt med tandvården för förebyggande vård och munhälsoinformation samt bettövervakning. En ortodontist (tandregleringsspecialist) bör konsulteras när de permanenta tänderna börjar växa fram för att fastställa eventuella tand- eller bettavvikelse och vid behov planera för bettkorrigerande behandling. Om det är stora bettavvikelse kan tandreglering i kombination med kirurgi bli aktuell i slutet av tonåren.


Snark - och sömnapnéproblematik bör följas upp av läkare.

Anders idag

Anders är idag sex år och en meter lång. Han är fysiskt aktiv och tycker mycket om att åka skidor och skridskor.

Anders går idag i sexårsverksamheten i hembyn.

-Vi har haft informationsmöte med skolpersonalen inför skolstarten om ett halvår. De flesta av hans blivande klasskamrater känner honom sedan tidigare, så vi tror inte det ska bli några problem med mobbning, säger Lennart.



Inför skolstarten har man redan gjort en hel del anpassningar. Bl a har man installerat en hiss och sett till att Anders får en höj- och sänkbar skolbänk.

-Anders är jättepositiv och ser verkligen fram emot att få börja skolan. Viss hjälp med finmotoriken måste han få, det har vi redan diskuterat med arbetsterapeuten. En dator ska ha få och det underlättar en hel del för honom, säger Inga.

Gladast är Anders över permobilen som han fick för ett halvår sedan. Den ska han använda till och från skolan och på utflykter.

-Den trehjuliga cykel, av märket Apollo, som anpassats och fungerar väldigt bra, är också en succé. Men nu har han börjat titta längtansfullt på tvåhjulingar och det är ju än så länge inte riktigt möjligt, säger Inga.

Fortfarande måste Anders ha viss hjälp med att klä på sig och med att klara toalettbesök och hygien.

-Eftersom han är envis varierar det vad han klarar av. Ibland behöver han lite hjälp ibland mer, säger Lennart.

Syskonrelationen

Specialpedagog Astrid Emker, Ågrenska, informerade om syskonrelationen.


-Syskonrelationen är en speciell relation som inte är lik någon annan relation. Den är oftast livets längsta relation och den kan innehålla blandade känslor.

Att få ett syskon med funktionsnedsättning innebär nya förutsättningar, inte bara för föräldrarna utan även på eventuella syskon.

-Det innebär en orolig tid med mycket osäkerhet. Vad gör man och vad är tillåtet att känna? Vad man fråga och prata om? Hur hanterar man vardagen?

Barn uppfattar tidigt syskonets behov och behöver få veta en hel del om vad funktionsnedsättningen kan komma att innebära, om det finns ett namn på den, o s v.

-Kunskap är viktigt, likaså att ha någon att prata med. Studier visar att syskon ofta har bristfällig kunskap om syskonets funktionsnedsättning och att föräldrarna överskattar syskonets kunskaper. Det är också vik-



tigt att ha ett namn på funktionsnedsättningen som man använder i familjen.

Syskonintervjuer visar att de har stort behov av att bli ”sedda” och bekräftade och att de uppfattas som lika viktiga som syskonet.

-Det är också viktigt att syskon ges möjlighet att träffa andra syskon i samma situation.

Syskonens program på Ågrenska innehåller flera möjligheter att få information och kunskap om syskonets funktionsnedsättning, att utbyta erfarenheter med andra syskon och möjligheter att reflektera.

-Kunskap, känslor och bemästrande är ledord för mycket av det som ingår i syskonens program. Att exempelvis få förslag på strategier hur man kan hantera ”svåra situationer” och vad man kan säga när kamraterna frågar, är oerhört värdefullt.

Vanliga ämnen och frågor som ofta kommer upp är:

- ☒ vad innebär sjukdomen/funktionsnedsättningen på kort och lång sikt
- ☒ vilka är förväntningarna på mig som syskon
- ☒ bristen på egen tid med föräldrarna
- ☒ oro för framtiden

Syskonen upplever inte enbart svårigheter och att det är något negativt att få ett syskon med funktionsnedsättning.


