

Dokumentation nr 416

# Primär immunbrist, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2012



ÅGRENSKA

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)

# Primär immunbrist

## Dokumentation nr 416

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn med samma sällsynta diagnos, i det här fallet primär immunbrist. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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 Pia Vingros, 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 ingår en fallbeskrivning. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Nyhetsbreven publiceras även på Ågrenskas hemsida [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

## Föreläsare som medverkat till dokumentationen:

Anders Fasth, professor, Göteborgs universitet och överläkare,  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Jeanette Nyström, barnsjuksköterska, Drottning Silvias Barn- och  
Ungdomssjukhus, Göteborg

Karsten Kötz, lungläkare, Drottning Silvias barn- och  
ungdomssjukhus, Göteborg

Anna-Lena Lagerkvist, sjukgymnast, Drottning Silvias Barn- och  
Ungdomssjukhus, Göteborg

Annelie Larsson och Maria Monfors, Primär immunbrist  
organisationen, PIO

Marianne Bergius, övertandläkare, Mun-H Center, Hovås

Lotta Sjögren, logoped, Mun-H Center, Hovås

Cecilia Stocks, socionom, Ågrenska

Gunnel Hagberg, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

Bodil Mollstedt, specialpedagog, Familjeverksamheten, Ågrenska

Astrid Emker, pedagog, Ågrenska

## Innehåll

Genetik och immunologi .....	5
Jolina får en infektion .....	11
Subkutan hembehandling med gammaglobulin.....	11
Jolina har en prick i lungan.....	13
Lungsymtom och behandling vid immunbrist.....	14
Jolina har primär immunbrist.....	16
Sjukgymnastik och fysisk aktivitet vid immunbrist.....	17
Jolina får gammaglobulin.....	20
Syskonrollen.....	21
Jolina hostar .....	24
Barnen och ungdomarnas program på Ågrenska.....	25
Jolina är trött i skolan.....	28
Föreningsinformation.....	29
Jolinas stöd.....	30
Munhälsa och munmotorik.....	31
Jolina lever som andra.....	33
Information från Försäkringskassan.....	33
Samhällets övriga stöd.....	36
Adresser till föreläsarna.....	38
Sammanfattning .....	40

## Här når du oss

Adress            Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
 Telefon         031-750 91 00  
 E-post           pia.vingros@agrenska.se  
 Redaktör Pia Vingros

## Genetik och immunologi

– **Idag känner vi till mer än 200 immunbristsjukdomar. Symtomen är i första hand vanliga infektioner, vilket gör det svårt att ställa diagnos. Ovanliga infektioner förekommer också ofta. Den aktuella infektionen behandlas, men läkaren kanske glömmer att fråga hur många infektioner som finns i patientens sjukdomshistoria. Det är en orsak till att det ofta dröjer innan patienter får diagnos och rätt behandling. Det berättade Anders Fasth, professor i pediatrik immunologi vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg vid familjevistelsen om primär immunbrist.**

Vid primära immunbristsjukdomar saknas någon del av immunförsvaret eller fungerar inte på rätt sätt. Immunförsvaret, som har till uppgift att skydda oss från infektioner, är ytterst komplicerat med en mängd samverkande funktioner i kroppen. Det består förenklat beskrivet av två delar. Den ena delen är det medfödda, primära immunförsvaret. Den andra hälften är det, adaptiva, det förändringsbara. I det primära immunsystemet finns den sorts vita blodkroppar som fagocyterar, det vill säga äter upp virusinfekterade bakterier och celler.

Det primära immunförsvaret består av flera olika sorters vita blodkroppar. Det är granulocyter, monocyter och NK-celler (naturliga mördarceller efter engelskans natural killers). Dessa celler cirkulerar i kroppen och har förmågan att omedelbart känna igen olika smittämnen och virus. Men de vet inte vilken slags bakterie eller virus det är, om det är en halsflussbakterie eller en bakterie som orsakar magsjuka. De reagerar direkt och tar hand om smittämnen tack vare sin förmåga att känna igen mönster typiska för bakterier och virus.

– Det är först de senaste tio åren som forskarna förstått att uppskatta det medfödda immunförsvaret. Tidigare trodde man att det var ett mer primitivt immunförsvaret, eftersom det finns hos djur och växter förutom hos människan, berättade Anders Fasth.

Men idag vet vi att det primära, medfödda immunsystemet är lika viktigt som den andra hälften av immunförsvaret, det adaptiva, det förändringsbara. Båda systemen samverkar med varandra. Det adaptiva immunförsvaret minns en tidigare attack på immunförsvaret och kan anpassa sitt försvar och göra det mer effektivt för en ny attack.

– I det adaptiva immunförsvaret finns T-celler och B-celler. Deras namn visar att de går i skola på olika ställen. T-cellerna går i skola i thymus, brässen och B-cellerna lär sig att försvara oss i benmärgen. Till skillnad från det medfödda immunsystemet behöver dessa celler således lära sig att bekämpa infektioner, sa Anders Fasth.

Thymus är kroppens viktigaste immunologiska organ. Man kan säga att det är ”grundskola”, ”gymnasium” och ”högskola” för immunförsvaret. Thymus, eller brässen sitter innanför bröstbenet. Det är där T-cellerna i det adaptiva systemet utbildas.

En stor del av cellerna, omkring 90 procent kommer inte att lära sig något. En del andra kommer att lära sig fel och börja försvara oss mot oss själva.

Om dessa celler inte elimineras i brässen genom en process kallad programmerad celldöd, eller apoptos, ger detta upphov till autoimmuna sjukdomar, som till exempel ledgångsreumatism eller struma, sa Anders Fasth.

B-cellerna produceras i benmärgen och är särskilt viktiga vid bekämpningen av bakterier.

### **Primär immunbrist hos barn**

Hittills har forskarna lyckats kartlägga nära 200 olika sjukdomar i det primära immunsystemet. Många av dem har bara diagnostiserats hos några enstaka patienter i hela världen. I Sverige finns det uppskattningsvis 100 - 200 barn med olika typer av primär immunbrist. Den vanligaste är dock 22q11-deletionssyndromet där primär immunbrist ingår i syndromet. Primära immunbrister kan vara medfödda brister med ett brett spektrum av defekter från att allt i immunsystemet saknas till problem med att bekämpa enstaka smittämnen. Många ärvs på ett sådant sätt att de enbart drabbar pojkar. – Gemensamt för barn och vuxna är att det tar alldeles för lång tid till diagnos och behandling. Det kan ta flera år, sa Anders Fasth.

Brister i det primära immunsystemet som upptäcks hos vuxna består bara av ett par sjukdomar. För det mesta handlar det om problem i gammaglobulinproduktionen. Dessa sjukdomar hos vuxna drabbar oftare kvinnor än män. I Sverige finns det ett tusen vuxna som fått diagnosen primär immunbrist. Mörkertalet antas vara stort.

### **Omfattande forskning**

Primära immunbrister är visserligen sällsynta, men det bedrivs en omfattande forskning kring dem. En förklaring till intresset är att även om en liten del av immunsystemet faller bort bidrar det till ökad förståelse om hur immunförsvaret fungerar i stort. Det forskas därför intensivt för att klargöra de olika genetiska förändringarna och hur de leder till bortfall av livsviktiga immunologiska funktioner. Studierna av hur personer med diagnoserna påverkas har gett en kunskap som bland annat skapat den moderna behandlingen av ledgångsreumatism.

– Det är naturligtvis viktigt att vi kan ge rätt behandling till de enskilda barnen med primär immunbrist, men en extra fördel är att vi också får kunskap som hjälper andra patientgrupper, sa Anders Fasth.

### **Genetik och ärftlighet**

Primär immunbrist är ett samlingsnamn för flera olika slags medfödda brister. De kan ärvas på olika sätt. De kan också uppstå vid en nymutation, en spontan förändring av arvsanlagen.

I cellens kärna finns kromosomerna, där våra arvsanlag, gener, finns lagrade. Anders Fasth liknade generna vid en uppsättning datorprogram som används för att bestämma hur vår kropp ska fungera och se ut.

– Vi har 23-28 000 olika gener förpackade i kromosomerna. De ligger i 22 par plus könskromosomerna X och Y. Eftersom kromosomerna ligger i 22

par får vi två kopior av programmen, en från modern och en från fadern. Det innebär oftast att om en kopia är trasig används den friska och vi slipper att

bli sjuka eftersom det behövs två trasiga kopior för att en funktion ska falla bort, sa Anders Fasth.

Ärftligheten vid de olika primära immunbristerna ser olika ut. Den kan vara autosomt recessiv. Det innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen (förändrat arvsanlag). Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procents risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet får då sjukdomen. I 50 procent av fallen får barnet den muterade genen i enkel uppsättning (från en av föräldrarna) och blir liksom föräldrarna frisk bärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Immunbristen kan också ärvas autosomt dominant. Att en sjukdom är dominant ärftlig betyder att det bara behövs ett sjukdomsanlag från en av föräldrarna för att barnet ska få sjukdomen. Det innebär att om en av föräldrarna har sjukdomen är risken att föra den vidare till barnen 50 procent vid varje graviditet.

– Detta låter kanske enkelt, men det är krångligare än så. I de flesta fall handlar det om en nymutation. Mutationen uppträder för första gången hos den som är drabbad. Då har föräldrarna minimal risk för att föda fler barn med samma brist, men när barnet växer upp kommer det att kunna överföra den, sa Anders Fasth.

### **Symtom och behandling**

Symtomen på primär immunbrist är vanliga infektioner som andra barn har, men infektionerna är fler och ofta långvariga, med komplikationer. Det kan vara öroninflammationer och lunginflammationer. Men barnen kan också ofta ha svåra, mer ovanliga infektioner, som blodförgiftning (sepsis), hjärnhinneinflammation (meningit), benröta (osteomyelit) och svåra virusinfektioner. Immunbristen kan utvecklas till autoimmuna sjukdomar och dålig tillväxt.

– Vissa primära immunbrister är mycket allvarliga och vi måste upptäcka bristen hos barnen redan vid ett par månaders ålder för att kunna ge dem rätt behandling. Gör vi det kan vi bota dem med benmärgstransplantation, sa Anders Fasth.

Andra personer med primär immunbrist behöver regelbunden tillförsel av gammaglobulin. Några får annan behandling.

– Gemensamt för alla patienter med primär immunbrist är att de behöver antibiotika för sina infektioner. För dem gäller inte som för andra någon restriktiv hållning till antibiotika. Antibiotikan behöver ofta ges under längre period än för vanliga barn som fått en infektion och ibland behöver man ge den förebyggande, sa Anders Fasth.

