

Dokumentation nr 444

Krabbes sjukdom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2013



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

KRABBES SJUKDOM

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 Krabbes sjukdom. 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 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 Marianne Lesslie, 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 en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Karin Naess, specialistläkare vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Stockholm.

Lennart Björklund, leg psykoterapeut, Göteborg.

Vanja Åberg, sjuksköterska, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Annika Landquist, kurator, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Christina Johansson, övertandläkare, Mun-H-Center., Hovås.

Lotta Sjögren, logoped, Mun-H-Center, Hovås.

Pia Dornérus, tandsköterska/koordinator, Mun-H-Center, Hovås.

AnnCatrin Röjvik och **Annica Harrysson**., verksamhetschefer, Ågrenska, Hovås.

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	Marianne.Lesslie@agrenska.se
Redaktör	Marianne Lesslie

Innehåll

Medicinsk information om Krabbes sjukdom	5
Orsak till sjukdomen	5
Det finns fyra varianter av Krabbes sjukdom	6
Oskars naturliga utveckling stannar av	6
Ärftlighet	7
Symtom vid Krabbes sjukdom	7
Att ställa diagnos	8
Oskar får diagnos	9
Krabbes sjukdom förlopp och behandling	9
Vardagen med Oskar	13
Omvårdnad	14
Värdefullt att dela erfarenheter	17
Krisreaktioner och bearbetning	18
Munhälsa och munmotorik	21
Samhällets stöd	22
Anna och Erik börjar sakta tänka framåt	23
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	24
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	25

Medicinsk information om Krabbes sjukdom

Krabbes sjukdom är en snabbt fortskridande hjärnsjukdom. I Sverige insjuknar fyra barn per år i den infantila formen, den som drabbar de allra yngsta. Sjukdomen är ärftlig och orsakas av en förändring i en gen på kromosom nummer 14.

Det berättade Karin Naess, barnneurolog på Centrum för medfödda Metabola sjukdomar, Astrid Lindgrens sjukhus i Stockholm.

Krabbes sjukdom, som också kallas för globoidcellsleukodystrofi, GLD, är en ämnesomsättningssjukdom, det vill säga en metabol sjukdom. Metabolism handlar om det vi äter, hur det bryts ner och tas tillvara på cellnivå. Dessutom är det en så kallad lysosomal sjukdom.

– Många viktiga processer äger rum i lysosomen, den del av cellen som kan liknas vid en återvinningsstation. Vissa ämnen som hamnar i lysosomen återanvänds medan andra utsöndras i urinen. Uppemot sjuttio enzymer arbetar med nedbrytning och transport i lysosomen. Det som går fel vid Krabbes sjukdom är att ämnen lagras och förstör cellen inifrån, sa Karin Naess.

Orsak till sjukdomen

Vid Krabbes sjukdom är orsaken en mutation det vill säga en förändring i genen GALC som finns på kromosom nummer 14.

Om en byggsten i genen byts ut eller en del av genen trillar bort, så kallad deletion blir inte slutprodukten rätt,

– Det går att likna genen vid ett recept. Försvinner en del av receptet blir det inte samma resultat, sa Karin Naess.

Normalt styr genen bildningen av enzymet galaktosylceramidas, GALC.

Genförändringen leder till bristande funktion i cellerna så att fettrika ämnen, så kallade sfingolipider, lagras och förstör cellerna.

Sfingolipiderna finns i hjärnans, ryggmärgens och i nervernas myelinskidor. Myelinet är fettrikt. Det omger och isolerar nervtrådarna det vill säga den vita substansen i hjärnan.

Den vita substansen försvinner och det påverkar nervernas och nervsystemets funktion, det vill säga den grå substansen i hjärnan.

– Det går att likna processen vid elledning som blir av med sin isolering. Risken är stor för kortslutning. När nervcellerna blir skadade för att de vita myelinskidorna inte finns längre, blir de mer

retbara. Barnet märker av det och får ryckningar och krampanfall, sa Karin Naess.

Det finns fyra varianter av Krabbes sjukdom

Sjukdomen delas in i olika former, beroende på vid vilken ålder de första symtomen visar sig.

Spädbarnsformen, den infantila, är den vanligaste i Sverige. Den drabbar 95 procent av alla som får Krabbes sjukdom. Den naturliga utvecklingen stannar av och går tillbaka. Färdigheter som att lyfta på huvudet, greppa med handen och så vidare går förlorade.

Sjukdomen beskrevs första gången 1916 av den danske neurologen och barnläkaren Knud Krabbe. Han hade sett små barn bli mjukare och slappare i muskulaturen när de var mellan tre och sex månaders ålder. Efter knappt två år blev de okontaktbara.

Tre andra former är mer vanliga i länderna runt Medelhavet än i Sverige. Det är den seninfantila formen som debuterar från sex månaders ålder och upp till tre år. Samt den juvenila formen där symtomen visar sig vid tre till tio års ålder och till sist den adulta formen, som debuterar först i vuxen ålder.

– De typer av Krabbes sjukdom, som startar senare har ett mildare och långsammare förlopp, sa Karin Naess.

Oskars naturliga utveckling stannar av

Oskar sex månader kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Anna och sin pappa Erik.

