

Dokumentation nr 455

Galaktosemi

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

GALAKTOSEMI

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 galaktosemi. 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 Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat 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:

Annika Reims, barnläkare, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg.

Ulrika von Döbeln, överläkare, Centrum för medfödda metabola sjukdomar, Karolinska universitetssjukhuset, Solna.

Annika Ohlsson, sjukhuskemist, Karolinska universitetssjukhuset, Solna.

Carina Heidenborg, dietist, Karolinska universitetssjukhuset, Solna.

Elisabeth Wallenius, ordförande Riksförbundet Sällsynta Diagnoser.

Anna Strandqvist, psykolog, Karolinska universitetssjukhuset i Hud-dinge.

Ellen Odeus, arbetsterapeut, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg.

Johanna Skoglund, socionom Ågrenska.

Bodil Mollstedt, specialpedagog, Ågrenska.

Samuel Holgersson, barnteamet Ågrenska.

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

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

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

Innehåll

Medicinsk information om galaktosemi	5
Lisa har galaktosemi	10
Genetik vid galaktosemi	11
Lisa börjar förskolan	13
Kostbehandling vid galaktosemi	13
Lisa får mjölkfri specialkost	17
Kognitiv utveckling och neuropsykologiska bedömningar	17
Lisa börjar i första klass	21
Stöd för planering och struktur	22
Lisa snackar bäst när ingen pressar på	24
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	25
Syskonrollen	28
Lisa och hennes syskon	31
Munhälsa och munmotorik	31
Lisa nu och i framtiden	35
Information från försäkringskassan	36
Samhällets övriga stöd	40
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	44
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	45
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	46

Medicinsk information om galaktosemi

– **Galaktosemi är ett samlingsnamn för en grupp ärftliga ämnesomsättningssjukdomar. I första hand avses brist på enzymet galaktos-1-fosfaturidyltransferas, som förkortas GALT.**

Det säger Ulrika von Döbeln som är överläkare vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar på Karolinska universitetssjukhuset i Solna, och Annika Reims, barnläkare på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Orsaken till sjukdomen är en förändring i ett arvsanlag som gör att enzymet GALT inte fungerar, vilket gör att galaktos och ett flertal metaboliter, nedbrytningsprodukter, ansamlas i kroppen.

Mjölksocker, laktos, är uppbyggt av två sockermolekyler som sitter ihop: galaktos och glukos. Personer med galaktosemi tål inte galaktos. De behöver däremot glukos för att kroppen ska fungera.

När allt är som det ska bryts laktosmolekylen ner av ett enzym i tunntarmen. Sockermolekylerna splittras då upp och tas upp av tarmen för vidare transport ut i blodet. Personer som är laktosintoleranta kan inte bryta ner sockermolekylen, vilket resulterar i diarré. Detta kan avhjälpas med medicin och har ingenting med sjukdomen galaktosemi att göra, även om många ofta förväxlar dessa två. Galaktosemi har heller inget gemensamt med allergi mot mjölkprotein. Detta är viktigt att påpeka eftersom tillstånden ofta förväxlas.

Det föds i genomsnitt ett barn per år med galaktosemi i Sverige (ett barn per 100 000). I blodet omvandlas galaktos till galaktos-1-fosfat, och sedan vidare till så kallat UDP-galaktos.

– Personer med galaktosemi kan ha fel vid den första omvandlingen, men detta är mycket ovanligt. Den vanliga formen av sjukdomen innebär att man saknar enzymet som behövs för att omvandla galaktos-1-fosfat till UDP-galaktos, säger Ulrika von Döbeln.

Det enzymet heter galaktos-1-fosfaturidyltransferas och kallas GALT-enzym. Omvandlingen sker i kroppens alla celler, men främst i levern och njurarna.

– Galaktos-1-fosfat är i väldigt höga koncentrationer mycket giftigt. Det är därför barnen tar skada om inte sjukdomen upptäcks tidigt, säger Ulrika von Döbeln.