### **Primära immunbrister hos barn**

Det finns flera olika defekter i det primära immunsystemet som upptäcks under småbarnsåren. Den vanligaste är svår kombinerad immunbrist (SCID). Den är den allvarligaste formen av medfödd immunbrist och karaktäriseras av att immunförsvaret fungerar mycket dåligt eller inte alls. Det är en grupp sjukdomar som yttrar sig likartat och behandlas på samma vis men har olika bakomliggande orsaker. Dessa barn måste benmärgstransplanteras.

En annan immunbristsjukdom som märks redan när barnet är litet är familjär hemofagocyterande lymfocytos (FHL).

– Det är en sjukdom i de T-mördarceller som ska ta hand om virusinfekterade celler. Bristen kan innebära att det maskineri som ska ta hand om infekterade celler inte finns eller inte fungerar, sa Anders Fasth.

Svår medfödd agranulocytos är en annan av de primära immunbristsjukdomarna som upptäcks hos små barn. Den innebär att barnet har för få vita blodkroppar av den sort som fagocyterar. Andra ovanliga brister kan orsaka autoimmuna sjukdomar.

Alla förskolebarn har många infektioner under sin uppväxt. De allra flesta av dessa är orsakade av virus och är förkylningssjukdomar. Men har de upprepade och bakteriella infektioner bör det väcka misstanke om att det handlar om primär immunbrist. I förskoleåldern kan barn också få autoimmuna sjukdomar, som till exempel reumatism.

Det finns också primära immunbrister som debuterar under tonåren. Nu kan de immunbrister som finns hos vuxna diagnosticeras. En vanlig form är variabel immunbrist som innebär en defekt i B-cellernas funktion.

– Upprepade bihåleinflammationer eller upprepade lunginflammationer hos en tidigare frisk person, ska väcka misstanke om primär immunbrist, sa Anders Fasth.

För att kunna skilja ut de personer som har primära immunbrister har läkare skapat nationella varningstecken för barn respektive vuxna.

### **”Varningstecken” för primär immunbrist (PID) hos barn**

Stämmer ett eller flera varningstecken in, bör utredning om primär immunbrist övervägas.

- Sex eller fler öroninflammationer per år. Öroninflammationer som leder till att det går hål på trumhinnan eller som ger inflammation i klippbenets utskott bakom örat.
- Två eller fler bihåleinflammationer per år.
- Infektioner som inte läker på förväntat sätt under antibiotikabehandling.
- Två eller fler lunginflammationer per år.
- Spädbarn som inte växer som förväntat.
- Återkommande varbölder i huden och/eller andra organ.
- Långvarig uttalad svampinfektion i munhålan (muntorsk) och/eller på huden.
- Infektioner på ovanliga ställen på kroppen och/eller infektioner som är orsakade av ovanliga smittämnen.
- Två eller fler djupgående infektioner såsom hjärnhinneinflammation,

benröta, bindvävsinfektion eller blodförgiftning.

- Känd primär immunbristsjukdom (nedsättning av immunförsvaret) i familjen.

### **”Varningstecken” för primär immunbrist (PID) hos vuxna**

Stämmer ett eller flera av följande varningstecken in, bör utredning om primär immunbrist övervägas:

- Fyra eller fler luftvägsinfektioner per år under en treårsperiod.



Infektionerna drabbar oftast öron, bihålor, luftrör samt lungor. Infektionen ska ha krävt behandling med antibiotika.

- Dålig effekt, utebliven effekt eller upprepade återfall vid behandling med antibiotika
- Fler än två svåra bakteriella infektioner, såsom benröta (osteomyelit), hjärnhinneinflammation (meningit), blodförgiftning (sepsis) eller mjukdelsinfektioner
- Två eller flera bihåle- eller lunginflammationer under en treårsperiod. Infektionerna ska ha påvisats med röntgenundersökning.
- Infektioner på ovanliga ställen på kroppen och eller infektioner som är orsakade av ovanliga smittämnen
- Känd nedsättning av immunförsvaret (primär immunbrist) i familjen.

Det finns tre viktiga organisationer när det gäller primär immunbrist. Alla tre verkar för att öka kunskapen och medveten om primära immunbrister.

Primär Immunbristorganisationen, PIO [www.pio.nu](http://www.pio.nu)

Sveriges Immunbristsjuksköterskors Intresseförening, SISSI [www.sissi.nu](http://www.sissi.nu)

Sveriges läkares intresseförening för primär immunbrist, SLIPI.

[www.slipi.nu](http://www.slipi.nu)

## Frågor till Anders Fasth

### **Är det vanligt med genanalyser idag?**

– Ja, genom att det är enbart med kunskap om vilken gen som är muterad som vi säkert kan säga vilken primär immunbrist personen har.

### **Vad ska man säga till läkaren om man vill göra en genanalys?**

– Diskutera med läkaren om vad som är känt om ärftligheten av primär immunbrist i den egna familjen. Om det finns starka belägg för att den är ärftligt, är det ett argument för att göra analys, även om barnet har en säker diagnos. Det kan till exempel vara viktigt för syskonen i familjen, som ännu inte fått barn, men som eventuellt är bärare. Utredningen görs av kliniska genetiker.

### **Riskerar våra barn, som alla har defekter i sitt primära immunförvar, att få barn som också har samma defekt?**

– Det beror på hur ärftligheten ser ut. Är det en sjukdom som bara drabbar pojkar så kommer hans döttrar att föra arvet vidare och de barnbarn som är pojkar ha en 50 procentig risk att få sjukdomen. Rör det sig om en autosomalt recessiv sjukdom så är risken mycket liten då man måste gifta sig med någon som bär på en muterad gen. Och slutligen vid en dominant ärftlig

sjukdom så är risken 50 procent vid varje graviditet att barnen, oavsett kön, får samma sjukdom som sin förälder.

### **Kan man göra T-celler utanför kroppen?**

– Nej, det kan man inte. Men i vissa fall kan man använda T-celler från en patient eller en donator och ”undervisa” dem utanför kroppen. Denna teknik används speciellt i samband med benmärgstransplantation vid en allvarlig infektion där kroppens immunförvar ännu inte fungerar efter transplantationen.

**Finns det kopplingar till andra sjukdomar vid primär immunbrist?**

– Ja, i vissa fall förekommer andra sjukdomar samtidigt vid primär immunbrist. Och i vissa fall finns det sjukdomar som inte ses som immunbristsjukdomar som har brister i immunförsvaret.

**Finns det behov av en kartläggning av vilka övriga sjukdomar som personer med primär immunbrist kan ha?**

– Ja, det vore bra med ett register över personer med primär immunbrist och ett sådant är på gång. Ett register ger oss möjlighet att på ett systematiskt sätt få reda på vilka symtom som är vanliga vid de olika immunbristsjukdomarna och vilka komplikationer som förekommer.

**Hur ska vi göra med vaccinationer när vårt barn har primär immunbrist?**

– Vaccinationer med avdödat vaccin kan i princip ges till alla, men vid de flesta immunbrister har barnet ingen nytta av vaccinet eftersom en immunbrist betyder just att inte kunna bilda antikroppar. Vaccinationer med levande vaccin får inte ges till patienter med bekräftade eller misstänkta T-cellsdefekter då det levande försvagade smittämnet i vaccinet kan ge en livshotande infektion. Undantaget är barn med defekter i det medfödda immunförsvaret som medfödd brist på granulocyter (kongenial agranulocytos), komplementbrist och kronisk granulomatös sjukdom. De ska istället vaccineras med alla sorters vaccin, också vissa vaccin som inte ingår i det svenska vaccinationsprogrammet.

**Varför kan man inte ha samma specialtläkare i primär immunbrist både för barn och vuxna?**

– Det är viktigt att barn möter barnläkare, som har specialistkunskap om hur sjukdomen påverkar en individ som växer kroppsligt och mognar till en vuxen.

**Hur mycket ska man tillåta att barn med primär immunbrist tränar?**

– De flesta barn med primär immunbrist ska leva precis som andra barn och få tillfälle att göra samma saker. Vid en akut infektion kan de ta det lite lugnare, men generellt gäller att aktiviteter är viktiga eftersom de ger en naturlig andningsgymnastik som underlättar att slem hostas upp.

**Finns det några biverkningar av att få gammaglobulin under huden (subkutant)?**

– Ja, men det är oftast lindriga och de flesta är lokala biverkningar, som lite klåda eller rodnad runt stickstället. Däremot är risken för smitta via gammaglobulinet extremt liten. Gammaglobulinet är ett koncentrat av antikroppar som tagits fram ur blodplasman från olika blodgivare. Säkerheten är hög genom att donatorerna väljs med stor omsorg och att plasman läggs i karantän i ett halvår innan den används. Då hinner eventuella infektioner visa sig hos givaren som de olika proverna kanske inte avslöjat. Plasman renas sedan i flera virusreducerande steg innan det färdiga gammaglobulinet framställs.

**Kan primär immunbrist växa bort i tonåren?**

– Nej primär immunbrist är en medfödd defekt i immunsystemet och kan inte växa bort.

**Hur ska man göra om barnets läkare vill göra ett utsättningsförsök av gammaglobulinet?**

– Samtala alltid med barnets läkare om varför hon/han vill göra ett sådant försök. För alltid en dagbok över barnets infektioner. Anteckningarna kan fungera som ett underlag vid ett utsättningsförsök. De visar antalet infektioner före utsättandet och efter. En infektionsdagbok är också bra att föra för att visa om dosen av gammaglobulin behöver höjas.

**Kan man be läkaren göra en ny utredning om man inte har fått en ”riktig” diagnos för sin primära immunbrist?**

– Ja, man kan göra om utredningen efter tre till fem år. Med ny kunskap kanske en diagnos kan ställas med större säkerhet när det gått några år.

## Jolina får en infektion

Jolina, 15 år kom till Ågrenska tillsammans med pappa David och mamma Maria och lillasyster Jennie, 8 år. Storebror Johan, 18 år var kvar hemma.

Graviditeten med Jolina var normal. Efter förlossningen åt hon bra och växte helt enligt tillväxtkurvorna.

– När hon var fyra månader fick hon en infektion med hosta. Jag tog henne till vårdcentralen där de tog prover. Men de märkte inget särskilt utan bedömde att hon drabbats av en vanlig infektion, berättar Maria.

Jolina fick antibiotika mot infektionen. När hon avslutat sin kur med medicinerna fick hon en ny infektion med 40 graders feber, snuva och hosta. Nu fick hon också kramp och familjen åkte till akuten. På sjukhuset togs prover på Jolina, men de visade inte annat än att det var en vanlig förkylning.

– Infektionerna avlöste varandra och vi vaknade varje natt av hennes hosta när hon var sjuk. Vi blev trötta och slitna av att inte få sova. Vi försökte få henne att sova genom att vagga henne.