När Oskar föddes blev livet förändrat som för alla småbarnsföräldrar. Erik gick tillbaka till sitt arbete efter första föräldraledigheten och Anna var hemma på dagarna med Oskar.

Det var när Oskar var fyra och en halv månad Anna märkte att något inte var som det skulle.

– Han blev sämre att greppa med vänster hand, säger Anna.

När hon talade med Erik om det tänkte han att det kunde vara ett normalt beteende och inte så allvarligt.

Anna är sjukgymnast och van vid barns utveckling genom sitt arbete. Oron lämnade henne inte. När Oskar en tid efter det plötsligt inte kunde lyfta på huvudet som han hade gjort ett långt tag, sökte de akut hjälp på sjukhuset. Det var strax innan femmånaderskontrollen på BVC, minns Anna.

– Jag tänkte nog fortfarande att det var normalt, men jag träffade honom inte lika mycket som Anna gjorde eftersom jag jobbade på dagarna, säger Erik.

Ärftlighet

Arvsmassan, generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. De utgörs av hoptvinnade dna-spiraler som formar de 46 kromosomerna. Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa.

Krabbes sjukdom nedärvs autosomt recessivt. Det innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen, ett förändrat arvsanlag. Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procent risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning, det vill säga 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.

DNA-diagnostik är möjlig. I samband med att diagnosen ställs på barnet bör familj och nära släkt erbjudas genetisk information. Fosterdiagnostik, liksom preimplantatorisk diagnostik (PGD) i samband med provrörsbefruktning, kan utföras om mutationen i familjen är känd. Även anlagsbärardiagnostik är då möjlig.

Alla människor bär utan att veta om det på omkring 20 genetiska sjukdomsanlag. Men det krävs alltså att båda föräldrarna är anlagsbärare för att barnet ska få en genetisk sjukdom.

Symtom vid Krabbes sjukdom

– Ett barn kan vara försenat i sin utveckling men det är ovanligt att utvecklingen stannar av helt. För oss barnneurologer är ett sådant tillstånd alarmerande och då tänker vi genast på metabola sjukdomar, sa Karin Naess.

När det gäller Krabbes sjukdom kan andra tidiga symtom vara: ledsenhet, irritation, skrikighet, känslighet för beröring, för plötsliga ljud och ljus. Spänningar i kroppen samt dålig aptit och tillväxt.

Om misstanken finns kontrollerar läkaren:

- Den försenade utvecklingen och de förlorade färdigheterna.
- Ledsenhet och irritabilitet.
- Spändhet (spasticitet) och svaga reflexer.

- Sämre ögonkontakt och sämre syn.
- Kräkningar och matningssvårigheter.

Oskar blir undersökt

Läkaren på akutmottagningen hittade inte någonting. För säkerhets skull och för att Anna var orolig, fick de tid hos en barnläkare några dagar senare. När Anna påpekade för barnläkaren att Oskar inte kunde greppa med vänster hand och inte lyfta på huvudet fast han hade gjort det tidigare, tyckte barnläkaren sig se att han ändå kunde det. Återigen för att lugna Anna skrev den läkaren en remiss till en sjukgymnast.

– Det verkade som att hon tänkte att eftersom du är sjukgymnast kan nog bara en annan sjukgymnast lugna ner dig, säger Erik.

Påskan kom med ledighet och nu reagerade också Erik på Oskars förändring. Oskar hade blivit mer passiv. De bestämde sig för att filma honom, så att de hade något att visa upp.

– Det gick från diffusa symtom till mer tydliga under påskhelgen, säger Anna.

Sjukgymnasten såg filmen och konstaterade att de förmodligen hade rätt i sina farhågor och ordnade en snabb återbudstid hos en neurolog. Anna trodde i det här skedet att det kunde handla om små hjärnblödningar. Det hade hon hört att barn kunde få. Erik var fortfarande inne på att det var något mindre farligt.

Barneurologen undersökte Oskar och hon sade efter det att det förmodligen var något allvarligt. I väntan på analys av blodprov och diagnos fick de gå hem.

– Läkaren sa något om ämnesomsättningssjukdom och jag gick hem och googlade på det. Ganska direkt kom jag in på Socialstyrelsens ovanliga diagnoser och även om jag inte då såg något om Krabbes sjukdom, började jag fatta vidden av det hela, säger Anna.

Att ställa diagnos

Om man misstänker Krabbes sjukdom är det vanligt att läkaren kontrollera ryggmärgsvätskan, som i en del fall har en förhöjd halt av äggviteämnen.

Ibland görs också en magnetkameraundersökning av hjärnan, där förändringar i den vita substansen kontrolleras.

– Det är inte alltid man ser någon förändring. I det tidiga skedet kan allt se normalt ut, sa Karin Naess.

Vid Krabbes sjukdom är nervledningshastigheten långsam. Läkaren gör ofta en nervundersökning.

– Man kan förstås också ha en stark misstanke om att det är Krabbes sjukdom direkt och då tar man endast ett särskilt blodprov för att mäta enzymet, sa Karin Naess.

I blodprovet mäter man enzymet GALC, Galaktosylceramidas.

Normalt har en människa 25 procents enzymaktivitet. Den som har Krabbes sjukdom har nästan ingen aktivitet alls, från noll till fem procent av det normala.

