

Dokumentation nr 428

Glukostransportprotein typ 1- brist och pyruvatdehydrogenas- komplexdefekt (PDH-brist)

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2012



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

GLUT I-BRIST OCH PDH-BRIST

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet två diagnoser som behandlas på liknande sätt: Glukostransportprotein typ1-brist och pyruvatdehydrogenas-komplex-defekt. (I den här dokumentationen är benämningarna förkortade till glut-1-brist respektive PDH-brist). Under vistelsen får föräldrarna, barnen 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 från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Niklas Darin, överläkare, Barnneurologen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Tove Hallböök, överläkare, Barnneurologen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Anna Dahlberg, dietist, Dietistmottagningen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Veronica Hübinette, barnsjuksköterska, Neurologmottagning och Ketogena teamet, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Gerd Viggedal, neuropsykolog, Barnneurologen och Ketogena teamet på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Barbro Westerberg, habiliteringsöverläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ulrika Ferm, logoped på DART kommunikations- och dataresurscenter, Göteborg.

Anna Glenvik, pedagog Ågrenskas barnteam.

Marcus Berntsson, hälsopedagog, Ågrenskas barnteam.

Siv Roberts, informationskonsulent på Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademin vid Göteborgs universitet.

Marika Jonsson, sjukgymnast, Barn- och ungdomshabiliteringen Lundbystrand, Göteborg.

Eva Johansson Lövsund, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås.

Åsa Mogren, logoped, Mun-H-Center, Hovås.

Lena Romeling Gustafsson, tandsköterska, Mun-H-Center, Hovås.

Märta Lööf Andreasson, personlig handläggare på Försäkringskassan, Göteborg.

Jenny Ranfors, jurist, Ågrenska.

Innehåll

Medicinsk information	5
Frågor till Niklas Darin	8
Emil har glukotransportprotein typ1-brist	8
Behandling	9
Frågor till Tove Hallböök	13
Mat och mitokondriella sjukdomar	13
Emil börjar äta ketogen kost	18
Neuropsykologisk bedömning	19
Frågor till Gerd Viggedal	20
Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd	21
Frågor till Barbro Westerberg	23
Kommunikation	23
Emil kommunicerar med tal och tecken	26
Motorik och rörelse	26
Frågor till Marika Jonsson	28
Ågrenskas pedagogiska program	29
Syskonrollen	31
Emil och hans systrar	34
Munhälsa och munmotorik	34
Emil nu och i framtiden	37
Information från Försäkringskassan	38
Samhällets övriga stöd – uppdatera till rätt diagnos!!	42
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	47
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	48

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	johanna.lagerfors@agrenska.se
Redaktör	Johanna Lagerfors

Medicinsk information

– Både glukotransportprotein typ 1-brist och pyruvatdehydrogenaskomplex-defekt är sjukdomar som leder till energibrist i hjärnan. De har olika orsaker men behandlas på liknande sätt, bland annat med specialkost. Det säger Niklas Darin, överläkare på Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Cellerna är kroppens byggstenar och de är uppbyggda på samma sätt oavsett var i kroppen de sitter. I mitten finns en cellkärna med kromosomer som utgörs av DNA-spiraler (generna).

Alla celler utom de röda blodkropparna har också mitokondrier, som bildar energi och därför brukar kallas cellens kraftverk. Det finns tusentals sådana i varje enskild cell.

I mitokondrierna ska socker och fett förbrännas till energimolekyler, som kallas ATP. Det sker med hjälp av syret i vår inandningsluft. Vid aerob metabolism, det vill säga när syret medverkar, bildas 38 energimolekyler per glukosmolekyl. Detta fungerar inte normalt vid PDH-brist utan glukos förbränns istället utan syre till laktat (mjölksyra). Då bildas bara två energimolekyler.

Både glukotransportprotein typ 1-brist och pyruvatdehydrogenaskomplex-defekt (i den här dokumentationen fortsättningsvis kallade glut-1-brist och PDH-brist) är ärftliga ämnesomsättnings-sjukdomar.

Glut-1-brist är en störning i transporten av den viktiga energikällan glukos till hjärnan. Kombinationen av epilepsi, utvecklingsförsening och försenad motorisk utveckling bör ge misstanke om glut-1-brist.

PDH-brist tillhör de mitokondriella sjukdomarna, vilka består av över hundra olika diagnoser där mitokondriernas funktion på olika sätt är nedsatt. Mitokondriell sjukdom ska misstänkas vid symtom från många olika organ i olika kombinationer, som huvudvärk, muskelsvaghet, nedsatt syn och/eller hörsel.

Glut-1-brist

Glut-1-brist, som upptäcktes 1991, innebär en störning av transporten av glukos till hjärnan. Glukos är hjärnans viktigaste energikälla.

Sjukdomen finns i flera varianter med varierande symtom. De svåraste formerna medför utvecklingsstörning, epilepsi och motoriska problem, medan en person med någon av de lindrigare formerna kan ha normal begåvning och lindriga motoriska symtom. I Sverige känner man till ungefär 15 personer med syndromet, men sannolikt finns det betydligt fler som inte fått någon diagnos.

Glut-1-brist är en ärftlig sjukdom som orsakas av en förändring av ett arvsanlag på den korta armen på kromosom 1. Oftast är sjukdomen orsakad av en nymutation, men enstaka fall av autosomt dominant ärftlighet och även – mer sällan – autosomal recessiv ärftlighet förekommer också.

Det finns också beskrivet enstaka fall av gonadal mosaicism, då orsaken är bunden till könskromosomerna.

De vanliga symtomen vid glut-1-brist innefattar spädbarns-kramper, utvecklingsförsening, förvärvad mikrocefali (liten hjärna), rörelserubbning (ataxi, dystoni eller spasticitet) och andra episodiska symtom som huvudvärk, förvirring och sömnstörning. Situationen försämras vid fasta.

– Frånvaroattacker som debuterar tidigt kan vara ett tecken på glut-1-brist. Ibland kan man se förändringar av EEG men det kan lätt förväxlas med barn-epilepsi. En del barn med glut-1-brist har inte epilepsi men kan få en balansrubbning exempelvis vid fysisk ansträngning, säger Niklas Darin.

Det är viktigt att provtagning för att upptäcka sjukdomen görs på exakt rätt sätt, vilket gör det svårt att upptäcka sjukdomen. Barnet måste fasta innan man tar ryggmärgsvätskeprov, och blodsockerprov måste tas precis samtidigt.

– Vissa kan ha relativt normala sockernivåer i ryggmärgen och blodet och då måste man istället undersöka själva genen mer specifikt.

Behandling av glut-1-brist

Sjukdomen behandlas med specialkost i form av ketogen kost (läs mer under avsnittet ”Behandling”), samt genom att glut-1-hämmande faktorer undviks. Ett sådant exempel är epilepsimedicinen Valproat.

PDH-brist

Mitokondrierna i kroppens celler bildar energirika molekyler från främst kolhydrater och fett. Glukos från kolhydratförbränningen bryts ned till pyruvat.

– Om pyruvatmolekylerna inte kan omvandlas via PDH-komplexet och bilda acetyl-CoA som skall förbrännas vidare i mitokondrien uppstår en energibrist i hjärnan. I stället bildas ett överskott av mjölksyra, laktat, säger Niklas Darin.

För att ställa diagnosen PDH-brist kan man mäta kvoten mellan pyruvat och laktat i kroppen. Man kan också göra en enzymanalys i blodplättarna, underhudscellerna eller musklerna, eller göra en genanalys.

När det sker en påverkan på hjärnans utveckling under fosterstadiet har det stor inverkan hur långt in i graviditeten detta sker. Tidig påverkan leder ofta till missbildningar i hjärnan. Om något stör hjärnans utveckling under vecka 24 till 34 påverkas ofta den vita substansen, och sker det senare än så är det den grå substansen som påverkas.

PDH-brist framträder i fyra olika former:

Nyföddhetsformen:

- Medfödd laktacidosis.
- Avvikande ansiktsdrag.
- Fosterskada som påverkar hjärnbalken, hjärnbarken och den vita substansen.
- Liten hjärna (mikrocefali).

Spädbarnsformen:

- Akut hjärnstamspåverkan.
- Leigh syndrom (i de flesta fall).

Barndomsformen:

- Återkommande balansrubbing (ataxi).
- Återkommande motorisk påverkan.
- Kronisk nervfiberpåverkan (axonal neuropati).

Vuxenformen:

- Medfödd motorisk rubbing med nervskador (neuropati) eller episodiska muskelspänningar (dystoni).

Behandling av PDH-brist

Sjukdomen behandlas med tillförsel av tiamin (vitamin B1) samt

med specialkostbehandling (ketogen kost).

– Dikloroacetat används också för att få ner kroppens laktatnivåer. Man har provat långtidsbehandling men sett biverkningar av det. Istället kan man sätta in dikloroacetat när man upptäcker för höga laktatnivåer för att normalisera dessa, säger Niklas Darin.