## Subkutan hembehandling med gammaglobulin

– **De allra flesta klarar att ge sig själva gammaglobulin subkutant, med ett stick i magen. Men det krävs lite övning.**

**Jeanette Nyström, barnsjuksköterska, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus berättade om hembehandling med gammaglobulin.**

På sjukhuset får föräldrar till barn med immunbrist lära sig att ge sina barn subkutan, in i underhudsfettet, behandling med gammaglobulin under en kurs på tre dagar. De flesta som inte arbetat på sjukhus är ovana vid att hantera sprutor och dessutom sticka sig eller sitt barn och behöver skolas in i hur det ska göras.

– Grundidén är att föräldrar och barn ska se allt material som ingår i behandlingen först. De får känna på det och barnen får, om de vill, öva sig på att sätta nålen i min mage, berättade Jeanette Nyström.

Under den andra dagen ger föräldrarna sitt barn behandlingen, eller att ungdomen själv hanterar alla moment. Huden ska vara väl bedövad med Emlapläster.

– Det är viktigt att sticket inte gör ont, sa Jeanette Nyström.

Den tredje dagen samtalar föräldrar och barn om hur de tyckte det gick att ge behandlingen och hur det kändes. Efter de tre dagarna är det dags för familjen att åka hem och fortsätta behandlingen hemma på egen hand. Ett uppföljande besök vid behandling nummer tre sker om möjligt på sjukhuset igen. Det ger tillfälle att ge och få feedback och möjlighet till att ställa frågor.

– Även om vi gör vad vi kan för att familjen och barnet ska få en bra grund att stå på, får man räkna med bakslag. Det kommer perioder av ifrågasättanden särskilt i tonåren, då ungdomarna inte vill ha sin behandling. Med en bra grund är det lättare att hantera dessa situationer, sa Jeanette Nyström.

När barnen växer måste föräldrarna då och då få hjälp att utvärdera om nålen är av rätt storlek. Kanske måste den bytas ut mot en större? Alla barn med primär immunbrist, som ingår i Göteborgs upptagningsområde, måste vid planerat läkarbesök ta sin behandling på sjukhuset en gång om året för att kontrollera bland annat att nålen är av rätt längd och att de ligger rätt i dosering.

## Frågor till Jeanette Nyström

### **Ska man byta plats för sticket i magen?**

– Ja det är bra att flytta några centimeter. Men som exempel använder barn med diabetes gärna samma ställe. Det blir som en ”kudde” där och smärtar mindre.

### **Finns det sätt att kolla att sticket kommer rätt?**

– Titta på nålen när ni stuckit in den. Kommer det en svag strimma med rött är det blod i slangen. Då har ni kommit i ett blodkärl. Ta bort nålen, byt slang och stick bredvid istället. Det är också bra att aspirera, dra tillbaka sprutan och se om det backar blod i slangen, även då måste nålen bort och slangen bytas.

### **Vid vilken ålder är det lämpligt att man låter barnen ta sin spruta själv? Vårt barn är nio år.**

– Jag hade låtit honom prova att göra det själv. Vi är vanemänniskor och har föräldrarna alltid gett behandlingen kan det vara svårt för barnen att tänka sig göra det själva. Försök att locka med något. Kanske kan ni förbereda ett försök genom att säga att när du är så gammal är det dags att du gör detta själv. Ta det i små steg med positiva meningar som: Du kommer att klara att göra detta när du är stor.

### **Hur ska man hantera sin oro när ungdomar vill ut och resa själva?**

– Vi brukar ha en dialog med dem om vart de ska resa och hur de tänker sig klara sin medicinering under tiden. Kanske behövs särskild kylförvaring om de åker till varmare länder. Det viktigaste är att tidigt lägga en god grund för

att de hanterar sin medicinering i ungdomsåren. Men räkna också med bakslag.

**Kommer det att bli tabletter istället för gammaglobulin i flytande form?**

– Hittills har man inte lyckats att göra tabletter som klarar magsyran. Forskare har också provat effekten av nässprej. De resultaten var ganska bra. Forskningen pågår om andra vägar att distribuera gammaglobulin, men inget är användbart än.

**Hur lång tid ska det gå mellan att man satt på Emlaplästret och nålsticket?**

– Effekten brukar vara som bäst upp till två timmar, men man ska aldrig ha på det mer än fyra timmar.

**Finns det biverkningar av gammaglobulin?**

– Det finns de som får huvudvärk.

**Kan sorten av medicin påverka humöret?**

– Ja, människor reagerar olika på olika läkemedel. Det finns de som kan bli arga efter att de fått en viss medicin. Som patient har man viss rätt att bestämma själv vilken medicin man föredrar. Ta upp eventuella humörreaktioner med din läkare.

## Jolina har en prick i lungan

Vid ett av sina sjukhusbesök röntgades Jolina. När läkarna betraktade röntgenbilderna frågade de om hon svält en pärla, eftersom de såg något i hennes ena lunga.

– De undrade om storebror lekt med pärlor och att hon kanske fått i sig en av misstag, berättar pappa David.

Läkarna var säkra på att hon måste svält något olämpligt och att det hamnat i lungorna. När Jolina var sex månader skickades familjen i ambulans till ett större sjukhus för att operera bort ”pärlan” i hennes lunga.

– När vi kom fram träffade vi en barnläkare som sa att innan operation ska hon få en antibiotikakur. Efter den skulle hon röntgas igen för att de skulle se om pricken i lungan påverkats, berättar mamma Maria.

– Om den minskat misstänkte de att ”pricken” trots allt var en infektion, säger pappa David.

Familjen åkte hem igen och Jolina började med antibiotikan.

## Lungsymtom och behandling vid immunbrist

**Lungläkarens mål är att hjälpa barn och ungdomar att få rena lungor, förhindra lungskador och hålla lungorna bakteriefria. Vägen dit är en så bra förebyggande behandling som möjligt.**

**Barnlungläkaren Karsten Kötz, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg berättade om sitt arbete.**

Barnlungläkare kommer i kontakt med barn som har primär immunbrist vid framförallt tre situationer. De hjälper till att ”hitta” barnen som har sjukdomen. De finns med i utredning och uppföljning och de ingår i teamet för att optimera behandlingen av lungsymtomen.

– Barnen remitteras till oss om de har kronisk hosta eller rosslighet där primär immunbrist kan vara en möjlig orsak. De kommer också till oss vid misstänkt eller konstaterad immunbrist och för att få hjälp med utredning av lungpåverkan och för att optimera behandlingen, beskrev Karsten Kötz.

### **Varningstecken**

De barn som remitterats till lungläkaren har alla haft några av de varningstecken som läkarna enats om kan tyda på primär immunbrist. Ett av dem är långvariga luftvägsinfektioner med hosta. Med långvarig hosta menas hosta som varat mer än åtta veckor, utan uppenbar förkylning. Hos dessa barn kan det finnas andra bakomliggande sjukdomar, som är orsak till att hostan blir långvarig. I denna grupp hittas patienter med Immunbrist (Ig), Cystisk fibros och Primär Ciliär Dyskinisi.

– De har ofta slemhosta, men det finns även en grupp med lungsjukdomar som ger torrhosta, sa Karsten Kötz.

### **Prover för diagnos**

I den första utredningen tas flera olika sorters blodprover (till exempel vita blodkroppar, immunglobuliner, antikroppar mot hemofilus och pneumokocker) och prov på slemmet som hostas upp för att rätt diagnos ska kunna ställas.

Vid en fortsatt utredning eller uppföljning används mer avancerad utrustning för provtagning. En är inducerad sputum, vilket innebär att patienten får andas in starkt koksalt, för att kunna få upp slem till provtagning.

– Med hjälp av bronkoskopi kan vi titta ner i lungan med en kamera och ta prover, biopsi direkt från nedre luftvägarna. En annan undersökning är biopsi, då ett vävnadsprov tas på lungvägar eller lungan, berättade Karsten Kötz.

### **Lungfunktion utreds**

Under utredningarna mäts patientens lungfunktion. Metoder för att mäta patientens lungfunktion är bland annat spiometri och gasutsköljning.

Lungröntgen och datortomografi av lungorna är vanliga undersökningar för att kartlägga lungornas utseende och upptäcka eventuella lungskador.

När proverna från provtagning och undersökningar analyserats bestäms riktlinjerna för behandling. Patienter som har kronisk bakteriell infektion har ofta slemhinnesvullnad, ökat slem, atelektaser (hopfallen lunga) eller skador på sina bronker (luftrör).

– Behandlingen går ut på att skapa rena luftvägar som är fria från bakterier och förhindra skador på lungorna, förklarade Karsten Kötz.

### **Läkemedel viktiga**

Ett viktigt redskap för att nå målet är att patienten får upp slem i lungorna med hjälp av läkemedel i inhalatorer. Det finns ännu inga studier som visar effekten de mediciner patienter med primär immunbrist behandlas med. Däremot finns det tre Cochrane-översikter (sammanställning av flera

vetenskapliga studier) för slemlösande läkemedel som patienter med lungsjukdomen cystisk fibros använder.

– Översiktterna visar att två av läkemedlen har en säkerställd effekt på lungfunktionen, läkemedlet Pulmozyme och starkt koksalt, berättade Karsten Kötz.

Däremot hade substansen Acetylcystein ingen säkerställd effekt.

– Cystisk fibros är en helt annan sjukdom än primär immunbrist, men patienter med båda sjukdomarna kan drabbas av kroniska bakteriella infektioner som leder till ökad slemproduktion. Därför är studierna intressanta. Gemensamt för patienterna är att fysisk aktivitet är ett bra sätt att få upp slem på efter en inhalation, förklarade Karsten Kötz.

Förutom läkemedel kan PEP-mask användas för att mobilisera slem eller försöka blåsa upp atelektaser. I PEP-masken andas barnet mot ett motstånd. Patienter med svag hostkapacitet kan få stöd av hostmaskin för att få upp slem och minska besvären.

## Frågor till Karsten Kötz

### **Är det farligare för barn med immunbrist att få vattkoppor?**

– Ja, använd vaccination där det går och skydda barnet mot smitta från omgivningen. De som vet att man haft kontakt med någon som har vattkoppor ska absolut uppsöka en läkare.

### **Varför används gas i lungorna vid undersökningar?**

– Gasen används vid så kallad gasutsköljning. Med denna undersökning kan man se tecken på kroniska inflammationer i de små luftvägarna som man inte kan upptäcka med andra undersökningar.

### **Hur ofta ska man göra en lungröntgen?**

– Det beror helt på hur mycket symtom man har.

### **Hur ofta bör barnen träffa barnlungläkare?**

– Det finns bara två barnlungmedicinska centrum i Sverige som har den kompletta utredningsarsenalen, Göteborg och Stockholm. Men dessutom

finns det en hel del duktiga barnläkare som också kan mycket om lungsjukdom hos barn. De kan vid behov skicka barn till de två centrumen vid speciella frågeställningar. Hur ofta barnen bör träffa sina läkare beror på hur mycket symtom de har.

### **Finns det lungläkare för vuxna?**

– Det bör finnas vid varje länssjukhus.