Oskar får diagnos

– Neurologen var rak och tydlig. Hon sa att det var Krabbes sjukdom och att de flesta barn inte hinner fylla två år, säger Anna.

– Jag kommer ihåg det som att hon sa att man inte vet hur gammal han kommer att bli, men att han inte kommer att bli särskilt gammal, säger Erik.

Anna ringde sin mamma och syster som bor i närheten. De skulle möta upp i bostaden.

Både Anna och Erik var i chock. Erik minns att han var fruktansvärt ledsen och att Anna och han satt i ett litet rum där hon ammade Oskar. Anna minns att hon hade varit ledsen länge och gråtit så mycket att tårarna tagit slut. Hon hade haft detta på känn.

De gick därifrån med en lapp med en läkartid till dagen efter med sig.

– Hemma gjorde mamma och min syster lunch och mamma sov sedan över till dagen efter och följde med till sjukhuset.

Vid läkarbesöket var också en kurator med och föräldrarna minns att de fick lång tid på sig att ställa alla frågor de kunde komma på. Läkaren konstaterade att Oskar inte hade gått upp i vikt på lång tid och de fick rådet att börja mata honom med barnmat skedvis. Anna hade ammat helt fram till den dagen och allt kändes med ens oöverstigligt för dem. Läkaren märkte det och hela familjen lades in på sjukhuset för att få hjälp med maten och Oskar fick en sond så att han kunde få i sig den lättare.

Krabbes sjukdom förlopp och behandling

Fler symtom kommer efterhand vid Krabbes sjukdom. Kroppen blir spänd och spastisk. Barnet får svårigheter med att tugga och att svälja. Synen och hörseln blir sämre. Ryckningar i armar och ben

förekommer liksom kramper och korta feberperioder utan infektion avlöser varandra.

Krabbes sjukdom är indelad i fyra stadier.

1. Inga symtom eller något enstaka tecken
2. Uppfödningssvårigheter, reflux, en slapphet i kroppen, invikta tummar eller något av de svårare symtomen
3. Spastiskhet, barnet sträcker sig eller är slapp i kroppen eller något av de svårare symtomen (till exempel kramper och synsvårigheter)
4. En uttalad svaghet, avsaknad av reflexer, grav synnedsättning och hörselnedsättning.

Det finns ingen bot därför inriktas behandlingen på god understödjande omvårdnad.

För att barnet ska få i sig tillräckligt med näring behövs sondmatning genom näsan. Matningen kan förenklas med hjälp av en ”knapp”(PEG, perkutan endoskopisk gastrostomi) på magen. Eftersom barnet rör sig begränsat finns risk för förstoppning och barnet behandlas ofta med medicin eller lavemang. Andningen blir påverkad, med rosslighet och mycket slem, vilket ökar risken för infektioner.

Det kan hjälpa med:

- Rikligt med vätska
- Andningsgymnastik med stor medicinboll som den vuxne sitter på och hoppar lätt på med barnet i famnen.
- PEP (Positive Expiratory Pressure) mask.
- Inhalationsbehandling.
- Att inhalera koksalt.
- Läkemedel vid förkylning.
- Syrgas.
- Slemsugning.
- Ryckningar, muskelspänningar och sömnsvårigheter kan lindras med mediciner.

Många barn blir irriterade eftersom sjukdomen upplevs som pressande och frustrerande. Ibland skriker barnet mycket och det upplevs ofta som jobbigt av föräldrar och omgivning.

Karin Naess rekommenderar alla som finns runt barnet att ge det så mycket trygghet, omtanke och kärlek det bara går. Ibland kan man lyckas med att försöka avleda barnet med någon leksak eller musik.

Kanske sätta igång med fysisk aktivitet på medicinbollen eller använda sig av taktil massage.

Lindrande läkemedel kan vara:

- Paracetamol, ibuprofen
- Bensodiazepiner, annan spasticitetsbehandling
- Neurontin
- Morfin, katapressan

Smärtlindring

Den som har Krabbes sjukdom känner inte stor smärta.

– Man tror att smärtan är en mer reflexartad smärta och inte på någon djup nivå. Däremot kan den kännas obehaglig. För en del barn kan det fungera med vanliga smärtstillande läkemedel. För andra med en låg dos av morfin, så att musklerna slappnar av. Som förälder får man pröva sig fram. Våga testa olika smärtstillande läkemedel och behandlingsmetoder för att barnet ska må bättre. Föräldern känner sitt barns reaktioner allra bäst, sa Karin Naess.

Hematopoetisk stamcellstransplantation

Vi de former av Krabbes sjukdom som debuterar sent och har ett långsamt förlopp har transplantation av stamceller visat sig vara verkningsfullt.

När det gäller den klassiska infantila formen kan en sådan transplantation i viss mån bromsa förloppet om den görs innan symtom har börjat utvecklas. Det är fullt möjligt om man känner till sjukdomen när barnet föds, på grund av ett tidigare sjukt syskon eller genom fosterdiagnostik. Blodstamcellerna finns framförallt i benmärgen och i navelsträngsblod. En sjuk persons benmärg kan ersättas med benmärg från en frisk person. Givaren måste då ha en vävnadstyp som passar ihop med mottagaren.