-Många framhåller att man har flera positiva erfarenheter av syskonskapet, såsom ökad respekt för olika människor, att man blivit mer ansvarstagande, att empatin ökat, att man lärt sig ha mer tålamod och att man haft mycket roligt med syskonet.

Föräldrar bör vara uppmärksamma på tecken när syskonen inte mår bra.

-Det kan ta sig uttryck i ett ändrat beteende, sömnproblem, huvudvärk och ont i magen. Det bästa föräldrarna kan göra då är att berätta så mycket som möjligt om syskonets sjukdom, vad den innebär nu och i framtiden, hur man kan hantera olika situationer, o s v. Skolan bör också vara uppmärksam på om syskonet visar tecken på att inte må så bra.

Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionsnedsättningen 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 Astrid Emker.

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.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser informerar

Informationskonsulent Birgitta Gustafsson, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet, informerade om verksamheten.

-Informationscentrum för ovanliga diagnoser ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Nya texter tas fram och redan befintliga uppdateras. I databasen finns information om nästan 300 ovanliga diagnoser. Underlagen till texterna skrivs av landets främsta experter, kompletteras sedan av handikapporganisationer och patientföreningar och bearbetas 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 text i en särskild folder för varje diagnos.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser är ett nationellt centrum 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.

Information från Försäkringskassan

Personliga handläggaren Märta Lööf-Andreasson, Försäkringskassan i Göteborg informerade om det ekonomiska stöd som familjer med barn med funktionsnedsättning kan få från Försäkringskassan.

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om:
Vårdbidrag, Bilstöd och Assistansersättning.

Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

Ansökan

Till ansökan skall man bifoga ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal, vilket kan ske på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder och lägger ett förslag till beslut. Beslutet fattas sedan av en annan tjänsteman.


- Får man avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Vid avslag kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen.

Vårdbidrag

Vårdbidrag kan de få som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Barnet måste behöva särskild vård och tillsyn minst sex månader. Vårdbidragets nivå beror på barnets vårdbehov, inte på vilken diagnos barnet har. Vid annat samhällsstöd, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller på korttids påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget. Exempel på merkostnader;

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnads-skyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning mm

Helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 000kr (2012). Vårdbidraget finns i fyra nivåer, helt bidrag, tre fjärdedels,



halvt eller en fjärdedels vårdbidrag. Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. För 2012 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 167 kr/ mån	110 000 kr /år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 875 kr/mån	82 500 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 583 kr/mån	55 000 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 292 kr/mån	27 500 kr /år

Om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att du får ett helt vårdbidrag och du dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet, dvs 7 920 kronor, kan du få ersättning för merkostnader utöver ett helt vårdbidrag.

Vårdbidraget är pensionsgrundande, inte sjukpenninggrundande och skattepliktigt. En del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidrag kan beviljas för olika tidsperioder. Barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller. Bidragstagarna är skyldighet att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

Assistansersättning 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 ansökas hos kommunen eller försäkringskassan och beviljas sedan av respektive kommun eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar.

Personlig assistans till barn

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

Tillfällig föräldrapenning

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

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

drag.

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.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil. Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionsnedsättning gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att 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, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag samt ett bidrag för anpassning av bilen.

Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

Samhällets övriga stöd

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Juristen Jenny Ranfors informerade om samhällets övriga stöd vid familjevistelsen.

Förskolan och skolan

Skollagen från 1 juli 2011 slår fast att samma regler gäller för fristående som offentliga förskolor och skolor. Det innebär bland annat att rektor och förskolechefen har fått ökat ansvar när det gäller stöd till elever som behöver det. Rektorn är skyldig att skyndsamt utreda om en elev behöver särskilt stöd. Ett åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara sina kunskapsmål. Det ska vara konkret och visa vilket stöd som behövs från skolans sida.