### **Blir barnen överviktiga av kortisonet de får i sina inhalationer?**

– Nej. Kortisonet de andas in stannar i lungorna. Barnen får förhållandevis små doser, jämfört med dem som tar kortison i tablettform under lång tid.

### **Ska inhalatorn bara användas om barnen lider av slemhosta?**

– Nej, för barn med kronisk bakteriell inflammation i lungorna är det viktigt att de använder sina mediciner kontinuerligt för att förebygga besvär och infektioner.



**Blir barnen friska av alla mediciner?**

– Nej, barn med kronisk luftvägsinfektion kommer alltid att behöva medicin så länge inte grundsjukdomen kan botas. Målet med behandlingen är att de med medicinens hjälp ska bli symtomfria och kunna bevara sin lungfunktion. Däremot kan grundsjukdomen hos många patienter med primär immunbrist behandlas så pass bra att de slipper en kronisk bakteriell luftvägsinfektion.

**Jolina har primär immunbrist**

Det dröjde inte länge förrän Jolina blev sjuk igen. Denna gång med symtom som tydde på en ny infektion, nu också med utslag. På sjukhuset trodde de att det var vattenkoppor.

– Jolina var nu närmare sju månader. De tog flera olika blodprov på henne för att se vad det kunde vara, berättar Maria.

Läkaren kom med provsvaren. Han berättade för Maria att Jolina hade primär immunbrist. När Maria fick beskedet föll hon ihop. De gångna månadernas sömnbrist och flickans ideliga sjukdomar tillsammans med chocken knäckte henne.

– Jag förstod inte vad primär immunbrist var för något. Jag hade aldrig hört talas om det. För mig lät det ungefär som cancer. Jag trodde att det innebar att hon skulle dö, säger Maria.

När Davids syster fick höra att Maria brutit ihop efter beskedet om Jolinas diagnos reste hon hem till familjen.

– Trots att jag blev alldeles förtvivlad fick jag inget stöd på sjukhuset. Men David syster hjälpte mig. Hon kom hem till oss, lagade mat och tog hand om mig, berättar Maria.

Några veckor senare fick familjen tid hos en specialist på primär immunbrist. Han beskrev vad primär immunbrist är och förklarade vilken behandling Jolina skulle få.

– Han sa att hon skulle klara sig bara hon fick rätt behandling, säger David.

David kände hoppet växa av läkarens ord. Men Maria kunde inte släppa sin rädsla för att flickan skulle dö. Genom sjukhuset fick Maria några stödsamtal hos en psykiatriker.

– David jobbade och jag fick ensam klara av båda barnen, Jolina och hennes tre år äldre bror. Alla nattvak då flickan var dålig och oron blev för mycket för mig, säger Maria.

**Sjukgymnastik och fysisk aktivitet vid immunbrist**

– **Det finns inte en enda rätt behandlingsmodell för varje enskild diagnos. Vi lär ut många olika modeller av andningsgymnastik för barn och ungdomar som har problem med luftvägarna.**

**Leg sjukgymnast Anna-Lena Lagerkvist, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus berättade om hur viktigt det är att anpassa andningsgymnastiken efter varje individ.**



När vi föds är våra andningsorgan inte färdigutvecklade. De utvecklas under uppväxten. Det nyfödda barnet har en yta på 2,8 m<sup>2</sup> för att ta upp syre och vädra ut koldioxid. När barnet är 8-10 år har denna yta ökat till 32 m<sup>2</sup> och som vuxen har vi en yta på 75-80 m<sup>2</sup>. Anna-Lena Lagerkvist exemplifierade skillnaden i lungstorlek med en bild där det nyfödda barnets lungkapacitet gestaltades med en liten espressokopp, åttaåringens med en te mugg och den vuxnes med en urna.

– Spädbarn har en väldigt liten lungyta och slemmet är lika segt som hos vuxna med lungsjukdom. Det innebär att en luftvägsinfektion hos dem kan ställa till med problem. Vid ökade slemmängder är det viktigt att barnet får hjälp att avlägsna det, sa Anna-Lena Lagerkvist.

### **Bemötande**

När hon träffar barn som behöver lära sig andningsgymnastik brukar hon berätta hur viktigt det är att få upp slemmet de har i sina lungor. Om slemmet ligger kvar trivs bakterierna, de skaffar sig barn och barnbarn, ordnar ”fester” och kan då förstöra det som finns omkring. Därför är det viktigt att avlägsna slemmet så att bakterierna inte lyckas med detta.

– Lungan är lik ett träd med en stam och grenar som blir allt smalare ju längre från stammen de är. Man kan också likna lungan vid en tvättsvamp med många hål i där alla delar på något sätt hänger ihop. Blir det infektion i en del, kan det även andra delar av lungan, förklarade Anna-Lena Lagerkvist.

I mötet med förskolebarn brukar hon ge dem hemläxa till nästa gång de träffas, vilket de ofta tycker om. Hon uppmuntrar dem att vara stolta över vad de klarar av, utan att jämföra sig med andra. Träningen ska vara en lek för de yngre barnen och anpassas efter dem och inte tvärtom är hennes erfarenhet. Det är bra att använda konkreta saker som bilder eller kramdjur för att illustrera och förklara. Det är viktigt att informationen anpassas till varje enskilt barn.

Anna-Lena berättade om en flicka på 3 år som inte alls ville prova masken på den så kallade hostmaskinen. Med sig hade flickan en mjukishund som hette Bosse. Först när Bosse fått ”andas” fem andetag i hostmaskinen gick

hon med på att själv pröva lika många. Resten av behandlingen gick sedan bra.

### **Tester av lungfunktionen**

Barn och ungdomar som har, eller har haft, problem från luftvägarna får göra olika lungfunktionstester. En av metoderna är dynamisk spirometri. Barnet får då andas ut så fort och så länge de kan i en apparat. En kurva visas på datorskärmen. Kurvans form kan ge information om vilken typ av luftvägsproblem barnet har. Toppen på kurvan visar Peak Expiratory (PEF), vilket är ett mått på hur fort man kan andas ut. Ett lågt PEF-värde kan tyda på att personen är trång i de stora luftvägarna.

För att undersöka hur de perifera delarna av lungorna fungerar används gasutsköljning. Personen andas in en gas (ofarlig) genom en mask eller ett munstycke. Man mäter sedan hur många lungvolymmer som behövs för att andas ut gasen.

Blodgastryck och syrgasmättnad används för att till exempel utvärdera andningsgymnastik. Blodgastryck kan mätas i blodet men också genom huden, så kallat transkutant. Att mäta syrgasmättnad går fort och gör inte heller ont.

– Om man kopplar båda dessa apparater till en skrivare visar långa papperskurvor vad som händer under en behandling, sa Anna-Lena Lagerkvist.

### **Andningsgymnastik**

Det finns många syften med andningsgymnastik. Man vill behålla eller förbättra andningstekniken, samt få sekretet att lossna och transporteras bort. Lyckas man avlägsna sekretet ökar möjligheterna att förhindra luftvägsinfektioner, gasutbytet kan förbättras och man kan öppna avstängda luftvägar. Andra syften är att bibehålla och öka rörligheten i bröstkorgen och andra leder, att behålla eller öka styrkan i buk- och andningsmuskler och minska andningsarbetet.

– Vi använder olika modeller av andningsgymnastik som är anpassade efter barnets eller ungdomens behov, sa Anna-Lena Lagerkvist.

Metoder för andningsgymnastik har förändrats med tiden och förutsätter att patienten är mer aktiv jämfört med tidigare. Redan i tidig ålder vill man att barnet ska medverka aktivt. Blåslekar kan till exempel användas för att lära barnet att tömma lungorna på gammal luft.

### **Inhalation**

Många av barnen med luftvägsproblem får sin medicin via inhalation. Idag finns flera små smidiga och effektiva inhalatorer. En förutsättning för att medicinen ska nå så många lungdelar som möjligt är att barnen lär sig inhalera på ett bra sätt.

– Några ungdomar andas gärna ytligt, för att försöka att förhindra att de hostar, vilket kan hända om de tar djupa andetag. Om de lär sig att variera andetagsdjupen och genomför inhalationen både i sittande och liggande ställningar kan medicinen bättre nå många olika lungdelar, sa Anna-Lena Lagerkvist.

Rekommendationen är att efter varje inhalation demontera alla nebuliseringsdelar, skölja eller diska bort eventuella medicinrester och lägga delarna i en tom ”glassbytta”. Det räcker att hälla kokande vatten över alla delar så att de täcks. Därefter tas delarna upp, vattnet skakas av och de läggs till tork. Kokning är inte nödvändig, visar hygienexperternas tester.

En andningsgymnastikmetod som används för att öppna stängda lungdelar är Positive Expiratory Pressure, PEP-mask, som ger ett motstånd under utandningen.

–PEP-masken kan hjälpa en person att avlägsna luftvägssekret, sa Anna-Lena Lagerkvist.

Det är bra att variera kroppsläget även när man använder sin PEP-mask det vill säga att ibland sitta och ibland ligga. PEP-masken ska rengöras efter varje användning, men minst en gång per dag.

**Huffa – en användbar metod**

För att få upp slem ur luftvägarna är det bra om barnen och ungdomarna lär sig att ”huffa”. Det innebär att man forcerar utandningen mot ett öppet struplock, så kallad forcerad expiration (FET). Det anses mindre ansträngande att ”huffa” än att hosta och är bra att använda i samband med all andningsgymnastik.

– De som ska lära sig att ”huffa” kan ha ett munstycke i munnen. Det hjälper till att hålla struplocket öppet, sa Anna-Lena Lagerkvist.

Den som har mycket slem och inte orkar hosta kan ha hjälp av en hostmaskin. Den ger ett positivt tryck till luftvägarna, som snabbt följs av ett negativt tryck.

– Hostmaskinen kan användas av dem som har nedsatt kraft i andnings- och hostmuskulerna, främst i samband med långdragna luftvägsinfektioner med mycket sekret och vid atelektaser, sa Anna-Lena Lagerkvist.

Fysisk aktivitet är en bra andningsgymnastikmetod som stimulerar till djupandning och spontan hosta. Det är en fördel att använda aktiviteter som barnet tycker om, eftersom det gör att barnet lättare kan motiveras att samarbeta. Det är bra om de fysiska aktiviteterna varierar, då blir de mer lustbetonade.

– Fysiska aktiviteter leder också till att barnet eller ungdomen kan bibehålla och förbättra sin kondition, muskelstyrka, ledrörlighet, koordination, kroppsmedvetande och uthållighet, sa Anna-Lena Lagerkvist.

För den som får andningsbesvär vid ansträngning kan det vara bra att ta luftrörsvidgande medicin före träningen, även om man mår bra. Genom att starta med en lång och långsamt stegrad uppvärmning under minst tio minuter kan också risken för ansträngningsutlösta andningsbesvär minska.