Ingreppet är enkelt, men förberedelser, eftervård och de stora risker behandlingen medför gör det till en riskabel procedur. Stamcellerna ges som dropp direkt i ett blodkärl och letar sedan själva upp märgrummen hos mottagaren och växer till, för att ge den sjuke ett nytt immunförsvar. Det tar minst ett år innan den nya benmärgen fungerar helt som den ska.

– Det har inte gjorts några transplantationer i Sverige på ett spädbarn med Krabbes sjukdom. Men tekniken finns och om ett syskon har sjukdomen skulle vi kunna göra det i samråd med familjen.

Särskilt när det gäller den senare formen av Krabbes sjukdom, sa Karin Naess.

Palliativ vård

För barn med den klassiska infantila formen av sjukdomen kan det bli aktuellt med palliativ vård i livets slutskede.

– Palliativ betyder just svepa in i mantel. Det är så den sista tiden ska vara, som en mjuk varm mantel, sa Karin Naess.

- Man ser till barnets bästa.
- Lindrar alla symtom
- Och samverkar kring barnet

Målet med den palliativa vården är att se till att barnets sista tid blir så trygg och smärtfri som möjligt. Det innebär ett nära och intensivt samarbete mellan föräldrar, andra anhöriga och personal med olika kompetens.

Många föräldrar vill så långt möjligt vårda det sjuka barnet hemma med hjälp av sjukvårdspersonal. Ofta vårdas barnet växelvis i hemmet och på sjukhuset. Det är viktigt att föräldrar och syskon får det psykologiska och sociala stöd som behövs i detta skede.

Forskning och framtida behandling

Doktor Maria Escolar vid Childrens hospital of Pittsburgh i USA har transplanterat benmärg på 25 spädbarn med den infantila formen av Krabbes sjukdom, varav 11 var yngre än 40 dagar gamla. De var bärare av sjukdomen men den hade inte brutit ut ännu. Efter ett år var 14 symptomfria. Vid tre års ålder publicerades senaste rapporten som också var positiv.

När det gäller enzymbehandling där man tillverkar GALC och ger det i form av dropp en gång i veckan, är det på djurförsöksstadiet. Även genterapi är i det tidiga djurförsöksstadiet. Där försöker forskarna plantera in en frisk gen istället för den defekta genen och föra in den i arvsmassan.

Frågor till Karin Naess

Vilka möjligheter finns att få friska barn om båda föräldrarna bär på anlaget för Krabbes sjukdom?

– Den som bär på sjukdomsanlag kan genomgå fosterdiagnostik om man vill vara säker på att få ett friskt barn. Då kontrolleras den genetiska avvikelsen för Krabbes sjukdom med prov på moderkakan i fostervecka 10 – 11. Eller fostervattenprov i vecka 12 -16. En annan metod är PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik, det vill säga provrörsbefruktning, IVF. Då görs det en genetisk analys redan på embryostadiet.

Hur ser det internationella nätverket ut när det gäller Krabbes sjukdom?

– Man tar del av varandras forskning via internet. Vi som arbetar med sällsynta sjukdomar ses på olika möten där de som har aktiv forskning redovisar sina resultat. De publiceras också i vetenskapliga artiklar. Maria Escobar forskar till exempel kring transplantationer när det gäller Krabbes sjukdom.

Går det att få forskningsanslag till en sådan här sjukdom?

– Det finns resurser ute i världen men i Sverige är inte forskningen kring just Krabbes sjukdom stor.

Hur länge kan man leva i sista stadiet?

– Några kan leva länge i det stadiet. Tillståndet verkar oförändrat och man får inte kontakt.

Är hörseln intakt?

– Det är min erfarenhet att den finns kvar i större utsträckning än synen. De jag har träffat har det varit så med. Barnet hör och känner till slutet.

Min pojke är totalt avstängd i perioder och så vaknar han upp och blir alert. Vad är det som händer?

– Det kan vara så att han släcker ner för att hjärnan behöver vila. Det man vet är att sinnesintrycken försvinner alltmer och det innebär att barnet inte lider. Den som har full tankeverksamhet och förlorar sina funktioner lider, men för den som har Krabbes sjukdom försvinner funktioner och tankeverksamhet på samma gång.

Mitt barn skriker mycket. Vad kan det bero på?

– Ofta har de en skrikig period som övergår i en lugnare. När barnen inte kan ta in lika mycket blir det lugnare.

Blir perioder då barnet sover längre allteftersom?

– För många är det så men varje barn är sin egen.

Vardagen med Oskar

Erik slutade jobba heltid veckan efter att Oskar fått sin diagnos. Nu jobbar han bara en dag i veckan och har ersättning genom ”Tillfällig föräldrapeng för vård av allvarligt sjukt barn” resten av tiden.

Anna är fortfarande föräldraledig. Sedan april har de varit hemma mesta tiden båda två och det behövs. Det är besvärligt att sköta om Oskar ensam.

– I början var han ledsen och skrek hela tiden och då var vi tvungna att gå med honom för att han skulle bli tröstad. Samtidigt ska han ha mat- och medicinpåfyllning. Mat får han i två åttatimmarspass för att han mår bättre av det och medicin sju gånger under ett dygn, säger Anna.

Anna och Erik försöker komma ut en gång om dagen med Oskar, pump och allt, men det är inte alltid det går.