Frågor till Niklas Darin

Hur många barn med dessa sjukdomar finns det i Sverige?

– Det finns ungefär 15-20 barn som har diagnosen glut-1-brist. Dock tror jag att det verkliga antalet är mycket högre, kanske rör det sig om totalt hundra barn som har sjukdomen men inte fått någon diagnos ställd. Det finns ungefär tio barn med PDH-brist.

Bör vi göra en enzymanalys på vår dotter för att få veta hur stor del av enzymet som fungerar?

– Om man fastställt diagnosen via genprov säger inte enzymanalysen något mer, och är därför onödig. Enzymanalys kan inte ge några svar angående prognosen.

Bör vi ha en egen ketonmätare hemma?

– Ja, det tycker jag kan vara bra vid behandling med ketogen kost.

Emil har glukotransportprotein typ I-brist

Emil, snart fem år, kom till Ågrenska tillsammans med sin mamma Sofia, sin pappa Anders och sina syskon Mimmi, sju år och Molly, tre år.

– När Emil föddes var allt normalt, inga komplikationer. Men vid tre månaders ålder fick han ett epileptiskt anfall, berättar Anders. När det andra anfallet inträffade en tid senare började läkarna att tala om barn-epilepsi, något som Anders själv haft som barn.

– Då trodde vi att det var något som skulle växa bort. Men när Emil var ett halvår gammal drabbades han av infantila spasmer och vi blev mer bekymrade, säger Sofia.

Vid infantila spasmer har man en kontinuerlig onormal aktivitet i hjärnan som gör att hjärnans utveckling stannar av. För att få bukt med detta fick Emil ligga inlagd på sjukhus i flera månader.

– Det var en tuff tid. Vi förstod att hans anfall var symtom på

något, men vi visste inte vad det var, säger Sofia.

Det gjordes tester för en rad sjukdomar men de kunde avfärdas en efter en.

– Vi hoppades att orsaken till epilepsin skulle vara något som gick att operera. Att inte veta var nästan det jobbigaste av allt.

Efter några månader på sjukhus blev Emil lite piggare, han började le igen och lärde sig krypa. Samtidigt var han extremt trött. Det hade han varit under hela sitt liv.

– Vid tiden då han lärde sig krypa kunde han bara vara vaken någon timme i stöten, sedan somnade han igen. Han kunde somna rakt på golvet, säger Anders.

Efter att Emil fyllt ett år kände han och Sofia bestämt att något var fel. Emils utveckling gick långsamt och de tog kontakt med sjukhuset igen. Där inleddes en stor utredning för att ta reda på vad som inte stod rätt till. Efter att man mätt glukoshalten i ryggmärgen och blodet förstod läkarna att det rörde sig om glut-1-brist, vilket senare också bekräftades genom en DNA-analys.

– Läkarna försökte vara positiva och sa till oss att 'utvecklingen ju ändå går framåt!'. Men det var svårt att glädjas åt det då, eftersom sådana kommentarer var det som fick oss att förstå att det skulle kunna vara på ett annat sätt. Att utvecklingen skulle kunna stanna av eller gå bakåt, säger Sofia.

När diagnosen väl var satt började hon och Anders att söka information om den på internet. Eftersom den är så ovanlig fanns inte mycket att läsa, men Sofia hittade några videoklipp av barn med syndromet. De hade väldigt varierande problem och det var därför svårt att veta vad Emil hade att vänta.

– Den jobbiga ovissheten kvarstod. Vi hade fått en diagnos men hade ändå ingen aning om vad den skulle innebära för oss, säger Sofia.

Behandling

– **Kostbehandling mot epilepsi beskrevs redan före vår tidsräkning. I Baltimore i USA gjordes de första behandlingsförsöken på 1920-talet. Idag finns team för detta på de flesta av de svenska universitetssjukhusen, säger Tove Hallböök, överläkare på Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Epilepsi är benämningen på de symptom som uppstår vid en plötslig och övergående rubbning i hjärnans funktioner. Den orsakas av samtidiga och upprepade elektriska urladdningar i ett stort antal nervceller.

– Orsakerna bakom epilepsin kan vara väldigt många och anfallets uttryck kan se mycket olika ut, säger Tove Hallböök.

Epilepsi förekommer hos omkring 10 000 barn i Sverige. I cirka 40 procent av fallen är den associerad med andra problem, såsom utvecklingsstörning, beteendeproblem eller motoriska svårigheter.

Epilepsin som barn med glut-1-brist eller PDH-brist kan ha kan ge upphov till flera olika typer av anfall. Det kan till exempel röra sig om frånvaroattacker eller stora generaliserade anfall.

Vid följande symptom bör man misstänka glut-1-brist:

- Svårbehandlad epilepsi med tidig debut.
- Absencepilepsi med tidig debut.
- Tidig global utvecklingsstörning och sent tal.
- Komplexa onormala rörelser utlösta av fasta och/eller ansträngning.

Den ketogena kostens historik

På 1920-talet upptäckte de amerikanska läkarna Geyelin och Conklin effekterna av fasta hos barn med epilepsi. En av dem hade en son med infantila spasmer, och noterade att dessa försvann när pojken blev magsjuk och kräktes mycket. Först på 1990-talet började Freeman med flera, i Baltimore, titta på effekterna av fasta hos barn med epilepsi. De undersökte 150 patienter vars anfallsfrekvens sjönk då de fastade.

– Normalt omvandlas glukos till energi i mitokondrierna genom citronsyracykeln. Fasta sänker sockernivån i blodet och stimulerar nedbrytandet av fett. Om kroppen reducerar inskickandet av glukos tillräckligt länge tar nedbrytning av fett med så kallade ketonkroppar över, säger Tove Hallböök.

– Vid glut-1-brist har man fel på överföringen av socker över blod-hjärn-barriären. Vid PDH-brist kan man inte skyffla in socker i citronsyracykeln, och istället kan ämnen som är skadliga för hjärnan bildas. Vid tillräckligt stort fettintag kan ketonkroppar fungera som bränsle i hjärnan istället för socker.

Genom att strypa sockertillförseln och tillföra ketonkroppar får

kroppen alltså ett alternativt bränsle. Det är huvudprincipen bakom kostbehandling.

Vad är ketogen kost?

Principen med kosten är att den ska bestå av 80 procent fett, och 20 procent proteiner och kolhydrater sammantaget.

– Det är viktigt att tillsätta vitaminer och mineraler såsom magnesium, kalium, fosfat, järn, kalcium och D-vitamin. Karnitin, ett ämne som hjälper till att föra in ketonerna i mitokondrierna, cellernas små energiverk, är också viktigt och fås bland annat när man äter kött eller via tillskott, säger Tove Hallböök.

Det är viktigt att följa kosten strikt, med exakta menyer, för att hjärnan ska få hjälp att välja ketoner som bränsle istället för socker.

– Vid glut-1-brist och PDH-brist ska man inte fasta igång ketonförbränning, det är direkt olämpligt. Barnen som står på ketogen kost behöver inte alls fasta.

En dags matintag består av fyra eller fem mål som är jämnt fördelade över dygnet. Äter man mindre regelbundet finns risken att kroppen producerar eget socker eftersom hjärnan vill ha det för att råda bot på den energibrist i hjärnan som glut-1-brist och PDH-brist ger upphov till. Detta kan leda till låga ketonnivåer i blodet.

Hur gör man?

När ett barn ska sättas på ketogen kost kommer familjen på ett introduktionssamtal. Sedan tas ett blodprov eftersom man inte vill missa någon sjukdom som gör att kroppen inte kan bilda ketoner, exempelvis brist på aminosyran karnitin.

– Vi ber också familjerna föra kostdagbok där de antecknar barnets vikt och exakt vad barnet äter i en så kallad kostdagbok. Detta för att beräkna barnets energiintag, säger Tove Hallböök.

När det är dags att sätta igång med den nya kosten får alla som är involverade i barnets vardag vara med. Föräldrar, skolpersonal och mor- och farföräldrar, till exempel. Under en uppstartsvecka får alla lära sig vad som gäller med den nya kosten. Därefter har familjen regelbunden kontakt med kostteamet, framför allt med sjuksköterska och dietist.

– Om barnet får magsjuka eller hög feber ökar behovet av energi, och då är det viktigt att veta hur man ska göra för att behålla lagom ketos, säger Tove Hallböök.

Uppföljning hos hela teamet sker efter 1, 3, 6 och 12 månader.

– Viktigast vid varje utvärderingstillfälle är att man mäter

kroppsvikten och blodketonerna. Men de rent praktiska aspekterna är också viktiga, att få hela familjen att fungera med den nya maten och de nya rutinerna, säger hon.

Modifierad Atkinsdiet

Fördelningen mellan fett och proteiner/kolhydrater vid ketogen kost är 3:1 eller 4:1. Motsvarande siffra för de barn som istället får modifierad Atkinsdiet är ca 1:1, att jämföra med standarddiet med en fördelning på omkring 0,3:1. Det innebär att en vanlig måltid har 0,3 andelar fett per andel protein och kolhydrater sammantaget.