Överskottet påverkar cellernas signalsystem och leder bland annat till brist på glykosidokedjor i proteiner och lipider (fetter). Det skapar också ökad känslighet för oxidativ stress, vilket medför att personen får en ökad mängd fria radikaler i kroppen. Dessa kan skada vävnaderna. På sikt riskerar personer med galaktosemi påverkan på hjärnan och nervsystemet.

Historik

1908 beskrevs den första patienten med galaktosemi. 1935 kom man på att tillståndet blev bättre om man tog bort mjölk ur kosten, och insåg att problemen hade med just galaktos att göra. Drygt 20 år senare hittades enzymet där felet sitter. På 1960-talet kom en metod för att bestämma GALT-aktiviteten i röda blodkroppar från ett blodprov, och i mitten av 1980-talet började man diskutera hur det går för barnen på sikt. Läkarna insåg att alla inte blir helt friska trots den mjölkfria dieten.

1992 hittades den specifika gen som orsakar galaktosemi.

Screening av nyfödda

1964 började man i Sverige screena alla nyfödda barn för att upptäcka sjukdomen PKU. Idet så kallade PKU-testet screenar man även för en del andra sjukdomar, varav galaktosemi är en.

– I början gjordes bakterieodlingar. Med den metoden hittade vi alla barn med galaktosemi, men också väldigt många extra. Vi återkallade 30 barn för varje barn som verkligen hade galaktosemi, säger Ulrika von Döbeln.

Nästa steg var en ny metod som mätte nivån av GALT-enzym.

– Idag screenar vi alla barn med den så kallade Boitlermetoden. Provet tas så snart som möjligt efter 48 timmars ålder. Metoderna har förfinats och idag behöver vi bara återkalla ett extra barn per barn som har sjukdomen, säger hon.

Idag screenas de nyfödda barnen för ett 20-tal olika sjukdomar, sedan det blivit möjligt att med en enda analys av en droppe blod upptäcka en rad sjukdomstillstånd. De har alla gemensamt att de är behandlingsbara och viktiga att upptäcka tidigt.

Det finns detaljerad statistik angående screeningen för galaktosemi i Sverige mellan åren 1967 och 2013. Totalt har 4 750 000 barn undersökts. Av dem har provsvaren från 432 barn visat positiva resultat, men endast 48 barn av de 432 som återkallades för ytterligare provtagning visade sig verkligen ha sjukdomen.

– Det finns tre vuxna i landet som överlevde trots att de föddes

innan screeningen infördes. Dessutom har fyra personer med diagnosen invandrat till Sverige. Sammantaget innebär detta att 55 personer i landet idag har galaktosemi, säger Ulrika von Döbeln.

Vad händer efter screeningen?

Samma dag som provet på barnet tas skickas det till ett labb för snabb analys. Annika Reims som är barnläkare på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg, berättar att proverna alltid analyseras samma dag som de kommer till labbet.

– Dock sker ibland förseningar i transporten, vilket kan få ödesdigra konsekvenser eftersom det vid galaktosemi är viktigt att behandlingen sätts in snabbt, säger hon.

I Sverige finns metabola centrum i Stockholm, Göteborg, Uppsala, Lund och Umeå. PKU-labbet ligger i Stockholm.

– Det är långt att åka för många men vi tror ändå att fördelarna med att samla kunskapen om sjukdomen på ett fåtal ställen överväger, säger Annika Reims.

När ett barns provsvar tyder på galaktosemi skickas genast ett larm till det berörda centrumet. Det innehåller information om barnet, när det föddes samt kontaktuppgifter till föräldrarna.

– Vi börjar med att ringa till sjukhuset där barnet fötts för att fråga om barnet befinner sig där. Det händer att familjer som fått åka hem redan har hunnit söka sig tillbaka till sjukhuset på grund av att barnet blivit gult eller slött, eller att det kräcks mycket.

Finns inte barnet på sjukhuset kontaktas föräldrarna så att de redan samma dag kan åka in till sjukhus för ny provtagning och undersökning hos en barnläkare. När galaktosemi misstänks börjar man behandla redan innan diagnosen fastställts, eftersom intaget av mjölk annars riskerar att skada barnet.