– Barn och ungdomar som får vana att vara fysiskt aktiva fortsätter även i vuxen ålder. Det ger en rad vinster, som minskad risk för hjärt- och kärlsjukdom och övervikt. Tröskeln för ansträngningsutlösta andningsbesvär kan också höjas om barnet eller ungdomen har en bra kondition, sa Anna-Lena Lagerkvist.

**Frågor till Anna-Lena Lagerkvist****Hur mycket ska barnen tillåtas träna? Vårt barn är så trött efter träningen att han inte orkar äta.**

– Ge barnet energidryck. Det kan vara bra att ha juice i vattenflaskan istället för vatten för att få mer energi. Har barnet svårt att få i sig tillräckligt med energi kan ni tala med en dietist som till exempel kan hjälpa till med energidrycker.

**Vilken typ av träning är bäst för barn med primär immunbristsjukdom?**

– Den de är intresserade av. Tycker barnen att aktiviteten är rolig har de lättare att genomföra sin träning.

**Kan barnen ägna sig åt muskelbyggande träning?**

– Ja, men med lagom belastning. Fråga gärna en sjukgymnast om råd om vilken typ av träning som är lämplig för ditt barn. De ska inte lyfta så tunga

vikter som de kanske bara orkar lyfta en gång. Det är bättre att använda lättare vikter och upprepa lyften vilket då också ökar uthålligheten.

### **Vad ska man göra om barnen pressar sig för mycket under träningen?**

– Det är bra om de kan börja med en låg intensitet och succesivt stegra belastningen så att de på så vis värmer upp under minst tio minuter. Börjar de för hårt är risken att de fort blir trötta och inte orkar fullfölja hela träningen.

### **Hur ska de olika medicinerna inhaleras och när? Vi har Bricanyl och kortison.**

– Bricanyl är luftrörsvidgande och ska helst tas först, cirka 10-15 minuter före kortisonet som är inflammationshämmande. När luftvägarna är vidgade har det inflammationshämmande läkemedlet större möjlighet att nå längre ut i luftvägarna.

### **Enligt en norsk studie är det ansträngande att hosta och de avråder från det.**

– En kollega som gjorde en litteraturstudie angående hostning och ”huffing” fann inga belegg för att det var skadligt att hosta. Det är dock bra om barnen lär sig att ”huffa” för att få upp slem, eftersom det anses mindre energikrävande.

## **Jolina får gammaglobulin**

Jolina var sju månader när hon fick sin första dos gammaglobulin. Gammaglobulin är ett koncentrat av antikroppar som tagits fram ur blodplasman från olika blodgivare. Genom att rätt mängd gammaglobulin tillförs minskar antalet bakteriella infektioner och risken för att utveckla skador till följd av dem.

Läkaren påpekade att de måste vara försiktiga och undvika för stora folksamlingar. Helst borde de hålla Jolina isolerad så mycket som möjligt för att undvika smitta. Familjen tog uppmaningen på största allvar.

– Vi använde till och med munskydd hemma när vi själva var förkylda. Kom någon på besök, som var lite snuvig fick de också använda det. Vi isolerade Jolina i ett rum vid besök, berättar David.

David och Maria tyckte inte att de kunde berätta för någon om Jolinas diagnos primär immunbrist. Både var övertygade om att ingen skulle tro på att hon var allvarligt sjuk, eftersom det inte syntes på henne.

– Vi var rädda att våra vänner skulle tänka att det var något mycket värre än det var. Vi ville inte skrämja dem. Därför sa vi inget, säger Maria.

– Vi förklarade att hon har en typ av allergi, som gjorde att hon inte fick bli förkyld, säger David.

### **Svårt hitta kärl**

Jolina fick nu gammaglobulin varje vecka. Men att ge henne den nödvändiga dosen intravenöst tog tid. Sjuksköterskan fick sticka henne på flera ställen för att hitta användbara kärl.

– Det tog två timmar varje vecka innan de hittade ett kärl. Det var hemskt. Jolina grät och skrek förtvivlat varje gång, berättar Maria.

När Jolina var två år stod de inte ut längre med denna behandling utan krävde en annan lösning. Istället opererades en Port-A-Cath in under nyckelbenet för att underlätta injektionen av gammaglobulin. Trots medicineringen fick hon infektioner, bland annat ögoninfektioner och öroninflammationer.

– Hon har opererat in rör i öronen två gånger. Hon fick också eksem när hon var liten. Men eksemet har inget samband med hennes primära immunbrist, har läkarna sagt, säger Maria.

Jolina växte och fick sitt gammaglobulin och blev mer sällan infekterad. Men när hon var fyra år började hon att hosta.

– Jolina hade ingen feber, men hon hostade och hostade, berättar David.

– Vi träffade läkare flera gånger, även specialisten på primär immunbrist. De lyssnade på hennes lungor, men vi fick hela tiden beskedet att de var normala, säger Maria.

På sommaren när familjen besökte sina släktingar reagerade de på att Jolina hostade så mycket på natten. Alla påverkades.

– Det var ingen torrhosta utan slemhosta. Du anar inte vilken hosta hon hade. Hon kunde inte sova på nätterna. Inte vi heller, säger David.

## Syskonrollen

**Det viktigaste för syskon till barn med funktionsnedsättning är att de blir sedda och bekräftade. De har svårt att hävda sina behov. De vet att de är lika viktiga, men behöver höra sina föräldrar säga det.**

– **Genom syskongrupper på Ågrenska försöker vi stötta dem i deras utsatta roll, berättade Astrid Emker, pedagog, Ågrenska.**

Genom syskongrupper och syskonprojektet har Ågrenska samlat ihop mycket kunskap om syskon. Dessa erfarenheter visar att syskon har många tankar och frågor som är lika. Genom familjens nödvändiga fokus på det funktionsnedsatta barnet lär sig syskonet tidigt att uppfatta andras behov. Andra erfarenheter är att syskonen gärna träffar andra i samma situation, inte minst för att få strategier för hur man hanterar omgivningens reaktioner eller kompisars frågor om systemens eller broderns diagnos.

### **Bra att få prata och fråga**

Syskonen har berättat att de behöver någon att prata med. Men också att de snabbt känner av känslor och vet när det finns vuxna som tål att ta emot deras funderingar och när det inte gör det. De vill alla lära sig mer om diagnosen.

– Syskonen behöver fråga och få upprepa sina funderingar i takt med att de blir äldre. Med mer kunskap kan de förstå sitt syskon och hantera sin egen situation bättre, konstaterade Astrid Emker.

Syskonrelationen är inte lik någon annan relation. Den är oftast den längsta relationen i livet. Syskon kan ha den djupaste gemenskap men också rivalitet, avundsjuka och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

– Det speciella med en syskonrelation är att det oftast finns stort utrymme för alla dessa känslor och att känslorna är öppet accepterade i samhället, sa Astrid Emker.

### **Vad gör man som syskon?**

Att få ett syskon som har en funktionsnedsättning skapar oro och osäkerhet. Förändringen påverkar vardagen och syskonrollen.

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors diagnos eller funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått, berättade Astrid Emker.

Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation. Den som får ett syskon med funktionsnedsättning ska förhålla sig till syskonets funktionsnedsättning. Men också till föräldrarnas behov och krav och sina egna behov och önskningsar. Det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

### **Syskonens program**

De två första dagarna på Ågrenska handlar om diagnosen som syskonens bror eller syster har. Syskonen får träffa en läkare eller sjuksköterska med kunskap om diagnosen. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor.

I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på diagnosen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. I 9-årsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att

villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets diagnos. Frågorna kan handla om deras bror eller syster kan gå i skolan och hur framtiden ser ut. I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg.

Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas. Kan man ta allt syre i sin mammas mage? frågade en 14-årig flicka med en tvillingsyster som har en funktionsnedsättning.

– Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, sa Astrid Emker.

### **Fokus på egna känslor**

Efter de två första dagarnas fokus på det sjuka barnet blir det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor under onsdag och torsdag. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos. Syskonen gör olika samarbetsövningar.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte att avvisa dem genom att ge

tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra. De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem.

– Tankarna kommer ofta när vi sitter och målar av havet eller i bastun eller fikar, sa Astrid Emker.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

– I studier har man jämfört vad som händer människor som satt ensamma och grubblade med de som berättade om det svåra för varandra. Gemenskapen och samtalen med andra får hjärnan att avlastas och de flesta mår fysiskt bättre av samtal, sa Astrid Emker.

### **Syskonveckan**

Under veckan skapar syskonet en berättelsebok om sig själv, om diagnosen, om andras reaktioner och om sina egna strategier. I boken ritas de av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret sådant de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra sagt. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor, glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Sedan kan känslorna flyttas över till kroppen: Var sitter de glada känslorna och var är de svåra?

### **Stressmoment kan bli kvalitetstid**

Brist på egen tid med föräldrarna är ett vanligt problem. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. Ibland räcker en ändrad inställning för att

en situation som är ett stressmoment, kan bli kvalitetstid. Att skjutsa syskonet till stallet var ett stressmoment bland alla andra för en mamma. Men genom att lägga till en kvart efter ridningen fick hon och dottern tid med fika. Veckans ridning blev förvandlad till en trevlig stund med flickan, som upplevde att hon fått en alldeles stund med föräldern.

Läs mer om Ågrenskas syskonprojekt på [www.syskonkompetens.se](http://www.syskonkompetens.se)

## **Frågor till Astrid Emker**

### **Hur kan vi få hjälp till syskonen?**

– Ni kan vända er till kurator, psykolog eller skolsköterska på er hemort. Här på Ågrenska har vi alltid ett särskilt program för syskonen under familjevistelserna. Vi har också haft syskonveckor två gånger per år. De har genomförts inom vårt treåriga syskonprojekt, med stöd av Allmänna Arvsfonden. Det projektet upphör vid årsskiftet. Sedan finns inte längre någon finansiering för de särskilda syskonveckorna.



## Jolina hostar

För att undvika risken med infektioner som lätt frodas i stora barngrupper var Jolina hos en dagmamma innan hon började skolan. I skolan sa läraren att hon ofta var trött under dagen.

– Det var inte så konstigt eftersom hon hostat hela natten. På dagen märktes inte hostan. Den var alltid värst när hon låg ner under natten, säger Maria.

När Jolina var åtta år fick hon en lillasyster, Jennie. När Jennie var liten funderade föräldrarna på om Jolinas trötthet och infektioner kunde bero på att hon var svartsjuk på uppmärksamheten som lillasyster fick? Först i efterhand har de förstått att hennes trötthet och infektioner inte berodde på att hon var svartsjuk.

David och Maria bad gång på gång läkarna att undersöka vad som kunde vara fel, eftersom Jolina fortsatte att hosta. Under åren gjordes flera luftvägsundersökningar på henne utan att något avvikande upptäcktes.