Modifierad Atkins är som en något friare version av ketogen kost. Den innebär att barnen äter cirka 10 g kolhydrater/dag och har ett högt fettintag där ungefär 65 procent av kaloriintaget kommer från fett.

– Vid ketogen kost har man menyer som bestämmer exakt vad man ska äta. Vid modifierad Atkinsdiet lär sig föräldrarna istället att räkna kolhydrater föra kostdagbok för att hålla kontroll, säger Tove Hallböök.

Barnen klarar sig ofta utan karnitintillskott eftersom de får i sig tillräckligt med karnitin via kött.

Specialkostbehandling med ketogen kost och modifierad Atkinsdiet ska sättas in så tidigt som möjligt vid glut-1-brist och PDH-brist.

– Behovet av bränsle i cellerna är som störst när man är liten. Det är mer oklart hur specialkosten ska utformas för vuxna, men som princip är det en livslång behandling, säger Tove Hallböök.

Negativa sidoeffekter som kan förekomma är:

- Dehydrering (uttorkning)
- Acidosis (att kroppen får lågt pH-värde, blir sur)
- Hypoglykemi (lågt blodsocker)
- Höga blodfetter
- Osteopeni (vävnadsbrist)
- Njursten
- Karnitin- och järnbrist
- Gastrointestinala sidoeffekter (illamående, reflux, käkningar, förstoppning)

De positiva effekterna innefattar bland annat förbättrad sömnkvalitet för barn med svårbehandlad epilepsi. Sömn är viktig för minnets funktion under utvecklingsåldern.

Frågor till Tove Hallböök

Blir barnen som äter ketogen kost kortväxta på grund av sin diet?

– Kosten kan leda till en viss tillväxthämning, men många av de barn med glut-1-brist som jag har träffat hämtar upp längden senare.

Mat och mitokondriella sjukdomar

– **Att använda ketoner som energi istället för kolhydrater fungerar bara om man tar bort tillförseln av kolhydrater eftersom hjärnan annars föredrar dem som energikälla, säger Veronica Hübinette, barnsjuksköterska på Neurologmottagningen och Ketogena teamet, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Glut-1-brist och PDH-brist är progressiva hjärnsjukdomar som delvis kan behandlas med ketogen kost eller modifierad Atkinsdiet. Tanken är att man ”lurar” kroppen att den svälter, så att den ska använda sitt reservsystem där ketoner – istället för kolhydrater – blir energikälla. Ketoner är en restprodukt av fett och därför måste man maximera fettintaget samtidigt som man minimerar kolhydratintaget för att metoden ska fungera.

– Kostbehandlingen kan ha positiva effekter för bland annat motoriken, humöret, vakenheten, sömnen och koncentrationsförmågan, säger Veronica Hübinette.

De vanligaste biverkningarna innefattar förstoppning, hypoglykemi (låg blodsockerhalt), metabol acidosis (när syra/bas-halten rubbas så att kroppen blir sur), illamående och tillväxthämning. Bland de mer ovanliga finns bland annat njursten, hjärtmuskelsjukdom och benskörhet.

Uppstart av behandling

När en ny kostbehandling ska införas blir barnet inlagt på sjukhus under en vecka. Föräldrarna får utbildning av en dietist.

Under veckan tas många prover. Två till sex gånger per dag mäter man ketonnivån, sockernivån och syra/bas-kvoten. Dagligen mäts också vikt, puls och andningsfrekvens.

– Viktregistrering är viktig eftersom det är lätt att barnet ramlar ur

ketosen om det går upp eller ner i vikt. Ketonkontrollerna är väldigt täta i början, men kan sedan glesas ut, säger Veronica Hübinette.

Checklista hemma efter uppstart:

- **Blodketoner:** mätning två gånger per dag första veckan sedan efter överenskommelse. Ketonerna ska helst ligga mellan tre och fem. Ring teamet om det går över fem, då behöver syra/bas-nivån eventuellt kontrolleras.
- **Blodsocker:** mätning två gånger per dag första veckan, sedan efter överenskommelse. Blodsockret ska ligga över 2,4 – kontakta annars teamet. Om barnet har symtom som blek, kallsvettig eller illamående och samtidigt ligger under 3,5 i blodsocker – kontakta teamet.
- **Anfallslistor:** fylls i dagligen om möjligt.
- **Avföring:** risk för förstoppning. Ge mycket vätska och eventuellt Movicol eller annat laxerande medel efter samrådan med läkare.
- **Urinstickor:** mätning av urinketoner efter överenskommelse.
- **Vikt:** vägning en gång per vecka – alltid samma väg. Endast underkläder/naken. Vid stabil situation kan barnet vägas en gång varannan vecka.
- **Rapportera** in värden en gång per vecka (senare 1 gång per månad) till sjuksköterska.
- **Infektion/magsjuka:** Tag kontakt med teamet eller barnakuten. Var noga med att ge ordinerad vätska!
- **Kostregistrering:** Görs två veckor innan återbesök.
- **Provtagning:** Två-tre veckor innan återbesök.
- **Återbesök** under det första året efter 1 månad, 3 månader, 6 månader, 9 månader 12 månader, 18 månader 24 månader. Därefter halvårsvis.

Uppföljning

Man gör en noggrann uppföljning av barn som satts på behandling med specialkost. Den görs med hjälp av föräldrarnas upplevelser angående anfallssituationen och barnets utveckling.

Det är viktigt att barnen får i sig ordinerad mängd vätska och att de följer sin viktkurva, och då kan en matdagbok kan vara till hjälp.

Uppföljningen handlar också om provtagningar. Föräldrarna får med sig en egen blodketonmätare hem för att kunna rapportera in ketonvärden. En stor provtagning sker var tredje till sjätte månad,

och man kontrollerar då bland annat EEG, bentäthet, tillväxt. Barnet träffar också en sjukgymnast.

– För att det här ska fungera krävs en enorm motivation från barnets omgivning och det är viktigt att se till att förutsättningarna för att lyckas är så bra de kan vara. Barn som matvägrar utgör till exempel en enorm stress för alla föräldrar, och detta blir ännu värre då det gäller barn som inte får fasta. Ibland underlättar det att sätta in en gastrostomi, en ”knapp på magen” för att kunna ge barnet mat genom den. En sådan är lätt att ta bort senare, säger Veronica Hübinette.

Om barnet har en låg ketosnivå får man agera detektiv för att förstå orsaken. Det kan till exempel röra sig om infektion eller feber, att barnet tagit medicin i mixturform som innehåller socker eller att barnet ätit något utanför dieten, antingen i smyg eller på grund av att någon personal i skolan inte varit tillräckligt informerad om vad som gäller.

– Det kan också handla om att man tillagat maten fel eller att man tagit fel livsmedel. Det är viktigt att läsa på förpackningen eftersom innehållet kan skilja mellan olika märken. Samma fabrikat kan också plötsligt få ett förändrat innehåll, säger Veronica Hübinette.

Att resa med barn som går på specialkost

Det går bra att resa med barn som går på ketogen kost eller modifierad Atkinsdiet. Det kräver dock en del planering.

– Kom ihåg att ta med ett läkarintyg om barnets diagnos på engelska, med information om vad som gäller om barnet blir sjukt utomlands. Ofta är risken för magsjuka förhöjd när man reser, säger Veronica Hübinette.

Akut behandling

– Det är jätteviktigt för föräldrar att komma ihåg att barnen ska ha natriumkloriddropp och absolut inte glukosdropp vid en akutsituation. Det är också viktigt att säga till sjukvårdspersonalen inför en operation att dessa barn inte får fasta – det kan ge hjärnskador.

Därför kan det vara fördelaktigt att få den första operationstiden på dagen. Detta är extra viktigt för barn med PDH-brist.

Vid feber ska barnen få kolhydratfria, febernedsättande preparat, exempelvis Alvedon eller Panodil stolpiller. Vid användning av antibiotika skall endast sockerfria preparat användas.

Ketogen kost / modifierad Atkinsdiet

– När vi beräknar ketogen kost för ett barn uppskattar vi barnets energibehov utifrån kostregistrering och rekommendation för åldern, säger Anna Dahlberg, dietist vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Den ketogena kosten består av fyra till fem lika stora måltider per dygn, och dessa beräknas exakt. En måltid kan till exempel se ut såhär:

- 21g räkor
- 22g avokado
- 1g dill
- 17g majonnäs
- 17g Creme fraiche
- 20g Calogen (fettemulsion)

– Måltiden innehåller en energimängd på 325 kcal, varav 32,5 gram fett, 6 gram protein och 2,13 gram kolhydrater. Det ger en fördelning på 4:1 mellan fett respektive proteinet och kolhydraterna sammanräknade, säger Anna Dahlberg.

– Det är bra med kostregistrering eftersom vi då kan få en bild av vilken mat barnet tycker om, och på så sätt utforma menyer som han eller hon gillar.