– Tidig behandling är livsviktig! säger Annika Reims.

Tidiga symtom på sjukdomen:

- Gulsot
- Leverförstoring
- Annan leverpåverkan
- Kräkningar
- Infektioner
- Katarakt (grå starr)

– Om barnen inte får behandling kan man efter några veckor se en

påverkan på ögats lins. Detta går oftast tillbaka, men kan i vissa fall kräva operation, säger Annika Reims.

Uppföljning

När det gäller uppföljningen finns inget enhetligt protokoll. Hur ofta varje familj träffar läkare och andra professioner beror på symtomen. Dessutom ser rutinerna lite olika ut i olika länder.

– Det är bra med tätare kontroller, framför allt hos dietist, under perioder när barnet ska gå över från mjölkersättning till smakportioner, säger Annika Reims.

Vid läkaruppföljningarna undersöks barnets lever, njurar, ögon, och skelett. Läkaren kontrollerar också tillväxt, utveckling och neurologi. Vid puberteten behövs ofta extra kontroller, framför allt hos flickor.

Ögon

Katarakt innebär en grumling av linsen. Detta ses sällan hos barn som fått sin diagnos tidigt, och brukar inte återkomma om man håller sin diet.

– Det finns beskrivet enstaka barn som behöver opereras för sin katarakt. I de fallen byter man ut linsen. Men inget av barnen som upptäckts med screening i Sverige har behövt en sådan operation, säger Annika Reims.

Grumlingen av linsen orsakas av alkoholen galatitol, som bildas vid överskott av galaktos.

Lever och njurar

Problemen i levern och njurarna kommer innan kostbehandlingen sätts in. Barnen brukar inte få några problem på sikt.

Skelettet

Personer med galaktosemi har ofta nedsatt bentäthet, vilket syns redan i puberteten. Deras benskörhet är oberoende av kalcium- och D-vitaminintag, och kan alltså inte medicineras bort.

Tillväxt

Att hålla koll på tillväxtkurvorna är viktigt för alla barn, men extra viktigt hos barn med kostreduktion.

– Tillväxten är lite sämre hos barn med galaktosemi under småbarnsåren, men de brukar komma ikapp under puberteten, säger Annika Reims.

Ovarier

Hos 80 procent av flickorna med galaktosemi fungerar inte äggstockarna som de ska. Det gör att de inte kommer in i puberteten.

– Detta drabbar inte alla. I litteraturen finns kvinnor beskrivna som fått barn och som har galaktosemi. Men de här problemen är något vi är observanta på, säger Annika Reims.

Pojkar med galaktosemi kan bli pappor utan problem.

Frågor till Annika Reims och Ulrika von Döbeln

Är galaktosemi lika vanlig i alla delar av världen?

– Nej, det skiljer sig lite åt. Sjukdomen är till exempel extremt ovanlig i Japan och finns inte alls i Finland, säger Ulrika von Döbeln.

Vad skiljer vården idag jämfört med för tio år sedan?

– Kunskapen! Nu behandlas personer med galaktosemi på ett centraliserat sätt, medan det tidigare var hemdoktorn som hade ansvar för varje barn. Det var mindre lyckat eftersom det är en så pass ovanlig sjukdom, säger Ulrika von Döbeln.

Vad innebär det i praktiken att barnen med galaktosemi har ökad benskörhet?

– De kan ha lättare att bryta sig. Men jag vet inte om man kliniskt sett fler benbrott hos dessa barn än hos andra, säger Annika Reims.

Ska barn med galaktosemi undvika vaccinationer?

– Nej, de ska vaccineras precis som alla andra. Om en läkare varit tveksam inför detta beror det sannolikt på att han eller hon inte känner till den här sjukdomen så väl, säger Annika Reims.

Hur försiktig behöver skolpersonalen till ett barn med sjukdomen vara? Behöver vi till exempel vara rädda att barnet får brödsmlor på händerna? Ska vi undvika att det sitter jämte andra barn som dricker mjölk?

– Nej, det där är ingen fara. Galaktosemi är inte som exempelvis nötallergi, som ger en stark reaktion vid mycket små mängder. Här gäller regeln 'ju mindre desto bättre', säger Annika Reims.