– Först när vi sa att vi tänkte filma henne på natten för att läkaren skulle förstå hur svårt det var för henne beslöt han att ta en röntgen. Då hade det gått fem år, säger David.

Röntgen visade att hon hade en infektion i lungorna och den skadat 20 procent av kapaciteten i en den ena lungan.

Eftersom Jolina under alla år behandlats med antibiotika hade läkarna inte trott på föräldrarnas tankar om att hon kanske hade en infektion i lungorna. Hur kunde hon få en sådan allvarlig infektion när hon hela tiden fick läkemedel?

– Läkaren förklarade senare att infektionen troligen berodde på att den medicin hon hade inte bet på bakterierna i luftvägarna, säger Maria.

– Vi var så arga. Vi hade tjatat på en bättre undersökning i fem år utan att något hände och under tiden fick vår flicka skador för livet på sina lungor, säger David.

De blev remitterade till en lungspecialist.

När han och Maria frågade om de skadade delarna kunde opereras bort för att eliminera slemmet i lungorna svarade läkarna nej.

– En sådan lösning trodde de inte på. Då ville vi åka utomlands för en andra bedömning. Vårt förtroende för den svenska vården var skadat, säger Maria.

I stället för operation valde lungspecialisten att behandla hostan med mediciner mot bakterierna i luftvägarna. Jolina, som nu var åtta år fick inflammationshämmande läkemedel i diskus och luftrörsvidgande i inhalator.

– Om dessa mediciner minskade hennes besvär och skadan inte växte ville han hålla sig till denna behandling. Någon operation var inte aktuell, säger David.

Sedan dess har lungorna röntgats regelbundet. Den skadade ytan har inte ökat på de sju år som gått. Av det har läkarna dragit slutsatsen att de har bakterierna i lungorna under kontroll. Samtidigt har Jolinas hosta minskat rejält. Hon sover nu bättre om nätterna, men är fortfarande mycket trött.



– Vi har försökt få läkarna att ordna en benmärgstransplantation. Men det gör man inte i Sverige på någon som Jolina. Då måste immunförsvaret vara ännu sämre än hennes, säger Maria.

## Barnens och ungdomarnas program på Ågrenska

– Vårt mål är att erbjuda en så hälsosam miljö som möjligt för era barn och ungdomar eftersom de är infektiöskänsliga. För att undvika smitta är många aktiviteter utomhus. Vi arbetar i små grupper och är noga med både städning och den personliga hygien.

**Bodil Mollstedt, specialpedagog berättade om Ågrenskas pedagogiska arbete inför en familjevistelse och om barns och ungdomars rätt till stöd i skolan.**

Pedagogik vid sällsynta diagnoser utgår från individens förutsättningar. Den bygger på generell specialpedagogik och på specifik kunskap om diagnosen. Inför familjevistelsen skaffar sig personalen kunskap om diagnosen genom medicinsk information och tidigare erfarenheter från Ågrenskas arbete med sällsynta diagnoser. Efter samtal med familjerna om deras erfarenhet av barnen och information från pedagogerna vid förskola eller skola planeras ett program.

– Det är viktigt att ta hänsyn till varje individs specifika behov när vi gör programmet, sa Bodil Mollstedt.

Det pedagogiska programmet utformas från WHO:s klassifikation ICF, International Classification of Functioning. Den innebär att personer med funktionsnedsättning inte bara ska ha möjlighet att vara med rent fysiskt utan att de också ska ha inflytande över sin delaktighet. I planeringen av veckans

aktiviteter för barn och ungdomar med primär immunbrist har det lett till målet att erbjuda en så hälsosam miljö som möjligt.

– Åtgärder som att ha bestickkorgar på familjeborden och extra städning av miljön inomhus bidrar till att nå målet, sa Bodil Mollstedt.

Vid planeringen väljs aktiviteter efter individernas ork och förutsättningar. Därför varvas gruppaktiviteter med individuellt anpassade arbetspass. Under dagen finns tillfälle till paus. Det erbjuds också möjligheter till vila och eventuell medicinering.

Ett av målen under veckan är att barn och ungdomar ska få prova olika hälsofrämjande aktiviteter. Gruppen får testa kamratbanan där både motorik och samarbete tränas. Andra aktiviteter är curling, bågskytte, bastubad och krabbfiske med båttur.

### **Påverkas av omgivningen**

Vardagslivet för barn och ungdomar med primär immunbrist påverkas av faktorer i deras omgivning, men också av de personliga förutsättningarna. En utmaning är att diagnosen är ”svår” eftersom den inte syns.

Vad är viktigt för barn och ungdomar med primär immunbrist? Bodil Mollstedt bad föräldrarna att diskutera frågan tillsammans två och två under någon minut. Föräldrarna tyckte att det är viktigt att ha barnen har kompisar som förstår och kan stötta dem. Men också att de har rätt stöd hos skolans

personal. Andra tyckte att barnen och ungdomarna behöver känna trygghet i att deras behov inte blir ifrågasatta. Och förståelse för när de är trötta och behöver möjlighet att vila under dagen.

– För några kan stöd från en mentor eller skolans specialpedagog ge bra hjälp att strukturera skolveckan, föreslog Bodil Mollstedt.

Infektioner och trötthet gör att barn och ungdomar med primär immunbrist riskerar att få hög frånvaro i skolan. Detta kan leda till att ett åtgärdsprogram upprättas.

– Ett åtgärdsprogram innebär att skolan upprättar en plan för hur skolans personal ska agera och skolarbetet organiseras för att stötta eleven på bästa sätt. Åtgärdsprogrammet ska formas av skolans personal i samarbete med föräldrar och elev. Återkommande uppföljning bör ske för att se om stödet gjort resultat eller om det är något som behöver läggas till, sa Bodil Mollstedt.

### **Undantagsbestämmelsen**

Några elever med primär immunbrist kan ha nytta av en undantagsparagraf som ger eleven rätt till anpassad studiegång. Den innebär att läraren kan bortse från enstaka delar av kunskapskraven om det finns särskilda skäl. Det behöver inte framgå av betyget att hänsyn tagits till undantagsbestämmelsen.

*Undantagsbestämmelsen i skollagen (2010:800): 10 kap. 21 § (grundskolan), 11 kap. 23 a § (grundsärskolan), 12 kap. 21 § (specialskolan), 13 kap. 21 a (sameskolan fr. o. m. ht 2012), 15 kap. 26 § (gymnasieskolan), 20 kap. 28 § (kommunal vuxenutbildning), 22 kap. 22 § (utbildning i svenska för invandrare)*

Rektorns beslut är numera möjligt att överklaga till Skolväsendets överklagandenämnd (28 kap 16 §). Adressen är

### **Skolväsendets överklagandenämnd**

**Postadress:** Box 23069, 104 35 Stockholm. **Besöksadress:** Sveavägen 159.

**Telefon:** 08-729 77 60. **Fax:** 08-58 60 80 09.

**E-post:** [overklagandenamnden@overklagandenamnden.se](mailto:overklagandenamnden@overklagandenamnden.se)

### **Hemundervisning**

Under vissa omständigheter finns möjlighet till särskild undervisning, till exempel i elevens hem. Särskild undervisning får enligt 10 kap. 6 § skollagen anordnas för sådana elever som på grund av sjukdom eller annat liknande skäl inte kan delta i vanligt skolarbete. För elever med primär immunbrist som inte kan vara i skolan under lång tid kan det vara en möjlighet.

– I princip är det så att en lärare ska komma hem till eleven och stötta och följa upp elevens kunskapsutveckling. I vissa särskilda fall kan det avtalas att en förälder istället sköter hemundervisningen. I sådana fall kan föräldern få viss handledning från skolan, sa Bodil Mollstedt.

### **Informera om elevens behov**

För att sprida information om elevens behov till alla berörda lärare i skolan kan det vara bra att informera elevhälsoteamet. Föräldern kan själv bestämma att sekretessen i journalen bryts. För att sprida kunskapen kan en modell vara att ordna samverkansmöten med föräldrar, sjukvård och

barnhälsovård, kommunens resursteam eller personal från Specialpedagogiska skolmyndigheten. Ett tips till de som planerar att ordna samverkansmöte är att ta med alla inblandade, både beslutsfattare som rektor, som pedagoger och skolsköterska.

## Frågor till Bodil Mollstedt

### **Kan läraren bortse från något i kunskapskraven om det finns särskilda skäl för det?**

– Ja, i skollagen finns bestämmelser som säger att läraren har möjlighet att bortse från enstaka delar av kunskapskraven som eleven ska ha uppnått vid betygssättningen om det finns särskilda skäl för detta. Med särskilda skäl menas att eleven har en funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som hindrar eleven från att uppfylla kunskapskraven.

Meningen med de här bestämmelserna är inte att en elev med bristfälliga kunskaper i allmänhet i ett visst ämne ska kunna få ett godkänt betyg. De har heller inget med "svaga" eller "starka" elever att göra. Bestämmelserna är riktade mot de elever som har en funktionsnedsättning som direkt hindrar eleven från att nå enstaka delar av kunskapskraven.

På grund av att funktionsnedsättningar kan se så olika ut går det inte att exakt definiera i vilka fall bestämmelsen är lämplig att använda eller vad enstaka delar av kunskapskraven innebär. Detta är något som måste

diskuteras och avgöras lokalt. Det krävs stor professionell kompetens av läraren för att göra dessa bedömningar. Ibland kan det finnas behov av att rådfråga en specialist för att kunna bedöma om de enstaka delar av kunskapskraven som eleven inte når beror på funktionsnedsättningen eller på bristande kunskaper.

Det bör också nämnas att tillfälliga svårigheter som orsakas av t.ex. sociala omständigheter, familjeförhållanden eller av att eleven kommer från ett annat land inte omfattas av de här bestämmelserna.

### **Vem bestämmer vad som räknas som en funktionsnedsättning?**

– Det är den betygssättande läraren som måste ta ställning till om en elev har en funktionsnedsättning som gör det omöjligt för eleven att nå enstaka delar av kunskapskraven. Självfallet har läraren god hjälp av de specialister som finns att tillgå i form av till exempel specialpedagoger, psykologer och läkare. Det finns dock inga krav på att eleven ska vara diagnostiserad av någon specialist eller att eleven överhuvudtaget ska ha en diagnos, för att bestämmelserna ska kunna användas.