Egen tid har de knappast längre och det var månader sedan Erik klättrade i berg. Anna kan komma iväg på en kortare löprunda någon gång och har varit ute och fikat med en vän. Mer än så hinns inte med. Den dagen Erik jobbar kommer Annas mamma och hjälper till. Hon bor bara fem minuter ifrån dem.

– Det är skönt att komma iväg till jobbet, samtidigt som det känns jobbigt att lämna över ansvaret helt till Anna, säger Erik.

Numera träffar de vänner hemma istället för att gå bort eftersom Oskar är känslig för förändringar. De gånger de har försökt att umgås har det inte alltid fungerat bra. Oskar har skrikit mycket.

– Ibland känns det som att det inte är värt det både för Oskars skull och för att alla blir stressade av att han skriker, säger Anna.

Omvårdnad

Krabbes sjukdom påverkar kroppens funktioner.

En ökad stelhet och senare även en slapphet i muskulaturen gör att barnets förmåga att andas och hosta minskar. Sekret hopar sig i luftrören och täpper till de små lungblåsorna. Syre- och koldioxidutbytet blir allt sämre med tiden.

Det sa sjuksköterskan Vanja Åberg, Andningsmottagningen. Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

Symtom på det kan vara att barnet är blekt och får en blåaktig hudton eller ser rosig ut i ansiktet. Andra tecken på andningsproblemen är att barnet är rossligt, har svårt att hosta, är stånkigt, har en ökad andningsfrekvens, snarkar, är trött och oroligt. Slem som sitter kvar i luftvägarna och lungorna kan leda till infektioner.

– Vi behöver hjälpa barnet att få bort slemmet, sa Vanja Åberg.

Får barnet mer vätska blir slemmet lösare och lättare att få upp. Likaså om man ger inhalationer med natriumklorid det vill säga koksalt. Ofta behöver barnet inhalera ett luftrörsvidgande läkemedel i samband med inhalationen. Sitter det mycket slem bakom näsan kan man hjälpa till att spola näsan med koksaltlösning.

– När vi har hjälpt barnet att lösa sekretet, klarar det inte själv av att hosta upp och göra sig fri från det. Då måste vi stödja det att aktivt förflytta slemmet uppåt och ut från luftvägarna, sa Vanja Åberg.

PEP-mask

Ett effektivt sätt att få slemmet att lossna i lungorna är att använda en PEP-mask, positiv airway pressure, där barnet tvingas att andas mot ett motstånd. Det gör att lungorna vidgas, luften kommer längre ut mot lungblåsorna och att slemmet pressas upp.

– Barnet brukar inte tycka om PEP-masken i början, eftersom det kan kännas obehagligt med masken, men de brukar vänja sig vid den. Det är sjukgymnasten som provar ut så att barnet får rätt motstånd i PEP-masken, sa Vanja Åberg.

Då barnet inte själv kan ändra läge måste det få hjälp. Det är viktigt för att förhindra att slemsekret sätter sig fast och täpper till delar av de små luftrören.

Andningshjälp

Med hjälp av en ”medicinboll”, en mycket stor boll, som man lägger barnet på, kan man aktivt försöka få slemmet att lossna. Samtidigt som man stödjer barnet så studsar man det försiktigt där det ligger på bollen. Detta är en form av andningsgymnastik. Sjukgymnaster kan visa fler sätt.

– Förhoppningen är nu att slemmet har lossnat. Med hjälp av en sug är det sedan möjligt att suga rent i näsa och munhåla. Det ska göras med försiktighet och alltid efter noggranna instruktioner från sjuksköterska. Barnet blir lugnare och kan andas lättare. Viktigt är att inte suga så att man framkallar irritation och kräkreflexer.

Det finns även andra apparater, som exempelvis CPAP, som kan användas för att hjälpa barnet att hålla andningsvägar och lungor öppna. Hostmaskinen Cough Assist hjälper barnet att hosta upp slemmet. En sådan insats ska vara noga genomtänkt. Matsituationen kan till exempel påverkas.

Halskragar fungerar som stöd för hals och käke och gör det lättare att hålla fria luftvägar och att andas.

Förstoppning

Förstoppning påverkar naturligtvis också barnet. Det leder till illamående, kräkningar, ovilja att äta och ger smärta. Det påverkar också andningen eftersom lungorna inte får tillräcklig plats på ett litet barn, om tarmen är fylld. Vätska är viktigt för att hålla avför-

ingen lös, läkemedel kan behövas och även regelbundna lavemang. Rådgör gärna med en tarmterapeut.

Blodcirkulationen

För den som inte rör sig försämras blodcirkulationen. Det är lätt att få skav och tryck. En bra madrass är viktigt. Sköna kläder utan resår, som är lätta att ta av och som inte sitter åt är att föredra.

Barnets förmåga att svälja försämras också av den låga blodcirkulationen och det är risk att maten hamnar i lungorna. I början får barn med den infantila formen av Krabbes sjukdom oftast sin näring via en sond som läggs in i näsan. Så snart som möjligt bör det få en PEG, en sond som leder från bukvägg till matsäck och som underlättar matsituationen väsentligt.

Smärta eller inte?

När barnet skriker mycket behöver det inte bero på smärta utan kan bero på att hjärnan är påverkad av sjukdomen. Men det är viktigt att inte glömma att vara uppmärksam på barnet och eliminera sådant som kan orsaka obehag.