Kan kroppens egen produktion av galaktos hämmas om man tillätter små mängder utifrån?

– Nej. Detta har det forskats på. All galaktos kroppen utsätts för, både den egenproducerade och den som kommer utifrån, bidrar till den totala mängden i kroppen. Det går inte att minska kroppens produktion, säger Ulrika von Döbeln.

Vissa östrogenplåster, som används för pubertetsinduktion, innehåller galaktos. Hur löser man det?

– Ofta rör det sig om så små mängder att jag inte hade varit rädd att låta ett barn med galaktosemi använda dessa plåster. Det är försvinnande små mängder jämfört med det galaktos som kroppen själv producerar. Samma sak gäller för antibiotika som man äter sju till tio dagar, säger Annika Reims.

Vilka kognitiva och sociala svårigheter ser man hos barn med galaktosemi?

– Utvecklingsstörning och kognitiva svårigheter, såsom inlärnings-svårigheter, ses hos många av barnen. Problemen ökar med åldern. Symtomen är dock oberoende av hur snabbt diagnosen ställdes och hur tidigt behandling kunde sättas in, säger Annika Reims.

Kan utvecklingen gå tillbaka, så att exempelvis talet försämras med åldern?

– Ja, det kan den. Det händer dock absolut inte alltid, och det går inte att gissa hur det kommer att bli för en enskild individ, säger Annika Reims.

Lisa har galaktosemi

Lisa är 16 år och har galaktosemi. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Maria, pappa Rudolf och syskonen Sune, tolv år och Ellinor, fem år.

– Lisa är vårt första barn. Hon föddes nästan på utsatt tid, två dagar före beräknat datum, och var ganska liten till växten, säger Maria.

Lisa hade problem att äta och blev snabbt trött och gulaktig. Föräldrarna påpekade detta när PKU-screeningen gjordes dag fem. De var oroliga eftersom hon gått ner mer än tio procent i vikt.

– Det enda svar vi fick var att vi skulle amma mer, säger Maria. Ingen visste då att det var mjölken som gjorde Lisa sjuk. Senare samma dag blev hon medvetslös. Hennes pappa Rudolf berättar att familjen åkte in till sjukhuset där Lisa fick blåljusbehandling, men fortsatte att bli sämre.

– Läkarna misstänkte blodförgiftning och gav antibiotika. Vi upplevde att de inte riktigt hade koll och inte drev diagnostiken. Efter ett par dagar var vi riktigt upprörda och hotade att ta Lisa till Tyskland där vi hoppades på bättre vård, säger han.

Rudolf och Maria tog med Lisa till ett annat sjukhus, där de fick träffa en läkare som tidigare undersökt ett barn med galaktosemi. Den läkaren såg till att PKU-provet analyserades snabbt. Det hade ännu inte blivit gjort eftersom Lisa föddes strax före en storhelg. Snart fick hon diagnosen galaktosemi och läkarna gav henne glukos via sockerlösning. Därefter sojabaserad mjölkersättning. När diagnosen ställdes hade Lisas lever redan påverkats och hon intensivvårdades i två veckor.

Genetik vid galaktosemi

– **Genetik är ärftighetslära. Alla människans celler, förutom könscellerna, innehåller exakt samma genetiska information. Den finns lagrad i DNA-spiraler i cellkärnan, säger Annika Ohlsson, sjukhuskemist vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna som berättar om genetikerna bakom galaktosemi.**

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Arvsmassan, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. De utgörs av hopvinnade DNA-spiraler som formar de 46 kromosomerna (23 kromosompar). Kromosomerna har numrerats i storleksordning, så att den största kromosomen är kromosom 1.

DNA-spiralerna är uppbyggda av fyra kvävebaser (nukleotider): tymin (T), guanin (G), cytosin (C) och adenin (A). C och G binder till varandra, respektive T och A, i så kallade baspar. Dessa kommer i en specifik ordning och kodar för aminosyror, som i sin tur bygger upp olika gener som kodar för olika proteiner som kroppen behöver.