Nackdelarna med ketogen kost är att matlagningen kräver mycket tid, och att det kan vara socialt begränsande i och med de strikta reglerna för mattider, måltidsinnehåll och –mängd. Det blir något enklare för de barn som sondmatas.

Modifierad Atkinsdiet

Modifierad Atkinsdiet är en friare form av ketogen kost, där mängden protein, fett, energi och vätska är fri. Dock krävs det också här att mängden fett är väldigt stor.

– När barnet kommit upp i ketos är det viktigt att det håller sig där, och då krävs mycket fett, säger Anna Dahlberg.

Det som är strikt kontrollerat i dieten är mängden kolhydrater per dag. Ordinationerna kan variera mellan 10 och 40 gram. Mängden som beräknats för dagligt intag ska intas jämnt över dygnet, men barnet behöver inte äta på exakta klockslag som vid ketogen kost.

– Ett barn som ordinerats modifierad Atkinsdiet kan äta fritt av kött, fisk, fågel och ägg i ren form, det vill säga icke industriprocessad mat. Samma sak gäller för olja och smör, vatten, kaffe, te, lightsaft och de flesta kryddor, säger Anna Dahlberg.

Exempel på en måltid med tre gram kolhydrater:

- Fläskfilé i fri mängd
- 50 g bearnaisesås
- 20 g tomat
- 50 g gurka
- 20 g isbergssallad

– Den här måltiden ger en fördelning på ungefär 2:1 mellan fett och proteiner/kolhydrater.

Kolhydratrika livsmedel som pasta, ris, potatis och bröd går helt bort, men kan ersättas med till exempel blomkålsmos eller rivna morötter.

Specialprodukter

I fettrika specialdieter ingår nästan alltid specialprodukter. En av dem är Calogen, en smaklös 50-procentig fettemulsion som löser sig lätt. En annan produkt är Ketocal, som kan användas som sondnäring, dryck eller blandas med annan mat. Den finns i smakerna vanilj och neutral, och innehåller 0,6 gram kolhydrat per 100 ml.

– Kosten är ju kolhydratfattig vilket kan leda till brist på vissa vitaminer och mineraler. Därför kan barnen behöva tillskott av multivitaminpreparat för att få i sig tillräckligt med D-vitamin, kalcium, magnesium, kalium och fosfor, säger Anna Dahlberg.

Tio gram kolhydrat – en vanlig dagsranson för ett barn som går på modifierad Atkinsdiet – motsvarar till exempel 1 potatis, 2 dl hallon, en halv pannkaka, 4 normalstora tomater eller 3,5 dl vispgrädde. En person som äter normalkost får i sig mellan 200 och 400 gram kolhydrater per dag.

– Vissa livsmedel finns i kolhydratfattiga varianter. En vanlig brödskiva innehåller exempelvis 15 gram kolhydrat, medan en skiva Low Carb-bröd endast innehåller 2,7 gram kolhydrat, säger Anna Dahlberg.

– Andra tips är vaniljglass från Alvestaglass, som innehåller ett halvt gram socker per hundra gram glass. Och sjögräsnudlar och så kallade miracle noodles som innehåller två respektive noll gram

kolhydrater per hundra gram. Det är extra bra för större barn som vill ha större mängder mat för att bli mätta. Generellt vill jag också tipsa om LCHF-recept, som ju också de bygger på att begränsa kolhydratmängden.

Emil börjar äta ketogen kost

Redan innan Emils föräldrar fick ett definitivt besked om diagnosen kände sig läkarna övertygade om att det var glut-1-brist det rörde sig om. Emil fick då börja med ketogen kost, som nästan helt utesluter kolhydrater.

– Det blev stor skillnad på en gång. Epilepsin försvann helt och det var inga större problem att få Emil att acceptera den nya kosten. Det extra krånglet kändes just då lätt att handskas med eftersom lättnaden att hitta något som hjälpte Emil var så stor, säger Anders. Men det var mycket nytt att lära. När kosten skulle introduceras var Anders och Sofia hemma i några veckor för att lära sig hur de skulle göra. De fick recept och menyer av en dietist, som var ett stort stöd för familjen under den tiden. Henne kunde de ringa när som helst om de behövde hjälp.

– Emil åt nästan alltid bra i början. Problemet var att han inte drack tillräckligt, och då var det väldigt svårt att få i honom den exakta mängd dieten kräver. Ett tag kom han också in i trotsåldern och började spotta ut maten över bordet. Då var vi tvungna att samla upp allt igen väldigt noggrant vilket inte var så roligt, säger Sofia. Vid något tillfälle fick Emil magsjuka. På sjukhuset fick han en sond som han rev ut på vägen hem. Det var också krångligt att ta med all mat till förskolan varje dag, vilket Emils föräldrar gjorde eftersom den var knepig att tillaga på rätt sätt med exakta mängder.

När Emil var två år bestämde sjukvårdsteamet och familjen att han istället skulle gå över till en modifierad Atkinsdiet, en något friare variant av diet men med samma grundtanke. Kolhydraterna vägs fortfarande noggrant och Anders och Sofia håller också koll på hur mycket fett Emil får i sig.

– Men skillnaden är att han kan äta fri mängd protein. Är han hungrig kan han därför få extra kött till exempel, säger Sofia.

Emil äter 4 gram kolhydrater per måltid, och 5,5 måltider per dygn.

– Han mår lika bra av den här dieten som han gjorde av den ketogena kosten. Hans värden har fortsatt att vara bra, säger Anders.

Neuropsykologisk bedömning

Gerd Viggedal, neuropsykolog vid Barnneurologen och Ketogena teamet på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg, informerar om neuropsykologens roll.

Neuropsykologens roll vid ketogen kost eller modifierad Atkinsdiet är att göra en neuropsykologisk bedömning eller utvecklingsbedömning före uppstarten. En bedömning görs också vid uppföljningen som genomförs sex månader efter dietens start, samt ytterligare en gång två år efter uppstarten. Bedömningen görs för att se vilken effekt dietbehandlingen haft för barnens kognitiva utveckling.

Olika bedömningsmetoder

En psykologbedömning utgår ifrån barnets ålder och förmåga. En utvecklingsbedömning görs på barn upp till ungefär fyra år. På barn från fem år och uppåt kan man göra en begåvningsbedömning eller en neuropsykologisk bedömning.

– De angivna åldrarna är så kallade funktionsåldrar som inte alltid stämmer med barnets kronologiska ålder. Med det menar man att vi använder test som är anpassade efter funktion, inte efter den faktiska åldern. Ett tioårigt barn kan ju till exempel befinna sig på en femårings nivå, och ska då testas utifrån sin egen funktionsförmåga för att ge ett rättvisande resultat, säger Gerd Viggedal.

Utvecklingsbedömning

Vid en utvecklingsbedömning används framför allt Griffiths utvecklingskala där man tittar på grovmotorik, personlig social utveckling, hörsel och tal, samordning mellan öga och hand, finmotorik och praktiskt resonerande.

– Angående de motoriska momenten handlar det för mig som neuropsykolog främst om att se *att* barnet klarar de moment som ingår i testet, jag tar inte hänsyn till *hur*. Det tittar istället en sjukgymnast på.

Begåvningsbedömning

De mest använda begåvnings testen är Wechslerskalorna, som består av tester anpassade för olika åldrar. Det är både språkliga och icke-språkliga tester, samt tester som mäter snabbhet och

arbetsminne.

Resultaten jämförs med åldersrelaterade normer och räknas samman till en generell intelligenskvot (IQ), verbal IQ, performance IQ, snabbhetsindex och arbetsminnesindex.

Neuropsykologisk utredning

Den neuropsykologiska utredningen avser mäta begåvning (IQ), verbal förmåga, visuospacial och visuokonstruktiv förmåga, koncentrations- inlärnings- och uppmärksamhetsförmåga samt motoriska färdigheter, inklusive finmotoriska färdigheter. Man tittar också på förmågan att planera och utföra uppgifter (så kallad exekutiv förmåga).

Syftet med utredningen är generellt att hitta barnets starka och svaga sidor samt förklara och förstå eventuella beteendevikelser för att kunna utforma välfungerande pedagogiska modeller. För barnen med modifierad Atkinsdiet är syftet att göra en bedömning av hur barnets utveckling påverkas.

– Jag har sett en positiv utveckling av både språk, motorik, koncentration och inlärnin hos flera av barnen med glut-1-brist och PDH-brist, både vid sexmånaders- och tvåårsuppföljningen, säger Gerd Viggedal.

Frågor till Gerd Viggedal

Ser du någon skillnad i bedömningarna av barn med glut-1-brist och barn med PDH-brist?

– Nej, det är svårt att säga. Jag har sett klara förbättringar efter att ketogen kost satts in hos barn med båda diagnoserna.

Finns det något samband mellan specialkost och utveckling?

– Vi har sett positiva resultat av modifierad Atkinsdiet. Jag gör en bedömning av huruvida barnet bibehåller sin nivå och utvecklingstakt, eller förbättrar den. Det är jättebra om det inte halkar efter sina jämnåriga.