Det är alltid svårt att förstå var det onda sitter då barnet inte kan visa eller tala om det. Man får vara observant på i vilka situationer det visar tecken på smärta.

Tecken kan, förutom gnyende, gråt och skrik, vara att pulsen ökar och att barnet får mer spänningar och kramper.

Frågor man bör ställa sig är:

Finns det samband mellan dessa tecken och barnets läge? Kan det vara en öroninflammation? Reagerar barnet i samband med lyft? Syns det en svullnad? Har något gått ur led? När bajsade eller kisade barnet senast?

– Viktigt är att ”trygghetspersonen” är med för att tolka signaler särskilt i en ny miljö och när barnet mår dåligt, sa Vanja Åberg. Barnet kan behöva: en lugnare miljö. Adekvat smärtlindring och behandling utifrån smärtans orsak.

– Förebygg smärta genom täta lägesändringar, försiktighet vid förflyttning, använd kläder som är lätta att ta på och av, lämplig madrass, tryckavlastning, försiktig massage och allmän god omvårdnad, sa Vanja Åberg.

Ryckningar, muskelspänningar och ofrivilliga rörelser kan lugnas ner med medicin och ibland i kombination med smärtstillande läkemedel.

Sömn

Sömnen kan bli orolig. Det kan hjälpa att ha samma ritualer och rutiner vid läggdags. Till exempel sång vid läggdags och matdags för att förbereda barnet inför de momenten. Melatonin, ett så kallat hormonellt läkemedel, kan vara bra om barnet på grund av synned-sättning inte kan göra skillnad på dag och natt. Stödjande kuddar och gosedjur avlastar liggställningen.

Hudirritationer

Barnets hud behöver kontrolleras dagligen för att den vuxne ska se att inga hudirritationer, tryck eller skav uppkommit. I hudveck och runt PEG:en (gastrostomin) kan det bli irriterat. Tvätta med mild tvål, eventuellt tvättkräm och vatten. Smörj med mjukgörande eller vätskeavvisande salva. Vid infektion kan klorhexidin- kutanlösning 2 mg/ml eller klorhexidin tvällösning användas. Svampinfektion i hudveck är inte ovanligt då barnet ofta får antibiotikabehandling, vilket kan medföra en mycket irriterande klåda. Barnet kan då få hjälp av en salva mot svampinfektioner, rådde Vanja Åberg.

Värdefullt att dela erfarenheter

Anna är orolig inför framtiden. Framförallt skrämmar tanken henne att Oskars andning kommer att bli ännu sämre. När de kommer hem från familjevistelsen ska de hämta ut en PEP-mask och lära sig använda den.

– Han behöver den inte riktigt ännu, men jag vill gärna ligga steget före, säger Anna.

Genom läkaren som ställde diagnosen på Oskar har de fått kontakt med en annan familj som har barn med Krabbes sjukdom. En värdefull kontakt tycker båda.

– Samma dag som vi fick diagnosen ringde läkaren upp den familjen och mamman skickade sms till mig första natten. Deras son har en senare variant av Krabbes sjukdom, men i princip är vi med om samma saker. Vi pratar om mediciner och olika konstiga symtom som andningsbesvären. Jag rekommenderar alla att ta kontakt med andra vars barn har en allvarlig sällsynt sjukdom. Det behöver inte vara just Krabbes, säger Anna.

Anna och Erik lever för dagen och mår bra när allt fungerar för Oskar. Några större utflykter gör de inte. Bara att resa till Ågrenska på den här familjevistelsen tog på krafterna, säger de.

Krisreaktioner och bearbetning

'Hur reagerade ni när ni fick klart för er vilken svår diagnos ert barn hade?'

Den frågan ställde psykoterapeut Lennart Björklund till deltagarna.

En förälder hade anat att sonen var svårt sjuk och beskrev det som att hon blev stel, trög och stirrade rakt ut.

En annan blev fruktansvärt ledsen och kände stor sorg.

En tredje förälder hade länge varit ledsen och hade inga tårar kvar när hon fick beskedet.

Vi reagerar olika vid ett svårt besked:

1. Många är till synes som vanligt.
2. Andra blir stela och tröga.
3. En del reagerar starkt.
4. Överaktivitet är inte ovanligt vid en svår diagnos. Den som sysset sig med något slipper tänka sorgliga tankar.
5. En vanlig reaktion är aggressivitet som ofta riktas mot budbäraren. Läkaren som ger diagnosen eller annan sjukvårdspersonal. Eller så vänds aggressionen mot andra människor, syskon, föräldrar och så vidare.

Första natten

Första natten efter diagnosen brukar vara annorlunda än andra nätter. Hur var den för er?

En av föräldrarna undrade om han skulle kunna sova alls och somnade till slut, vilket förvånade honom.

– Ett föräldrapar kanske ligger och pratar med varandra en sådan natt länge, länge. Går upp en sväng och lägger sig igen. Somnar först framåt småtimmarna. För den som är ensam och inte har någon att tala med just då mal tankarna runt. Men sömnlösa nätter kan vara bra eftersom man bearbetar det som hänt, sa Lennart Björklund.