Mutationer som orsakar galaktosemi

Mutationer är ”stavfel” i detta system. Det kan till exempel handla om att en eller flera baser saknas (deletion), eller att en eller flera baser tillkommit (insertion). Vanligast är att en bas har blivit utbytt mot en annan, till exempel att ett C har blivit ett T (punktmutation).

Alla människor har avvikelser i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. Hos personer med galaktosemi är det den korta armen på kromosom 9 som är påverkad.

GALT-genen, där mutationen sitter, är en förhållandevis liten gen. Den innehåller bara knappt 4000 baspar.

– Det gör att vi sällan missar en mutation på den genen, säger Annika Ohlsson.

Det finns cirka 300 kända mutationer i GALT-genen, som alla orsakar galaktosemi. 80 procent av dem är punktmutationer eller stoppmutationer. Det innebär att det antingen finns en förändring i en bas (punktmutation), eller att en för kort bit av genen läses av (så kallad stoppmutation).

Olika mutationer kan leda till olika svårighetsgrader av sjukdomen. De allra flesta mutationer i GALT-genen leder till att bäraren inte har någon enzymaktivitet alls, medan några mindre svåra mutationer leder till reducerad enzymaktivitet. I det senare fallet har personen en lite mildare form av sjukdomen.

Den vanligast förekommande mutationen hos patienter med galaktosemi är *p.Gln188Arg* (en punktmutation) som är en svår mutation där bäraren inte har någon enzymaktivitet. Mutationen utgör mer än 50 procent av alla sjukdomsframkallande mutationer i Sverige. Det är en mutation som är vanlig i hela Europa.

Förekomst

Galaktosemi är olika vanligt i olika delar av världen. Hos gruppen resandefolket på Irland förekommer sjukdomen hos så många som en av 500 personer. I Europa är siffran 1/40 000, i Sverige 1/100 000 och i Japan 1/1 000 000 födda.

I Sverige finns för närvarande 55 personer med sjukdomen, 21 flickor/kvinnor och 34 pojkar/män. Bland dem har man hittat 25 olika sjukdomsframkallande mutationer.

Ärftlighet

Galaktosemi ärvs autosomt recessivt, vilket innebär att båda föräldrarna måste bära på den förändrade genen för att barnet ska få sjukdomen. Risken att barnet ärver det sjuka anlaget från båda föräldrarna är 25 procent vid varje graviditet. I hälften av fallen ärver barnet det sjuka anlaget från den ena av föräldrarna, och blir då frisk anlagsbärare (som föräldrarna). I 25 procent av fallen ärver

barnet bara de friska anlagen från sina föräldrar, och blir då varken sjukt eller anlagsbärare.

Lisa börjar förskolan

Under spädbarnstiden var Lisa mindre än andra barn. Hon utvecklades också långsammare.

– Lisa jollrade inte och interagerade inte så mycket med andra. Hon var stillsam men kunde ha långa skrikperioder. Jag som har många yngre syskon tyckte att något var fel, berättar Maria.

När Lisa var tre månader drabbades hon av en tarminfektion som medförde viktnedgång och blod i avföringen. Läkarna misstänkte virusinfektion i tarmen och behandlade henne för det.

Eftersom Maria och Rudolf kommer från olika länder talade de två språk med Lisa, svenska och tyska. Till en början fungerade det inte så bra och de övergick till ett språk för att inte förvirra och därmed hämma språkutvecklingen. När Lisa var i treårsåldern kom talet igång.

– Hon började förskolan och hade där en personlig assistent för matsituationen. Förskolepersonalen fokuserade mycket på maten när det gällde Lisas sjukdom, men vi hade önskat mer stöd när det gällde språkutvecklingen. Till slut gjorde det att vi bytte till en annan förskola, säger Maria.

På den nya förskolan fanns engagerade pedagoger som tyckte att Lisa skulle behandlas som alla andra tills särskilda behov dök upp.

– Där fanns en tydlig struktur som är bra för alla barn, och en mer konstant personalskara. På det gamla stället var det större omsättning vilket inte kändes bra för barnen, särskilt inte för Lisa som har behov av struktur och ordning.