Habiliteringens roll för behandling, råd och stöd

– **En första kontakt med habiliteringen tas ofta när det upptäcks att ett barn har en försenad motorisk eller kognitiv utveckling. För att få hjälp av habiliteringen krävs ingen orsaksdiagnos, det räcker med en funktionsdiagnos som exempelvis rörelsehinder eller autism, säger Barbro Westerberg, habiliteringsöverläkare på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Sverige var tidigt ute med en pionjärverksamhet som startade på 1950-talet i Göteborg och Uppsala, med habiliteringscentrum för personer med olika former av cerebral pares.

Det som utmärker habiliteringens arbetssätt är att personalen arbetar i team där exempelvis läkare, sjukgymnaster, logoped och psykologer ingår. Dessa kommer tillsammans med föräldrarna fram till vad barnet behöver för insatser inom varje område.

– Många barn med glut-1-brist eller PDH-brist söker vård för infantila spasmer. Det finns en lång rad sjukdomar som vi inom sjukvården kan misstänka i den situationen och dessa två tillhör de mer ovanliga, säger Barbro Westerberg.

Grundtanken med habiliteringen är att underlätta för alla förmågor som barnet har. Ordet habil betyder ”göra skicklig”. För att tillhöra en habilitering ska man ha behov av fler än en av habiliteringens kompetenser.

– För barn med glut-1-brist eller PDH-brist är sjukgymnaster, specialpedagoger och senare också arbetsterapeuter de mest praktiskt viktiga kontakterna. De kan bidra med träning av motoriska färdigheter och med lekträning, vilket är viktigt eftersom vissa barn kanske inte orkar leka på egen hand på samma sätt som andra, säger Barbro Westerberg.

Det är vanligt att föräldrar till barn med funktionsnedsättningar börjar med att fokusera på de motoriska svårigheterna. Men kommunikation är också jätteviktigt. Att hitta rätt kommunikationshjälpmedel är en betydelsefull del av habiliteringens verksamhet.

– För dem som inte börjar tala tycker jag att man tidigt ska koppla in en logoped och en specialpedagog. Det är lagom från tre års ålder ungefär. Alla kan kommunicera men det är mycket viktigt att hitta rätt metod, säger Barbro Westerberg.

På habiliteringen kan man få hjälp med att testa och utveckla vilka kommunikationssätt som fungerar bäst för varje barn.

Utvecklingsnivån varierar för barnen med de här syndromen och det går inte att säga på förhand vilka svårigheter de kommer att ha.

Utvecklingsförsening är ett uttryck som används när man tror att det finns sannolikhet att barnet kommer komma ikapp andra jämnåriga. När man misstänker att det inte kommer att hända säger man istället utvecklingsstörning.

– Det är viktigt att känna till barnets utvecklingsnivå för att kunna anpassa pedagogiska insatser i förskola och skola, säger Barbro Westerberg.

Det görs alltid minst två bedömningar, ibland fler, för att resultatet ska bli så tillförlitligt som möjligt. Inför skolstarten är det bra att se över vilka insatser som kan komma att behövas, såsom en resursperson, särskola, individuell studieplan eller andra typer av anpassningar.

På habiliteringen försöker man att samordna besöken till de olika kontaktpersonerna så att familjerna slipper komma så många gånger. Ibland kan habiliteringspersonalen också göra hembesök eller vid behov följa med på möten med skolpersonal eller andra personer i barnets vardag.

– Ibland ordnar vi också möten med föräldrarna och mor- och farföräldrar eller nära anhöriga. Då kan man prata om hur barnet mår, vad funktionsnedsättningen innebär nu och i framtiden och hur det påverkar varje persons roll gentemot barnet. Sådant som inte alltid är så lätt att veta hur man ska tala om i vardagen. Ett sådant möte kan underlätta för alla i barnets omgivning, säger Barbro Westerberg.

Habiliteringspersonalen kan också hjälpa till att skriva de intyg som behövs för ansökningar om ekonomiska bidrag från Försäkringskassan, såsom vårdbidrag.

– Vi gör en medicinsk beskrivning, vad barnet har för diagnos och vad den innebär. Men det är föräldrarna som vet alla detaljer i vardagslivet, vilka behov som finns i hemmet och hur de ser ut. Det påpekar vi ofta för Försäkringskassan, säger Barbro Westerberg.

Frågor till Barbro Westerberg

Hur påverkar det barnet att ha gastrostomi ("knapp på magen")?
– Det är viktigt att stimulera munnen även när man har gastrostomi. Men knappen är en jättebra lösning för att minska stress vid matningsmomentet. När barnet inte längre har behov av knappen är det lätt att ta bort den.

Kommunikation

– Hur kommunikationen fungerar hos personer med ovanliga diagnoser varierar stort. Många barn förstår fler ord än de själva kan uttrycka och en del har inget eget tal. Men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan kommunikationen för personer med kommunikationssvårigheter förbättras, säger logopeden Ulrika Ferm som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Det finns många olika sätt att kommunicera, förutom genom tal även genom gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder – så kallad Alternativ Kompletterande Kommunikation, AKK.

– Alla människor kommunicerar, det börjar redan under tiden barnet ligger i sin mammas mage. Oavsett om en person förmedlar sig på ett medvetet eller omedvetet plan handlar det om kommunikation. Det ägnar vi oss åt för att till exempel få närhet, för att få behov uppfyllda och för att lära oss nya saker, säger Ulrika Ferm.

När en familj får ett barn med funktionsnedsättning är det många saker som ska tas om hand. Ofta prioriteras det som handlar om matningen – eftersom den är livsviktig – och även det som handlar om motoriska färdigheter.

– Det är naturligt att det blir så, men glöm inte att också hitta strategier för kommunikationen. Det är jätteviktigt att så tidigt som möjligt ge barnet möjlighet att kommunicera med sin omgivning.

AKK kompletterar – det hämmar inte

Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt

kommunikationssätt. Det finns ingen risk att man hämmar talet genom att lära sig kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation. Att visa en bild tillsammans med talade ord skapar tydlighet eftersom bilden finns kvar i handen en längre stund.

– Det är viktigt att dokumentera barnets signaler när tal saknas. Notera hur barnet ser ut när han eller hon är glad, ledsen eller vill något. Om man vill kan man skriva ner informationen i ett så kallat kommunikationspass, en bok som i jag-form beskriver hur just den här personen kommunicerar. Det kan underlätta för skolpersonal, assistenter och andra som kommer i kontakt med barnet, säger Ulrika Ferm.

Kommunikationssvårigheter kan visa sig på olika sätt, till exempel genom:

- Uttryckssvårigheter: att ha svårt att förmedla sig.
- Förståelsesvårigheter: att ha svårt att förstå språk.
- Pragmatiska svårigheter: att inte riktigt förstå hur språket ska användas i samspel med andra.

När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att det inte blir för krångligt i början. Det är därför bra att börja i en situation som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och olika kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen agera förebild. En bra förebild är man genom att själv använda samma kommunikationssätt som barnen, exempelvis att peka på bilder.

– När barnen får se hur föräldrarna gör förstår de lättare hur de kan använda bildkartan, tecknen eller vad det nu handlar om. Tänk på att upprepa saker många gånger, även om det känns lite tjatigt. Upprepning är viktigt för alla barn och extra viktigt för barn som befinner sig på en tidigare utvecklingsnivå, säger Ulrika Ferm.

Vi använder kommunikation för att påverka vår omgivning.

Imitation är bra att använda även åt andra hållet, det vill säga för att bekräfta för barnet att det lyckats förmedla något.

– Genom att du imiterar det som barnet gör, eller hur barnet låter, visar du att barnet lyckats påverka dig, säger Ulrika Ferm.

– Det är lätt hänt att man kommunicerar mindre med ett barn som

har kommunikationssvårigheter eftersom man inte får den respons man kanske förväntar sig. Att det blir så är oturligt eftersom dessa barn behöver extra mycket stimulans!

AKK är till för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. Förutom bilder, tecken, symboler, kommunikationsapparater och datorer finns idag också appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

Ofta behöver omgivningen fundera på och eventuellt förändra sitt eget sätt kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. En tumregel kan vara att använda sig av en responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:

1. *Titta och lyssna*: Se vad barnet gör, var uppmärksam på signaler.
2. *Vänta och förvänta*: Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion. Att vänta är ofta nyckeln för att få till en kommunikation, ibland är tid allt som krävs.
3. *Tolka och bekräfta*: Tolka och bekräfta vad barnet gör, kommentera vad du ser.

– Det kanske viktigaste budskapet är att inte ge upp. För en del barn kan det ta lång tid innan en ny kommunikationsmetod börjar fungera som man önskar och då gäller det att man inte slutat försöka under den tiden, säger Ulrika Ferm.