*Undantagsbestämmelsen i skollagen (2010:800): 10 kap. 21 § (grundskolan), 11 kap. 23 a § (grundsärskolan), 12 kap. 21 § (specialskolan), 13 kap. 21 a (sameskolan fr om ht 2012), 15 kap. 26 § (gymnasieskolan), 20 kap. 28 § (kommunal vuxenutbildning), 22 kap. 22 § (utbildning i svenska för invandrare)*

Se även: Föreskrifter om tillämpningen av betygskriterier - gymn-särskolan och gymn särvox, SKOLFS 2002:4

### **Vad innebär "ett direkt hinder för att kunna nå ett visst kunskapskrav"?**

– Ett direkt hinder innebär att det ska vara omöjligt för eleven att nå kunskapskravet oavsett i vilka former och i vilken omfattning det särskilda stödet ges. Om elevens svårigheter kan avhjälpas genom särskilt stöd är undantagsbestämmelsen alltså inte tillämplig. Syftet med bestämmelsen är att skapa lika förutsättningar för elever som annars inte haft någon möjlighet att nå ett visst betyg.

Bestämmelsen medger endast att man vid betygssättning bortser från enstaka delar av kunskapskraven. Den ger inte möjlighet att vid betygssättning bortse från större delar av kunskapskraven. Se också svaret på frågan: "Kan läraren bortse från något i kunskapskraven om det finns särskilda skäl för det?"

*Proposition 2009/10:165 "Den nya skollagen - för kunskap, valfrihet och trygghet" s.735*

## **Jolina är trött i skolan**

Jolinas ständiga infektioner och trötthet har påverkat hennes skolarbete. Hon är sällan hemma från skolan på grund av sjukdom. Men hon är ofta trött och efter en lång skoldag behöver hon vila. Då väntar läxorna. Nu går hon i

nionde klass och varje betygspoäng är viktig för att hon ska kunna välja den utbildning hon vill ha.

– Jolina har lite svårt att hänga med i skolan på grund av sin sjukdom. Vi har under alla år försökt att prata med lärarna om att hon behöver färre läxor och stöd, säger David.

Trots att föräldrarna försökt att berätta att tröttheten är en av effekterna av diagnosen primär immunbrist har de inte fått någon information om att hon har rätt till åtgärdsprogram eller anpassad undervisning.

– De har alltid bara sett Jolina som en vanlig elev. Vid utvecklingssamtalen har de krävt att hon ska göra alla läxor som de andra. Allt de sagt är att hon måste kämpa mer, anstränga sig lite mer och att hon behöver mer stöd hemma. De har inte förstått hennes situation, säger Maria.

När de försökte få hjälp hos skolsköterskan för att öka lärarnas förståelse, undrade hon vad primärimmunbrist var för något. Det hade hon aldrig hört talas om. Det samtalet ledde inte heller till att skolan gav något stöd.

För att Jolina inte skulle komma efter för mycket anlitade familjen en extralärare, som de själva fick bekosta.

– Ingen har någonsin berättat om de rättigheter till åtgärdsprogram och anpassad studiegång som finns för de som har en sjukdom som Jolinas. Det enda skolan svarat, varje gång vi bett om hjälp, är att de inte har några sådana resurser. Inte ett ord om att de är skyldiga att ge stöd, säger Maria.

## Föreningsinformation

– **Ju mer man kan om sin sjukdom och vilka rättigheter man har desto större möjlighet har man till god livskvalitet, sa Maria Monfors, ordförande i PIO, Primär immunbrist organisation. Hon och Annelie Larsson, tidigare ordförande och nu verksamhetsansvarig besökte Ågrenska under familjevistelsen för primär immunbrist.**

PIO startade 1978 av Maj-Lis Hellström som förlorat alla sina tre barn i primär immunbristsjukdom. PIO, är en organisation för personer med medfödd immunbrist, anhöriga, sjukvårdspersonal och andra intresserade. Idag har föreningen tusen medlemmar, varav 85 barn. Av barnen är 10 syskonpar. PIO är organiserad i sex länsavdelningar.

PIO, Primär immunbrist organisationen anordnar regelbundet föreläsningar och informationsträffar om immunbrist, avsedda för personer med sjukdomen och deras anhöriga. För barn och ungdomar med primär

immunbrist och deras familjer finns PIO:s läger som hålls årligen under ett veckoslut. Med jämna mellanrum anordnar PIO och de nordiska immunbristföreningarna gemensamma möten under några dagar. PIO är medlemmar i Handikappförbunden och samarbetar med andra organisationer i vissa frågor

PIO har fyra mål.

- 1) Alla personer med primär immunbrist ska diagnostiseras tidigt och ha tillgång till adekvat sjukvård, behandlingar, mediciner och säkra blodplasma produkter.
- 2) Sprida och tillhanda information, utbildning och stöd till medlemmarna samt sprida kunskap om primär immunbrist i samhället.
- 3) Genom intressepolitiskt arbete uppnå ökad förståelse och kunskap om PID så att samhällets stöd och insatser kommer vår grupp tillgodo och ger möjlighet till full delaktighet i samhället – efter vilja och förmåga.
- 4) PIO ska vara en stark, trovärdig, effektiv organisation med en ekonomi i balans.

**Läs mer på [www.pio.se](http://www.pio.se)**

### **PIO, Primär immunbrist organisatione**

Mellringevägen 120 B  
703 53 Örebro  
019-6732124  
[info@pio.nu](mailto:info@pio.nu)

PIO finns också på Facebook.

## Jolinas stöd

Allra mest stöd har de fått från en sjuksköterska på sitt närmaste sjukhus. Hon har följt familjen sedan hon gav Jolina de första gammaglobulinsprutorna när hon var liten.

- Hon har hjälpt och stöttat oss hela tiden. Hon ställer upp direkt om vi behöver hjälp, säger David.
- Det var hon som tipsade oss om familjevistelsen på Ågrenska. Hon förstod att Jolina behövde träffa andra med samma diagnos, säger Maria.

Föräldrarna upplever inte att Jolina accepterar sin sjukdom. Hon vill inte ta sin medicin. Allt hon vill är att hinna med skolan och kunna leva ett liv som alla andra.

- Hon vet att vi hjälper henne mycket idag, inte minst när hon ska ta sina mediciner och vid hennes sjukvårdskontakter. Men även med mycket annat, säger David.
- Jolina stressar upp sig över allt hon ska klara och hinna. Hon vill vara duktig. Ibland går det bra. Hon är bland annat duktig i matte och har hjälpt sin bästa kompis som ligger efter i matte. Men i andra ämnen går det inte lika bra, säger Maria.

De har informerat läraren om Jolinas diagnos och vad den innebär. Det har varit nödvändigt eftersom hon har varit tvungen att åka till läkare i grannstaden för läkarbesök.

Nu hjälper Maria Jolina att få sin dos av gammaglobulin. Porta-A-Carth, som hon använde under tolv år, fungerar inte längre. Därför får hon sprutorna i magen. Lilla syster Jennie hjälper gärna till med förberedelserna. Själv sätter Jolina på sitt Emlaplåster.

- Vi inser att vi måste öva på att låta henne sköta sin injicering själv. Men än hon vill inte det, säger Maria.
- Med förberedelse och efterarbete tar varje medicinering ungefär en och en halv timma. Övrig medicinering är inhalation två gånger per dag för lungorna. Tre dagar i veckan tar hon antibiotika, måndag, onsdag och fredag.
- Det tog ett år att ställa in rätt medicin. Nu hostar hon inte längre och har lärt sig att huffa för att få upp slem, säger David.
- Man märker skillnad, att hon sover bättre nu när hostan inte stör henne på natten. Hon klarar sig mot vanliga förkylningar, säger Maria.

När familjen hört andra berätta om hur känsliga deras barn är för infektioner tycker de att hon klarar sig bra. Jolina tycker om att simma och går och badar en gång i veckan. Hon är mån om att skaffa sig en bra kondition. Hon vet att det är viktigt att röra på sig för att slippa besvär.

- Hon vill inte ha busskort, utan går de två kilometrarna fram och tillbaka till skolan varje dag. Det tycker vi är duktigt av henne, säger Maria.

## Munhälsa och munmotorik

- **Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.**

**Övertandläkare Marianne Bergius och logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Göteborg informerade om vilket stöd som finns att få hos tandvård och logoped.**

Många diagnoser manifesterar sig i mun och ansikte.

Mun-H-Center är ett nationellt, orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser. De samlar in, bearbetar och sprider information om problem som har med munnen att göra, som att prata och äta och om munhälsa. Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

Under familjernas vistelse på Ågrenska samlar tandvårdspersonalen in ny kunskap genom frågeformulär till föräldrarna om barnens tandvård, munhygien och eventuella problem kring munmotorik och munhälsan. Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också en översiktlig undersökning av barnens munförhållanden. Observationerna och uppgifterna i frågeformuläret samlas i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser.

– Det är en stor fördel om den förebyggande vården är så bra att barnen slipper få hål i tänderna, sa tandläkare Marianne Bergius.

De flesta barn med primär immunbrist har inga problem när det gäller munmotoriken.

– Men det kan förekomma ätsvårigheter, otydligt tal och försenad talutveckling, sa logoped Lotta Sjögren.

Problem som kan förekomma i mun och tänder är slemhinneförändringar, svampinfektioner och emaljförändringar.

Vid de undersökningar som gjordes av barn och ungdomar vid Mun-H-Center under den första familjevistelsen vid Ågrenska för primär immunbrist konstaterades att de vid besöket generellt hade fina bett och slemhinnor. Även emaljförändringarna som registrerades var inom normalvariationen.

Vid primär immunbrist kan det vara bra att tänka på att viss medicin kan ge muntorrhet, som Omeprazol, Loratadin eller svamp till exempel Pulmicort. Vid blodiga ingrepp kan det bli aktuellt med antibiotikaproxylax- efter kontakt med ansvarig läkare.

– Det är bra om barnen kan komma ofta till tandvården. Vi kan bland annat hjälpa till med munhygien och extra proxylax till exempel fluorlack på deras tänder för att minska risken för karies, sa tandläkare Marianne Bergius.

## Frågor till Marianne Bergius

### **Vad ska man göra när barnen har problem med afteblåsor i munnen?**

– Barn med primär immunbrist har ju lättare att få infektioner, sår i munnen. Målet är att hålla tandkött och slemhinna fria från infektioner med god munhygien och mjuk tandborste. Paroex-sköljning alternativt gel-tandkräm kan också vara till hjälp. Andolex rekommenderas om det är stora problem med munhygien. För hjälp mot afteblåsor rekommenderas Zendum-tandkräm, eftersom det visats minska antalet blåsor. Är blåsan redan där kan Gengigel Gum (finns inte på



alla apotek men på nätet – tandapoteket) som är ett mekaniskt plåster läggas på blåsan. Det har visats ge lindring för vissa. Det finns även som munskölj om det är många blåsor. Att vara torr i munnen ger ökad risk för sår. En fuktgel som Oralbalance eller Proxident munfuktgel är exempel på olika fuktgeler. Även vanlig rapsolja kan ge lindring. Detta är bara exempel på produkter. Apotekets personal brukar ofta vara kunniga på detta område och kan ge råd om lämplig behandling.