Kostbehandling vid galaktosemi

– **Barn med galaktosemi får specialkost som går ut på att minimera mängden galaktos. Dietistens roll är att assistera familjen i detta, och även att se till att barnen får i sig en bra näringsmässigt sammansatt kost.**

Det säger Carina Heidenborg som är dietist vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Galaktos är en sockerart som är mycket lik glukos. Den tillverkas i kroppen och finns som komponent i glukolipider och glukoproteiner i kroppens vävnader. Den finns också naturligt i växter och i människors och djurs inre organ.

Galaktos produceras som laktos i alla däggdjurs mjölkkörtlar, (förutom sälar och valrossars). Det gör att all mjölk från djur är skadlig för personer med galaktosemi, eftersom de inte tål galaktos.

Galaktos finns i både fri och bunden form i maten, och frigörs i nedbrytningen av galaktosinnehållande fetter, kolhydrater och proteiner.

– Att undvika galaktos till hundra procent går inte. Det är därför viktigt att veta vad som är okej att äta och inte, säger Carina Heidenborg.

Några jämförbara exempel: 1,5 msk mjölk innehåller 600 mg galaktos och ska undvikas av personer med galaktosemi. Däremot är det helt okej att äta 100 gram ärtor (5 mg galaktos), ett äpple (8 mg galaktos) eller en tomat (12 mg galaktos).

Vad får man äta och vad ska undvikas?

Mjölk är huvudkällan till galaktos och ska därför nogsamt undvikas av personer med galaktosemi. Laktos (som innehåller galaktos) finns i såväl komjölk som get- och fårmjölk, och i produkter gjorda av mjölk, såsom grädde, yoghurt, tormjölk, mesost, glass och så vidare. Viktigt är att notera att även laktosfria produkter innehåller galaktos!

– Inälvsmat innehåller också galaktos, men det är osäkert vilken mängd det rör sig om. I Sverige tillåts inte inälvsmat vid galaktosemi, men det ser olika ut i olika länder, säger Carina Heidenborg.

För att ta reda på om ett livsmedel innehåller galaktos gäller det att läsa på förpackningen.

– Om det står 'kan innehålla spår av mjölk' är produkten okej att äta om man har galaktosemi. Det betyder vanligtvis att ett livsmedel som innehåller mjölk har tillverkats i samma fabrik, och det rör sig då om så små mängder att det bara är viktigt för personer med svår mjölkallergi, säger Carina Heidenborg.

*Följande livsmedel och ämnen bör **undvikas**:*

- Choklad
- Creme fraiche, filmjölk, kesella, kvarg, yoghurt
- Glass, grädde, gräddpulver, mjölkpulver, tormjölkspulver

- Kasein, kaseinat, natriumkaseinat
- Margarin, margarinost, messmör, mesost
- Mjölkalbumin, mjölkprotein, mjölkäggvita
- Ost (som inte lagrats länge), ostpulver, smältost
- Skorpsmulor, ströbröd (det finns mjölkfritt ströbröd)
- Smör
- Vassle, vasslepulver

Ost står med på listan men kan ätas i vissa fall. Lång lagring och saltbad innebär att laktos och galaktos brutits ned.

– I Sverige tillåter vi personer med galaktosemi att äta fyra skivor lagrad ost dagligen. Eftersom det är en bra näringskälla för protein och kalcium skulle jag rekommendera även personer med galaktosemi att äta den mängden, säger Carina Heidenborg.

Osten ska då vara lagrad mer än åtta månader.

Analyser av vissa ostsorter, exempelvis Ementaler, Gruyère, Tilsiter, Jarlsberg, Parmesan, Reggiano, Grana padano och Cheddar (lagrad minst ett år) har visat att dessa ostar bara innehåller försumbara mängder galaktos och därför är okej.