Här kan man få information och tillgång till AKK-hjälpmedel:

- Logoped, arbetsterapeut eller pedagog på habiliteringen kan hjälpa till att skapa det bild- eller teckenstöd som behövs i början. Logopeden förskriver också talande kommunikationshjälpmedel samt pärmar och fickor för bildstödet.
- DART lägger ut en del symbol- och bildkartor på webben. Adressen är www.dart-gbg.org.
- Hjälpmedelsinstitutet – HI – som är ett statligt hjälpmedelsinstitut.
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten).
- Hjälpmedelscentralen.
- Datatek / bibliotek.

Emil kommunicerar med tal och tecken

Emil går i en vanlig förskola där han har en resursperson. Tre olika personer, som alla kan hans rutiner väl, turas om att vara med honom på förskolan.

– Det har fungerat jättebra, vi känner oss trygga med att vem som helst av dessa tre kan ta hand om Emil. Han har varit där i tre år nu och personalen har lärt sig teckenspråk för att kunna kommunicera med honom, säger Sofia.

På förskolan använder pedagogerna teckenstöd på samlingarna med hela gruppen och de andra barnen tycker att det är jätteroligt.

Sofia och Anders har också använt tecken som stöd för talet när de kommunicerat med Emil. De har gått flera teckenutbildningar.

– Vi försökte med bilder också ett tag, men det kändes inte som att han var mogen för det. Vi hade svårt att få honom att titta på bilderna, säger Sofia.

– Då var det svårt att motivera sig. Tecknandet fungerade bättre, Emil tecknade en hel del själv samtidigt som han kunde säga enstaka ord med talat språk.

Under det senaste året har Emils talutveckling fått fart och nu bildar han hela meningar. Det har inneburit att tecknandet avstannat alltmer, både från hans egen och från föräldrarnas sida.

– Numer tecknar han bara enstaka ord, som till exempel färgerna, säger Sofia.

Motorik och rörelse

– Många barn med de här sjukdomarna har problem med kommunikationen. Det kan vara svårt för dem att förstå varför sjukgymnastik och annan träning är bra. Men då gäller det att nå fram till barnen och möta dem på rätt nivå.

Det säger Marika Jonsson som är legitimerad sjukgymnast på barn- och ungdomshabiliteringen Lundbystrand i Göteborg.

Hos en sjukgymnast kan barnen bland annat få motorisk träning och hjälp med att utreda orsaker till eventuella motoriska svårigheter.

För varje barn görs en individuell analys av de grovmotoriska

förmågorna/svårigheterna. Då tittar man bland annat på ledrörlighet, muskeltonus, muskelstyrka, huvudkontroll, balans, hur kroppen svarar på belastning och vilken viljemässig rörelseförmåga barnet har i olika positioner.

En del av barnen med glut-1-brist eller PDH-brist har kontrakturproblem, vilket innebär att de inte kan ta ut rörligheten i lederna fullt ut. Det kan till exempel bero på att ligament, muskler eller senor är för korta och därför blir något ihopdragna.

– Detta försöker vi jobba med redan på ett tidigt stadium, till exempel med träning, ortoser, korsetter och liknande, säger Marika Jonsson.

Försämrad ledrörlighet påverkar sittandet, ståendet, huvudkontrollen och ökar dessutom risken för skoliosutveckling.

– Om ett barn sitter med huvudet aningen snett ser det kanske inte ut att göra så mycket. Men på sikt kan sådana saker få stor betydelse. För att motverka skolios får vissa barn en korrigerande korsett att ha på 23 timmar av dygnet. När barnet väl vuxit färdigt är det mycket liten risk att det utvecklar skolios.

Träffa sjukgymnasten ofta

Det är bra att ha en tät sjukgymnastkontakt under åren som barnen växer mycket. Barnet utvecklas hela tiden och det gäller att hjälpmedel och annat är anpassat för just den aktuella nivån, så att barnet inte missar tillfällena att träna sina förmågor.

– Barnen med just de här diagnoserna kan till exempel ha fått en ny kostanpassning och blivit piggare av det. Då gäller det att vi ser över stödinsatser och utformning av hjälpmedel igen så att de passar den nya situationen, säger Marika Jonsson.

Barn som inte rör sig så mycket har ofta ett favoritläge när de sover, vilket innebär att de sover i samma ställning varje natt. Det kan vara skadligt för kroppen, och därför är det bra att försöka variera barnens sovposition i den mån det går.

– Använd kuddar för att ändra läge så att barnet ligger bekvämt. Kanske kan det ligga på höger sida varannan dag och på vänster sida varannan?

Marika Jonsson betonar vikten av att barnen får röra på sig mycket även dagtid. Det är bra dels för andningens skull, men också för att skapa smärtlindring, ökad blodcirkulation, förbättrad mag- och tarmaktivitet och minska risken för benskörhet.

– Man får testa sig fram för att hitta aktiviteter som passar just ens

eget barn. Ridning och simning eller vattenlek fungerar bra för många barn med funktionsnedsättningar, säger hon.

Taktil stimulering, som massage, gör att kroppen bildar oxytocin vilket man blir lugn av. Att känna på föremål som är gjorda av olika material och har olika form är en annan typ av sinnesstimulering som också är jättebra.

– Taktil stimulering kan vara nästan vad som helst. Att låta barnet vara barfota på gräset, känna på slajm och lera eller rulla sig i sand är några exempel.

Ergonomi – att hitta hjälpmedel och metoder som skonar kroppen i olika situationer – är viktigt för alla människor och bra för att kroppen ska hålla i längden. För föräldrar till barn med särskilda behov, som kanske behöver lyftas mycket, är det extra viktigt att vara medveten om sin lyftteknik. När man väl får ont i ryggen kan det vara för sent att göra något åt det. Tänk på följande vid lyft och förflyttningar för att skona din egen kropp:

- Håll barnet nära din egen kropp.
- Böj på knäna, inte på ryggen.
- Knip vid lyft.
- Undvik vridningar under lyften.
- Låt barnet hjälpa till själv så mycket som möjligt.
- Använd tillgängliga hjälpmedel som exempelvis lyftar, gåbälten, handtag på väggen och snurrbara bilbarnstolar.

Frågor till Marika Jonsson

Finns det risk att barnet inte tränas om det har en sittställning som är alltför bekväm?

– Ingen sittställning är bra nog att sitta i timme ut och timme in. Det är jätte viktigt att hela tiden testa nya saker så att man ger barnet möjlighet att utvecklas, träna kroppen och lära sig nya saker.

Hur vet ni vad som beror på hjälpmedel/träning och vad som beror på att barnet utvecklas?

– Det vet vi inte alltid. Man måste prova sig fram. Men vi har en stor kunskap om vad som brukar hjälpa mot olika problem, och vår kompetens ligger i att veta vilka metoder eller hjälpmedel man kan prova. Sedan är utvärdering A och O för att se till att man verkligen uppnår det önskade resultatet.

Ågrenskas pedagogiska program

Hos personalen på Ågrenska finns en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med sällsynta diagnoser. Barnteamet, som är med barnen medan föräldrarna går på föreläsningar under familjevistelserna, ser till varje barns individuella behov och är noga med att anpassa schemat så att det blir en bra vecka för barnen.

– Barn med glut-1-brist eller PDH-brist har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna. Även syskonen har sitt eget program under familjevistelsen, säger pedagogen Anna Glenvik som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Barnteamet skaffar, inför varje familjevecka, kunskap i form av medicinsk information och använder information man fått genom samtal med föräldrar och skolpersonal. Man väger också in Ågrenskas tidigare erfarenheter av barn med den aktuella diagnosen.

Ett övergripande mål för veckan är att barnen ska känna sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Det är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO.

– Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningsfaktorer. Förr fokuserade man mest på fysiska förutsättningar och hinder för varje barn. Men idag utgår pedagogiken framför allt från omgivningen, hur den kan anpassas för att barnet ska bli delaktigt och utvecklas. Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas av de hinder som finns, säger Anna Glenvik.

Ett av målen under familjeveckan är att stimulera kroppens olika sinnen. Det görs bland annat med hjälp av taktil stimulans, sång, musik och lek med rytminstrument.

– Vi har också en samling varje morgon där varje dag har sin egen färg och doft. De får dofta på en flaska som innehåller lavendel, tallbarr eller pepparmynt, till exempel, säger Anna Glenvik.

– För de yngre barnen har vi en väska där mjukisdjuret Kalle kanin

bor. Barnen blir delaktiga genom att de får knacka på väskan så att Kalle kommer fram och pratar med var och en. När samlingen är slut säger han hejdå och hoppar ner i väskan igen. Detta ger en tydlig början och slut på samlingen.

Eftersom många personer med de här syndromen har inlärnings- och koncentrationssvårigheter bygger Ågrenskas pedagogik på att motverka dessa. Nedan följer några exempel på strategier som används:

- Strukturerade scheman, där många rutiner återkommer.
- Tydliga och anpassade arbetsuppgifter.
- Bildschema för dagens aktiviteter.
- Tidshjälpmedel.
- Roliga aktiviteter för att höja motivationsnivån.
- Variation i aktiviteterna. Gruppaktiviteter varvas med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande.

– De här åtgärderna är egentligen bra för alla. De allra flesta vuxna har kalendrar, scheman och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på samma principer om tydlighet och struktur, säger Anna Glenvik.