Första tiden

Efter den första tidens kaos, inträder bedövningsperioden, som Lennart Björklund kallar det, under ett par veckor. Det är då det praktiska ska tas itu med. Det är en ny situation man ska förhålla

sig till med ett barn som har en svår sjukdom. Vårdkontakter och kontakter med Försäkringskassan avlöser varandra. Dessutom skall barnet tas om hand. Det finns inte mycket tid för den vuxne att tänka efter.

– Många säger att den här tiden känns som att vara inne i en glasbubbla. 'Jag pratade och var som vanligt och ändå var jag inte det!' Reaktionen med förtvivlan och ledsenhet avlöses av lugnare perioder. Ett föräldrapar är ofta lite i otakt, vilket kan vara bra. När den ene är stark är den andre svag och vice versa. Den som har hela ansvaret har en annan situation och måste kanske alltid försöka vara stark.

En av deltagarna skyndade att tänka på annat när den stora sorgen dök upp.

Efter ett par månader börjar föräldern förstå vidden av diagnosen och den stora tomheten brukar infinna sig, menade Lennart Björklund.

Ett föräldrapar hade det jobbigt under sommaren. De försökte få barnet att gå upp i vikt men lyckades inte och pojken skrek dygnet runt. Ingen av dem sov särskilt mycket och allt kändes oöverstigligt. De fick reda på att det fanns ett sjukhus för barn med allvarliga diagnoser i närheten. Där fick de hjälp med maten och möjlighet att stanna i en månad.

Fysisk aktivitet

Ett bra sätt att må bättre är att börja röra på sig fysiskt. Att till exempel ge sig ut och springa eller att ta en rask promenad.

– Idag finns mycket forskning som visar att det är bättre att röra på sig än att äta medicin mot depression. Det gäller att få igång kroppens olika "måbrahormoner", sa Lennart Björklund.

Mor och farföräldrar

Många gånger och särskilt i krissituationer är vi beroende av nära släktingar, föräldrar och syskon.

– Om de är till hjälp eller stjälp hänger mycket på hur relationen har varit innan krisen. I vissa fall fungerar det hur bra som helst. I andra fall kan outredda konflikter ställa till det, sa Lennart Björklund.

Det kan vara komplicerat eftersom även släktingarna/mor- och farföräldrarna är känslomässigt berörda. Kanske har de svårt att dölja sin egen krisreaktion. Många gånger mår de inte bra eftersom de ser sitt eget barn lida.

– Det kan skapa konflikter med till exempel svärdottern om sonens föräldrar värnar mer om honom.

Det gäller att ta kommandot över mor- och farföräldrarna, sätta upp regler och tala om hur man vill ha det, menade Lennart Björklund. Som familj i kris är det viktigt att bestämma sig för vad man vill att de ska bidra med.

Kanske går det att säga till mor- och farföräldrarna att familjen behöver hjälp med praktiska saker, som att städa och tvätta fönster. Sådant man inte hinner med själv. Eller med att laga en massa maträtter att fylla frysen med. Ibland kan det finnas behov av kärlek och omtanke.

Föräldrarna tyckte samstämmigt att det skulle vara roligt om släktingarna inte bara kom för deras skull utan för att de ville lära känna barnet. En av föräldrarna ville gärna ha hjälp med barnpassning ett par timmar då och då utan att behöva be om det.

Parrelationen

En sådan här kris med ett barns svåra sjukdom, kan för föräldrarna leda till både sammanhållning och distans.

Frågan är hur vi ska kunna fortsätta att ha det bra tillsammans, sa Lennart Björklund.

Att ha samma humor hjälper långt, sa han. Det avdramatiserar att kunna skratta åt eländet och får oss att må bra. Samma lyckohormon utsöndras som när man utför fysisk aktivitet.

Det som stärker en kärleksrelation:

1. Arbeta på att lära känna och förstå varandra.
2. Håll dialogen igång.
3. Säg små trevligheter. Roligt att se dig! Har du sovit gott?
4. Stärk de ömma känslorna genom att ofta ha kroppskontakt.
5. Livgivande sex och sensualitet behövs.
6. Ge uttryck för uppskattning. Säg något positivt om den andre varje dag, som person eller som prestation.

Tips för att göra vardagen lite bättre

- Fler gemensamma upplevelser i naturen, eller andliga sådana.
- Kvalitetstid tillsammans några timmar eller ett dygn om det är möjligt.
- Gör det mysigt även mitt i veckan.

– Barn mår allra bäst av en mamma och en pappa som visar kärlek, sa Lennart Björklund.

Och sen då?

- Det kommer ett liv efter detta. Hur blir det då? Även om ni inte är där ännu skadar det inte att tänka på det ibland.
- Ska jag starta om på något sätt? Fler barn? Det kan vara frågor man behöver diskutera med sin partner eller fundera över själv.
- Till slut kom ihåg att genom kriser blir vi människor, avslutade Lennart Björklund.

Munhälsa och munmotorik

Många diagnoser 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 familjevisiteter 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 vid Krabbes sjukdom

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 even-

tuell medicinering är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Barn med Krabbes sjukdom bör tidigt få kontakt med tandvården för förstärkt förebyggande vård och munhälsoinformation. Många har mediciner som medför muntorrhet vilket ger ökad risk för irriterad munslemhinna och svampinfektioner i munhålan (Candida). Tandläkare och tandhygienister inom den specialiserade barntandvården har specifikt kunnande när det gäller behandling av muntorrhet och sköra slemhinnor.