### **Vad ska man göra om det lossnar emalj från barnens tänder?**

– Jag rekommenderar extra täta besök hos tandvården för att tidigt uppmärksamma problem som eventuella isningar som symptom. Vanligaste behandlingen är fluorprofylax i olika former. Er ordinarie tandläkare är förtrogen med dessa problem. Men är det stora problem bör barnet gå hos barntandvårdsspecialist.

## Jolina lever som andra

Förutom funderingarna över hur det ska gå för Jolina under det sista viktiga året i grundskolan tycker Maria och David att de lever som en vanlig familj, trots hennes diagnos.

– När vi hör om den oro, som många med små barn känner inför diagnosen, tycker vi att vi trots allt har det bra. Vi vet att får Jolina bara sin medicin och motionerar regelbundet, så mår hon bra, säger David.

Men det finns mycket de skulle vilja ändra när det gäller samhällets stöd till barn med diagnosen.

– Vi föräldrar borde ha rätt till ersättning när vi följer våra barn till doktorn, även när de är femton år, som Jolina. Inte kan vi skicka henne själv till en annan stad när hon ska till specialisten på primär immunbrist eller lungläkaren?

De tycker att Försäkringskassan skulle ha ett läkarintyg på sjukdomens kroniska karaktär och allvar liggande, så att föräldrarna skulle få rätt till ersättning vid barnets besök i sjukvården.

– Läkarintyget kunde finnas i datorsystemet. Eftersom det är så få barn i landet med denna diagnos borde det inte vara svårt att ordna, eller dyrt för samhället. Men det skulle betyda mycket för oss föräldrar, säger David.

## Information från Försäkringskassan

**Föräldrar med barn som har primär immunbrist kan ha rätt till vårdbidrag. Personliga handläggaren Gunnel Hagberg, Försäkringskassan i Göteborg informerade om det ekonomiska stöd som familjer med barn med funktionsnedsättning kan få från Försäkringskassan.**

Föräldrar till barn med primär immunbristsjukdom kan bland annat ansöka om vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, aktivitetsersättning, handikappersättning och bilstöd.



**Ansökan**

Till ansökan ska 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 högkostnadsskyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkoster
- 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 familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet, dvs 7 920 kronor, kan familjen få ersättning för merkostnader utöver ett helt vårdbidrag.

Vårdbidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt, men inte sjukpenninggrundande. 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.

### **Aktivitetsersättning**

Aktivitetsersättning är en ersättning för den som är ung och troligen inte kommer att kunna arbeta heltid på minst ett år på grund av en sjukdom, skada eller funktionsnedsättning. Det finns två typer av aktivitetsersättning, en som gäller vid förlängd skolgång och en vid nedsatt arbetsförmåga. Aktivitetsersättning kan betalas ut från och med juli det år som personen fyller 19 till och med månaden innan den 30:e födelsedagen. Som längst beviljas aktivitetsersättning tre år i taget.

Arbetsförmågan ska vara nedsatt med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden. Där ingår även arbeten som anordnas för personer med funktionsnedsättning, till exempel anställningar med lönebidrag.

### **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 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 diagnos och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

### **Handikappersättning**

Den som behöver extra hjälp på grund av en sjukdom eller funktionsnedsättning kan få handikappersättning.

Ersättningen gäller den som behöver mycket hjälp i vardagen eller hjälp för att kunna arbeta eller studera. Det måste finnas behov av hjälp under minst ett år. Handikappersättning kan också betalas ut för merkostnader på grund av sjukdomen eller funktionsnedsättningen. Det kan till exempel handla om ökade kostnader för läkemedel.

Handikappersättning kan betalas ut från och med juli månad det år som personen fyller 19 år (då rätten till vårdbidrag upphör).

### **Bilstöd**

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil. Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder 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.

## Fråga till Gunnel Hagberg

**Har en ensamstående förälder med två barn rätt till ersättning för en extra vårdare för det andra barnet, då föräldern är på sjukhus med det sjuka barnet?**

– Överlåtelse av tillfällig föräldrapenning till annan gäller endast vid barnets sjukdom och i vissa fall vid ordinarie vårdares sjukdom.

Grundförutsättningen är att modern har rätt till tillfällig föräldrapenning och att den som vårdar barnet avstår arbete för att göra detta. Om det rör sig om ett friskt barn som behöver tillsyn så kan rätten överhuvudtaget inte överlåtas. Om det rör sig om ett sjukt barn kan överlåtelse ske om inte

modern själv uppbär tillfällig föräldrapenning för det andra barnet, om hon gör det finns det ingen rätt att överlåta det vill säga den som vårdar det hemmavarande barnet kan inte beviljas tillfällig föräldrapenning.

## Samhällets övriga stöd

– **Var formella, konkreta och tänk konstruktivt i mötet med skolan. Förbered er noga inför mötena. Förslaget kom från socionom Cecilia Stocks som berättade om samhällets övriga stöd.**

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

– Rektorn är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Det går inte att skylla på bristande resurser, utan barnet har rätt till det stöd det behöver, sa Cecilia Stocks.

### Stödåtgärder

Som stöd för en elev som riskerar att komma efter i skolan kan ett åtgärdsprogram skapas. I det kan också ingå beslut om särskilt stöd eller extra pengar för städning, en viktig faktor för barn och ungdomar med primär immunbrist.

Om eleven inte kan delta i den vanliga skolundervisningen på grund av sjukdom har eleven rätt till särskild undervisning.

Läs mer om åtgärdsprogram och särskild undervisning under rubriken Pedagogiskt program i dokumentationen.

– Elevens vanliga skola och rektor har ansvar även om undervisningen bedrivs på sjukhus eller i hemmet, sa Cecilia Stocks.

### Planera frånvaro

Inför kommande sjukfrånvaro bör en planering upprättas med skolans strategi inför elevens frånvaro. Den kan innehålla en plan för elevens studier vid hemundervisning. Planen bör anpassas efter barnets behov och förmåga.

– Det är bra att planera hur skolmaterialet och läxorna ska levereras hem till eleven. Ibland går det kanske att använda mail, andra gånger är det nödvändigt att någon kommer med skolböckerna, sa Cecilia Stocks.

Skolan ska anstränga sig så att eleven, kan nå över ”godkänt nivå” utifrån sin förmåga. Upplever föräldrarna att de inte får gehör för barnets behov kan beslutet överklagas.

### **Övrigt stöd**

Skolan har skyldighet att sätta in andra stödåtgärder också. Det kan bestå av handledning och fortutbildning av personal om barnets eller ungdomens särskilda behov utifrån sin diagnos. Miljön kan behöva anpassas eller eleven få pedagogiskt stöd enskilt eller i grupp.

– För elever som behöver hjälp eller påminnelse om att ta sin medicin på dagen eller vila inlagt i schemat kan särskild påminnelse via mobilen läggas in, sa Cecilia Stocks.

Annat stöd kan vara att eleven får längre tid vid nationella prov, eller får dela upp provet på flera tillfällen. Det är rektorn som beslutar om hur proven eller provsättet ska anpassas efter individens behov.

### **Betyg**

Den tidigare betygsskalan är nu ersatt med en bokstavsskala från A-F. För att komma in på gymnasiet krävs att elevens är godkänd (minst E) i 8-12 ämnen.

– Läraren ska utgå från all information som finns om eleven och vad denne kan. Det innebär att eleven kan bli godkänd utan att ha gjort skriftliga prov, om han eller hon berättat muntligt vad han kan, sa Cecilia Stocks.

### **Vart vänder vi oss?**

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till

[www.skolverket.se](http://www.skolverket.se) 08 527 332 00

[www.skolinspektionen.se](http://www.skolinspektionen.se) 08 586 080 00

[upplysningstjansten@skolverket.se](mailto:upplysningstjansten@skolverket.se) 08 - 527 332 00

### **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 beslutsfattare på mötet, tipsade Cecilia Stocks.

Ha en dagordning, var konkreta 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.

Tips på bra hemsidor

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se) – Ågrenska

[www.fk.se](http://www.fk.se) - Försäkringskassan

[www.1177.se](http://www.1177.se) – Sjukvårdsupplysningen

[www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se) - Socialstyrelsen

[www.skolverket.se](http://www.skolverket.se) – Skolverket

[www.spsm.se](http://www.spsm.se) – Specialpedagogiska skolmyndigheten

[www.riksdagen.se](http://www.riksdagen.se) - Riksdagen

[www.regeringen.se](http://www.regeringen.se) – Regeringen

[www.hi.se](http://www.hi.se) - Hjälpmedelsinstitutet

[www.do.se](http://www.do.se) – Diskrimineringsombudsmannen

[www.tlv.se](http://www.tlv.se) - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

[www.notisum.se](http://www.notisum.se) – Lagar på nätet

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Anders Fasth

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus

416 85 GÖTEBORG

Tel: 031 - 343 40 00

Jeanette Nyström

Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus,

416 85 GÖTEBORG

Tel: 031 - 343 40 00

Karsten Kötz

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus,

416 85 GÖTEBORG

Tel: 031 - 343 40 00

Anna-Lena Lagerkvist

Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus,

416 85 GÖTEBORG

Tel: 031 - 343 40 00

Tandläkare Marianne Bergius

Mun-H-Center

Ågrenska

Box 2046

436 02 HOVÅS

Tel: 031 - 750 92 00

Logoped Lotta Sjögren  
Mun-H-Center  
Ågrenska  
Box 2046  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031 - 750 92 00

Socionom Cecilia Stocks  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031 - 750 91 41

Pedagog Astrid Emker  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031 750 91 00

Psykolog Helena Fagerberg Moss  
Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen, Kungshöjd  
Kungsgatan 11  
411 19 GÖTEBORG

Personlig handläggare Gunnel Hagberg  
Försäkringskassan  
Funktionshinder  
Box 8784  
402 76 GÖTEBORG  
Tel: 010-116708



# Primär immunbrist

*En sammanfattning av dokumentation nr 416.*

Idag är 200 immunbristsjukdomar kända. Vid primära immunbristsjukdomar saknas någon del av immunförsvaret eller fungerar inte på rätt sätt.

Symtomen är ofta vanliga infektioner. Det kan göra det svårt att ställa diagnosen och är en orsak till att det ofta dröjer innan personer med sjukdomen får rätt diagnos.

Primära immunbrister är medfödda. Några av sjukdomarna upptäcks när barnen är nyfödda, andra hos barn och ungdomar. Ett fåtal drabbar vuxna. Primära immunbrister är visserligen sällsynta, men det bedrivs en omfattande forskning kring dem. En förklaring till intresset är att om en liten del av immunsystemet fallit bort berättar det om hur immunförsvaret fungerar i stort.

Läkemedel som gammaglobulin och antibiotika ingår ofta i behandlingen av personer med sjukdomen. Även andningsgymnastik och fysisk aktivitet är vanliga metoder.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2012



**ÅGRENSKA**

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)