Barnen med glut-1-brist eller PDH-brist har ofta specialkost och många rutiner kring matsituationen som måste följas. Då blir det viktigt att planera aktiviteter på ett bra sätt utifrån dessa förutsättningar. Därmed missar inte barnet något roligt på grund av att de behöver gå ifrån och äta en viss tid.

– Man kan också försöka foga samman momenten, som att låta barnen leka med något samtidigt som de står tränar i sina ståskal, säger Anna Glenvik.

Ett annat viktigt mål under veckan är att stimulera kommunikation på olika sätt. Det görs genom en tydlig struktur i såväl aktiviteter som miljö, där barnen förbereds och kan känna igen sig.

– Då ökar möjligheterna till god kommunikation. Vi är lyhörda för barnens egna sätt att förmedla sig, genom minspel, ljud, ögonpekning eller på andra sätt. Det är viktigt att ge tid, invänta svar och ge bekräftelse.

För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introducerar barnteamet gemensamma lekar där barnen får uppleva att de lyckas

och där de får positiva förstärkningar. På Ågrenska finns en stor mängd kommunikationshjälpmedel, till exempel dockan Maja som är en teckendocka vars händer man kan styra med sina egna.

Anna Glenvik berättar också om vilket stöd skolan eller förskolan kan erbjuda. I den nya skollagen – som trädde i kraft juli 2011 – betonas barnens rätt till anpassat stöd.

– När man ska göra ett åtgärdsprogram för barnet är det viktigt att vara så noggrann som möjligt i beskrivningar av mål och metoder. Bestäm gärna en enda konkret sak och se till att den fungerar. Det finns en risk att tjugusiga formuleringar annars blir för generella och att det då inte sker någon riktig förändring.

Det kan vara bra att ta hjälp av Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (www.spsm.se) eller av kommunens resursteam.

– Det är viktigt att skolmiljön ger barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen, säger Anna Glenvik.

Syskonrollen

Under varje familjevistelse på Ågrenska är det viktigt att även syskon får känna sig betydelsefulla. En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet, den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Marcus Berntsson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat

informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.

- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt då frågor och funderingar förändras.

- Många syskon är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan. En tvilling till en tjej med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten, säger Marcus Berntsson. Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. Genom att involvera syskonen kan man skapa förståelse och öka möjligheterna till problemlösning.
- Det är viktigt för syskonen att känna att de också får egentid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som 'ändå blev över'.

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor som behöver svar, men det är viktigt att bemöta barnet på rätt nivå.

Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar omgivningens reaktioner.

- I den åldern kan det kännas jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. Barnen noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att ha ett gemensamt sätt i familjen angående hur man förklarar hur situationen ser ut för barnet som har en funktionsnedsättning. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, eller kanske att syskonet har 'trötta ben' eller något liknande, säger Marcus Berntsson. Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det.

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

- Vi berättar också att de själva inte har orsakat funktionsnedsättningen och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera

frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

– Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det mycket lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att istället prata om dem och vad de står för.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära. Dessutom undviker många barn att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet, eftersom de inte vill belasta föräldrarna mer fler tunga saker. Därför gäller det att skapa strategier för hur man ska prata om det som känns svårt.

Under veckan gör barnen och ungdomarna en berättelsebok där de skriver om sig själva, om sjukdomen de eller syskonet har och om vad man kan säga till andra som frågar om sjukdomen. En övning som ofta används är ”cirkeln”, där man ska fylla i känslor och hur stor andel av en själv som består av glädje, ilska och andra känslor.

– De här övningarna blir ofta en bra ingång till förtroliga samtal. Med de äldre syskonen har vi ”känslkort” och andra spel och övningar som får igång snacket. Det är vanligt att första varvet handlar om vardagliga saker, men att man efter en stund kommer in på det som handlar om ens syskon, säger Marcus Berntsson.

Han beskriver också många positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättning.

– Många får en större respekt för andra människor. De lär sig tidigt att ta ansvar, känna empati och förståelse. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på www.syskonkompetens.se

Emil och hans systrar

Emil har två syskon, storasyster Mimmi som är sju år och lillasyster Molly som är tre. Syskonen gillar varandra och fungerar väldigt bra tillsammans, säger Sofia och Anders.

– Samtidigt gör Emils funktionsnedsättning att han ofta hamnar väldigt mycket i centrum. Framför allt är det hans storasyster som märkt av det. Många saker som hon vill ha hjälp med hinner vi inte med, vilket ger oss dåligt samvete ibland, säger Sofia.

– Hon har fått klara sig själv ganska mycket och passar ofta sin lillasyster medan vi är upptagna med Emil. Samtidigt är vi noga med att låta henne välja och inte ställa några krav på att hon ska hjälpa till med det. Säger hon nej pushar vi aldrig, säger Anders.

Sofia och Anders försöker att skapa egentid för varje barn och kanske framför allt för Mimmi, som de tror fått stå tillbaka en del på grund av lillebrors sjukdom. Ibland försöker de få tid att den ena föräldern åker skidor med henne en dag, eller gör någon annan aktivitet tillsammans.

– Mimmi är jätteduktig på allt som rör Emils sjukdom. Äter vi taccos en kväll så vet hon precis vad han får äta och inte äta. I början, när han fick specialkost, kom hon och berättade om han hade stoppat i sig en brödsmula eller liknande från golvet, säger Sofia.

– Idag kan hon fråga om vissa livsmedel innehåller kolhydrater eftersom hon vet att Emil inte får äta det.

Det händer att Mimmi hittar på bus för att få föräldrarnas uppmärksamhet, eller så hittar hon på att hon har ett sår någonstans för att det ska vara lite synd om henne också.

– När hon fick vattkoppor var hon jättelycklig över att få vara hemma och mysa, säger Sofia.

Alla tre barn leker mycket tillsammans och har stor glädje av varandra.

Munhälsa och munmotorik

– Barn med särskilda behov rekommenderas ha en tidig kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Det säger övertandläkare Eva Johansson Lövsund och logoped Åsa Mogren som arbetar på Mun-H-Center.

Många syndrom manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar funktioner i munnen och ansiktet. Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser.

Denna kunskap sprids sedan för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrar får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen:



Tand- och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen kan bevara en god munhälsa. I den regelbundna undersökningen på tandklinik bör även ingå kontroll av käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell medicinering är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i

tänderna.

Munhälsa hos barn med glut-1-brist eller PDH-brist

Mun-H-Center har inte tidigare haft patienter med glut-1-brist eller PDH-brist, dock några barn med andra mitokondriella sjukdomar. Enstaka noteringar från föräldrar till barn med glut-1-brist och PDH-brist visar att barnen liksom andra barn kan vara oroliga inför den nya situation ett tandläkarbesök kan innebära. De har ingen känd kariesproblematik men gnisslar ibland tänder dag- eller nattetid. Många har gastrostomi – ”knapp på magen” – och epilepsi.

– Vid tandbehandling av barn med epilepsi är det viktigt att anfallsutlösande faktorer som trötthet, stress, smärta, ljus och ljud minimeras, säger Eva Johanesson Lövsund.

Biverkningar som förekommer hos barn som äter ketogen kost är till exempel illamående, reflux och kräkningar samt minskade nivåer av blodplättar.

En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, som sedan individuellt kan kompletteras med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det vara svårt att hitta munvårdspreparat utan innehåll av kolhydrater och sockeralkoholer för barn som går på strikt ketogen kost.

– Då får man vara fiffig och hitta andra lösningar. En bra metod för att förebygga karies är att plasta in tuggytorna på nya kindtänder. Då fyller man i gropiga tänder med ett tunt plastlager som skyddar mot bakterier, säger Eva Johanesson Lövsund.

För att underlätta tandborstningen tipsar hon om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då blir det lättare att borsta och man kommer åt bättre. När man ska borsta tänderna på väldigt små barn kan det vara lättare att lägga dem ner på en säng eller en matta.

Det finns många olika typer av borstar att välja bland för att underlätta tandborstningen, samt bitstöd och andra hjälpmedel.

För att förbereda barnet inför en tandläkarundersökning kan det vara bra att redan hemma visa bilder på rummet, stolen och exempelvis en munspegel så att barnet känner igen sig när det väl är dags.

– Man kan också ta det i små, små steg där barnet får vänja sig vid situationen i små doser under en hel dag, så kallad 1000-inläring.

Att tänka på:

- Ta tidigt kontakt med barntandvårdsspecialist.
- Informera tandvården om hur just ditt barn reagerar vid speciella situationer för att ni ska kunna bemötas på bästa sätt.
- Ha en förstärkt förebyggande tandvård.
- Skola in barnet i tandvården för att förbereda det på ett bra sätt.

Munmotorik

– Om muskelspänningen i kroppen i övrigt är låg, och den motoriska utvecklingen försenad, brukar det vara samma sak med munnens muskulatur. Det påverkar inte bara ätandet utan ibland också talet, säger logoped Åsa Mogren.