Munmotorik

Vid den infantila formen av Krabbes sjukdom har barnen matningssvårigheter och behöver som regel få sin näring via ”knapp” på magen (gastrostomi). Ät- och sväljsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam på sjukhus eller på habiliteringen. Vid behov kan logoped ge information om ansiktsmassage och sensorisk stimulering av munnen.

Samhällets stöd

Annika Landquist, kurator på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus informerade om samhällets stöd.

Först bad hon deltagarna att berätta om kontakter de hade haft med kuratorer i samband med diagnosen.

– Vi träffade en kurator direkt. Hon ringde habiliteringen omgående och när vi kommit hem från sjukhuset kom de på besök hos oss.

– Kuratorn från habiliteringen visste inte mycket om vårdbidrag så hon kunde inte hjälpa oss med det. Senare fick min syster tag på en kurator hon kände till på ett annat sjukhus. Genom henne fick vi den information vi behövde.

Nu har samtliga deltagande föräldrar vårdbidrag eller tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos.

– Vet ni om att man genom Försäkringskassan, utöver tillfällig föräldrapeng, kan få vårdbidrag enbart för merkostnader man kan ha vid exempelvis sjukhusbesök? Frågade Annika Landquist.

Exempel på merkostnader:

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

- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning med mera.

Merkostnaderna är de extra kostnader familjen har till följd av barnets sjukdom.

– Den som har ett helt vårdbidrag har dock inte möjlighet att få extra för merkostnader. Där ingår det, sa Annika Landquist.

Flera av deltagarna har precis fått assistansersättning godkänd från Försäkringskassan och från ett privat företag.

– Det gick smidigt när vi vände oss till det privata företaget. Vi fick hjälp med ansökan av företagets jurist. Dessutom förhandlade juristen för oss. Vi kontaktade företaget i juli, hade ett möte i augusti och nu i oktober är det klart. Vi kommer att behöva anställa en extern personlig assistent, därutöver pusslar vi ihop timmarna inom familjen.

Övriga stöd

Annika Landquist berättade också om samhällets övriga stöd.

– Genom LSS, Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, går det att via kommunen få assistansersättning, om behovet omfattar mindre tid än 20 timmar per vecka. Genom Försäkringskassan får man assistansersättning om man behöver mer än 20 timmar.– Vad som också kan vara aktuellt för er är avlösarservice. Den insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att utträtta ärenden utanför hemmet, sa Annika.

Dessutom finns närståendepenning för vård av allvarligt sjukt barn. Det har alla rätt till i 100 dagar i samband med en svår sjukdom och vård i livets slutskede.

– En släkting kan ha närståendepenning samtidigt som föräldrarna har tillfällig föräldrapenning för allvarligt sjukt barn, avslutade Annika Landquist.

Anna och Erik börjar sakta tänka framåt

Anna och Erik ansökte om assistansersättning i somras och fick det beviljat. De ska pussla ihop tiderna inom familjen och anställa en extern personlig assistent. Erik ser fram emot att kunna jobba mer på medieföretaget. Anna har inte lika lätt att hoppa in som sjukgymnast, men tänker sig kanske studier. De har börjat fundera på en adoption i framtiden och går nu på en föräldrautbildning.

Anna och Erik har börjat tänka framåt.

– Det går inte bara att pausa livet. Det fortsätter och det är skönt att ha en plan, säger Erik och tittar på Anna som nickar bekräftande.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort. Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser@gu.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Specialistläkare Karin Naess
Astrid Lindgrens barnsjukhus
Barnneurologen och Habilitering B68
Karolinska universitetssjukhuset/Huddinge
141 86 Stockholm
Tel: 08-585 874 17

Leg psykoterapeut, socionom, diakon
Lennart Björklund
Aschebergsgatan 39
411 33 Göteborg
Tel:031-168 355

Kurator Annika Landquist
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Kuratorsenheten
Paviljong 4
416 85 Göteborg
Tel:031-343 40 00

Sjuksköterska Vanja Åberg
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Avd 325
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Medverkande från Mun-H-Center

Övertandläkare Christina Johansson

Logoped Lotta Sjögren

Tandsköterska/koordinator Pia Dornérus

Mun-H-Center

Box 2046

436 02 Hovås

Tel: 031-750 92 00

Medverkande från Ågrenska

Verksamhetsansvariga

AnnCatrin Röjvik och Annica Harrysson

Ågrenska

Box 2058

436 02 Hovås

Tel: 031-750 91 00

Krabbes sjukdom

En sammanfattning av dokumentation nr 444

Krabbes sjukdom är en fortskridande hjärnsjukdom som drabbar mellan två och fyra barn per 100 000 födda i Sverige.

Sjukdomen är ärftlig och orsakas av en förändring i en gen på kromosom nummer 14.

I Sverige är den tidiga infantila formen den vanligaste. Utvecklingen stannar i de flesta fall av innan barnet är sex månader.

Barnet förlorar därefter sina färdigheter allteftersom.

För närvarande finns ingen bot, men det finns lindrande behandlingar.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2013



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