– Flera av skolans beslut kan överklagas. Det gäller till exempel åtgärdsprogram och rätten till skolskjuts. Vänd er till Skolväsendets överklagandenämnd om ni är missnöjda med ett sådant beslut, sa Jenny Ranfors.

Åtgärdsprogram

I åtgärdsprogrammet ska finnas en skriftlig planering av skolgången. Den

ska beskriva elevens behov och hur behoven ska tillgodoses. Åtgärdsprogrammet ska visa hur planen ska följas upp och utvärderas.

– Eleven och en förälder (vårdnadshavare) ska erbjudas möjlighet att vara med när åtgärdsprogrammet utarbetas, sa Jenny Ranfors.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut. Det vara handledning och fortbildning av personal. Eleven kan få en resursperson i skolan. Eller en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan vara stöd.

– Det särskilda stödet ska i första hand ges inom den grupp eller klass som eleven hör. OM detta inte är möjligt så är det rektorn som beslutar om att undervisningen ska ske i en annan grupp, sa Jenny Ranfors.

Anpassad studiegång

När andra stödåtgärder inte räcker till är anpassad studiegång ett alternativ för eleven.

Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från övrigas timplan, ämne och mål. Det är rektorns ansvar att eleven får en utbildning som så långt som möjligt är likvärdig övriga elevers utbildning.

Betyg och behörighet

Idag går betygsskalan från A till F. Eleven måste vara godkänd (minst E) i 8-12 ämnen för att komma in på gymnasiet. När betyg sätts ska läraren utgå från all information som finns om elevens kunskaper.

– Det innebär att en elev kan få godkänt även om den inte gjort ett prov. Det finns andra sätt att visa sin kunskap, t ex genom ett muntligt prov eller praktisk övning, sa Jenny Ranfors.

Pysparagrafen

”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

Missnöjd?

De som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor.

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till

Skolverket

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Förbered mötet!

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet, tipsade Jenny Ranfors.

Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Fonder

Fonder kan sökas för t ex ökade omkostnader p g a sjukdom, hjälpmedel och för rekreationsresor. Det finns ofta listor på sjukhus. De finns också i bibliotekets böcker; Alla dessa fonder och Stora fondboken. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas, läs mer på länken nedan

<http://www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx>

Vissa företag hjälper till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra hemsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.riksdagen.se - Riksdagen

www.regeringen.se – Regeringen

www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen


www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

www.notisum.se – Lagar på nätet

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Barnläkare Eva Horemuzova
Astrid Lindgrens barnsjukhus
Karolinska Universitetssjukhuset Solna
171 76 Stockholm
Tel: 08-517 700 00

Neurokirurg Bengt Gustavsson
Karolinska Universitetssjukhuset Solna
171 76 Stockholm
Tel: 08-517 700 00



Specialistläkare Eva Bengtsson Moström
Karolinska Universitetssjukhuset Solna
171 76 Stockholm
Tel: 08-517 700 00

Barnortoped Göran Kendorf
Karolinska Universitetssjukhuset Solna
171 76 Stockholm
Tel: 08-517 700 00

Professor Miriam Katz Salamon
Karolinska Institutet
171 76 Stockholm
Tel: 08- 517 700 00

Arbetsterapeut Elisabeth Nordmark-Andersson
Astrid Lindgrens barnsjukhus
Karolinska Universitetssjukhuset Solna
171 76 Stockholm
Tel: 08-517 700 00

Informationskonsulent Birgitta Gustavsson
Informationscenter för ovanliga diagnoser
Box 400
405 30 Göteborg

Tandläkare Marianne Bergius,
tandsköterska Pia Dornérus
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Handläggare Märta Lööf-Andreasson
Försäkringskassan
Box 8784
402 76 Göteborg
Tel: 010-116 70 91

Koordinator Jenny Ranfors
Ågrenska Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