Nedsatt motorisk förmåga kan också leda till svårigheter att kontrollera saliven och medföra ättsvårigheter såsom sug- tugg- och sväljproblem. Dessa beror på fysiska begränsningar, men också på ork, aptit, andningsförmåga, oviljan att äta och på barnets allmäntillstånd.

För att motverka ättsvårigheter är det viktigt att anpassa sittställningen och matningstekniken för att barnet ska kunna äta och dricka på ett bra och säkert sätt. För en del barn är det avgörande vilken konsistens maten har. Det finns många hjälpmedel och strategier att ta till.

– Man kan till exempel använda sensomotorisk träning i form av munmassage för att stimulera ätutvecklingen och för att förebygga överkänslighet i munnen, säger Åsa Mogren.

Emil nu och i framtiden

Emil är en glad, social och sprallig kille. Han tycker att det är roligt med musik och dans, gillar fysiska aktiviteter som tafattlekar, klättring och allmänt bus. Han älskar att åka iväg på utflykt, träffa folk och få vara i centrum.

För Emils pappa Anders är det först nu på senare tid som tankar om

framtiden kommit alltmer.

– Nästa år ska det bildas en förskolegrupp för äldre barn på förskolan och det är klart att vi har funderingar kring om Emil ska vara med där eller inte. Och hur det senare kommer att bli i skolan. Men det finns ingen som kan veta var i utvecklingen han ligger om två-tre-fyra år, säger han.

Sofia hade tidigare mycket tankar om framtiden, som var Emil kommer att bo när han blir vuxen. Men nu har hon landat lite mer i situationen, börjat släppa sådana funderingar för att istället fokusera på vardagen.

– Nästa steg för oss blir att få till en utvecklingsbedömning av Emil. Vi vet inte riktigt ännu hur hans utvecklingsnivå ser ut jämfört med andra jämnåriga. Kanske kommer han att gå i en vanlig klass i framtiden, med stödinsatser och specialhjälp för att klara skolan, eller så kommer han att gå i en specialskola. Det vi vet nu är att Emil förstår betydligt mer än vad han själv kan uttrycka, säger Sofia.

Information från Försäkringskassan

Försäkringskassan ger stöd till personer med funktionsnedsättning och till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Märta Lööf Andreasson, som är personlig handläggare på Försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd dessa familjer kan erbjudas.

Stöd för personer med funktionsnedsättning

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

När man skickar en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på Försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon.

Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

– Eftersom Försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Gunnel Hagberg.

*Mer info och blanketter för ansökan finns på
www.forsakringskassan.se*

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2013 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 271 kr/mån	111 300 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 400 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 636 kr/mån	55 600 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 800 kr /år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av Försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker 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.

Merkostnader innefattar exempelvis:

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnadsskyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkoster.
- Behandlingsresor/behandlingsbesök.
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning med mera.

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller.

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen 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 per vecka.

Personlig assistans till barn

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

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.

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 där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder.

Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning 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.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt

ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak.

Bilen får inte vara köpt innan beslutet är fattat. Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Gunnel Hagberg.

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

Samhällets övriga stöd

Juristen Jenny Ranfors är koordinator vid Ågrenskas familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd Försäkringskassan erbjuder.

LSS-insatser

Samhällets övriga stöd utgår från två lagar; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) och Socialtjänstlagen, SoL.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

- 1) ...med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
- 2) ...med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- 3) ...med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Personlig assistans:

För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar. Assistenten ska hjälpa till med att

tillgodose grundläggande behov såsom måltider, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien.

Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

Det är bara då behovet av assistent understiger 20 timmar i veckan som den söks via kommunen, i annat fall ansvarar Försäkringskassan för ärendet.

Korttidsvistelse / stödfamilj:

– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Jenny Ranfors.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling.

Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet:

– Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att utträtta ärenden utanför hemmet, säger Jenny Ranfors.

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela Försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, annars kan man bli återbetalningsskyldig, säger Jenny Ranfors.

Ledsagarservice:

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

Kontaktperson:

– En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska, säger Jenny Ranfors.

Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver inte rapportera om vad man gjort till någon myndighet.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser:

- Habilitering / kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- Brukarstödcenter.
- Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Den kan också skrivas ut att kompensera för en ned-satt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. – Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator, säger Jenny Ranfors.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

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 eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Jenny Ranfors.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en skolelev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

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.

Särskolan

Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med utvecklingsstörning. Den är obligatorisk på nio år, precis som grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år. Särskolan indelas i grundsärskola och träningskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

– Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer kan också gå integrerade i en grundskoleklass, säger Jenny Ranfors.

Betyg och behörighet

Idag går betygsskalan från A till F. Eleven måste vara godkänd (alltså minst ha betyg E) i 8-12 ämnen för att komma in på en vanlig gymnasieskola. 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 visst prov. Det finns andra sätt att visa sin kunskap, till exempel genom ett muntligt prov eller en praktisk övning, säger Jenny Ranfors.

Betyg i särskolan

Att läsa på särskola innebär begränsningar när det gäller framtida studier. Men särskoleelever kan ändå få prövning i ett eller flera ämnen i den vanliga grundskolan och då få grundbetyg i dessa. Inom särsvux och på folkhögskolor finns utbildningar för personer som gått i grundsärskola.

Tips inför möten med skolan

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, säger Jenny Ranfors.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen

faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

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

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Boende och verksamhetsstöd

När det kommer till boende kan kommunen hjälpa till med två former av gruppboendestäder för personer med särskilda behov. Det ena är en *gruppboestad*, där de boende får hjälp med allt, såsom städning, matlagning och annat. Det andra alternativet kallas *serviceboestad*, och här är de boende mer självständiga, men har tillgång till fast anställd personal vid behov.

Daglig verksamhet faller också inom ramen för kommunens insatser, och är tänkt att utveckla den enskildes möjligheter till förvärvsarbete. Den dagliga verksamheten ska erbjuda stimulans och utveckling, och en känsla av meningsfullhet och gemenskap.

Tips på bra webbsidor

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

www.varsam.se – Varsam

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser finns i Göteborg och arbetar på uppdrag av Socialstyrelsen. Där finns en databas med information om cirka 300 ovanliga diagnoser.

Texterna i databasen är noga förankrade med medicinska experter på området.

Informationscentrum ger även ut en tryckt folder med information om varje diagnos, som innehåller en sammanfattning av den längre texten som finns att hitta i databasen. Tanken är att foldrarna ska spridas till skolpersonal eller andra som barnen kommer i kontakt med.

De kan beställas kostnadsfritt från Socialstyrelsens hemsida. Man kan också ringa till Informationscentrum för ovanliga diagnoser och beställa dem över telefon.

Databasen finns på: www.sahlgrenska.gu.se/ovanligadiagnoser.

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Verksamhetsansvarig Annica Harrysson
Koordinator Jenny Ranfors
Ågrenska
NKSD
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Docent, överläkare Niklas Darin
Överläkare Tove Hallböök
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnneurologi
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Barnsjuksköterska Veronica Hübinette
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Neurologmottagningen och Ketogena teamet
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Dietist Marie Nilsson
Dietist Anna Dahlgerg
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Dietistmottagningen
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Neuropsykolog Gerd Viggedal
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Neurologmottagningen
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Barbro Westerberg
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnneurologen
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Logoped. fil.dr. Ulrika Ferm
DART
Kruthusgatan 17
411 04 GÖTEBORG
Tel: 031 - 342 08 01

Informationskonsulent Birgitta Gustafsson
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Box 400
405 30 GÖTEBORG
Tel: 031 - 786 55 90

Leg sjukgymnast Marika Jonsson
Barn- och ungdomshabiliteringen
Lundby strand
Regnbågsgatan 1 A
417 55 GÖTEBORG
Tel: 031-759 21 00

Övertandläkare Eva Lövsund-Johannesson
Tandsköterska, koordinator
Lena Romeling Gustafsson
Logoped Åsa Mogren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Psykolog Monica Lidbeck
C MHV/BHV
Lillhagsparken 6
422 50 HISINGS BACKA
Tel: 010-473 30 65

Personlig handläggare
Märta Lööf-Andreasson
Försäkringskassan
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 91

Glut-1-brist och PDH-brist

En sammanfattning av dokumentation nr 428

Glukostransportprotein typ 1-brist och pyruvatdehydrogenas-komplex-defekt, i den här dokumentationen kallade glut-1-brist och PDH-brist, är ärftliga ämnesomsättningssjukdomar som leder till energibrist i hjärnan. Sjukdomarna har olika orsaker men behandlas på liknande sätt, bland annat med specialkost (ketogen kost eller modifierad Atkinsdiet).

Tanken med en sådan kost är att man ”lurar” kroppen att den svälter, så att den ska använda sitt reservsystem där ketoner – istället för kolhydrater – blir energikälla. Ketoner är en restprodukt av fett och därför måste man maximera fettintaget samtidigt som man minimerar kolhydratintaget för att metoden ska fungera.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2012



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