*Följande livsmedel är **godkända** för personer med galaktosemi:*

- Kött, fisk, fågel, ägg – alla sorter utom inälvsmat som lever, njure och hjärta
- Frukt och grönsaker – alla sorter
- Rotfrukter, till exempel potatis, lök, palsternacka - alla sorter
- Pasta och ris
- Fetter: välj för säkerhets skull mjölkfritt margarin, alla oljor är okej
- Mjöl och gryner – alla sorter
- Istället för mjölk och mjölkprodukter: havre eller sojabaserade ersättningsprodukter
- Lagrad ost

Bristtillstånd vid galaktosemi

Det är vanligt att personer med galaktosemi har ett för lågt kalciumintag. Vid för låga nivåer i blodet frigörs kalcium från skelettet. Förutom via lagrad ost kan man också få i sig kalcium via berikade mjölkersättningsprodukter (såsom havremjölk), sardiner, frön och nötter, gröna bladgrönsaker som spenat och grönkål. Bönor och

linser innehåller också kalcium.

– Personer med galaktosemi behöver vanligen kalciumtillskott via en kalktablett, säger Carina Heidenborg.

Det kan också vara bra med D-vitamintillskott, eftersom låga D-vitaminnivåer också är vanliga.

Här följer ett menyförslag för barn och vuxna med galaktosemi:

Eventuella tillskott:

- Kalcium och D-vitamin
- Eventuellt omega-3 tillskott och multivitamintablett

Frukost

Havremjolk, mjölkfritt bröd med mjölkfritt smörgåsmargarin, skinka och lagrad ost, paprika. ½ apelsin.

Lunch

Spagetti och köttfärssås. Köttfärssås: Stek i mjölkfritt margarin eller olja, använd exempelvis havregräddes eller sojagräddes. Krossade tomater, morötter, lök. Grönsaker eller sallad med vinägrettedressing.

Måltidsdryck: vatten eller havredryck.

Mellanmål:

Sojayoghurt och müsli.

½ banan.

Middag:

Tomatsoppa.

Pannkakor på mjöl, havredryck, ägg, salt och socker. Stekta i mjölkfritt margarin.

Kvällsmat

Havregrynsgröt med äppelmos. Sojamjolk.

Frågor till Carina Heidenborg

Hur ska vi tänka när det står 'kryddor' i innehållsförteckningen till en produkt, men inte är specificerat vilka kryddor det gäller?

– Det är antagligen ingen fara. Om det inte är specificerat närmare innebär det med största sannolikhet att mängden är mycket liten. Det är viktigare att lägga fokus på att se till att alla kryddor ni använder dagligen hemma är okej.

Är det vanligt att barn med galaktosemi har ont i magen?

– Ja, vi vet att många har det, men inte riktigt varför. Det kan

ibland bero på att de är hårda i magen, vilket i sin tur kan leta till dålig aptit som ibland också förekommer.

Hur ska vi informera i skolan om vårt barns galaktosemi?

– Det kan vara bra att nämna att detta inte är en allergi. Personalen behöver alltså inte få panik om barnet råkar peta i kompisens mat och få i sig en liten mängd av något som innehåller mjölk. Dock är det väldigt viktigt att de förstår att sådant inte får ske varje dag. Det skulle skada barnet med galaktosemi på sikt.

Lisa får mjölkfri specialkost

Lisa måste äta en strikt mjölkfri kost. Maria och Rudolf tycker inte att det varit så svårt att anpassa sig till den nya kosten; i början lagade de mycket mat själva och kom snabbt underfund med hur de skulle göra. Men Lisas sjukdom innebar att restaurangbesöken nästan helt uteblev.

– Om vi åkte utomlands på semester tog vi alltid med oss en kylbox med mat till Lisa. Vi bodde aldrig på hotell utan hyrde lägenhet eller hus så att vi kunde sköta matlagningen på egen hand, säger Maria.

I skolan har det ibland varit svårt att förmedla Lisas behov till matpersonalen.

– Vi upplever att de ibland blir kränkta när vi är övertydliga och ställer krav. De säger att de 'fixar det', att vi inte ska oro oss, men när vi tog prover på Lisa visade hon förhöjda värden som sedan sjönk under loven. Det visade sig att serveringspersonalen hade hållt allkrydda på all mat som Lisa serverades. Den innehåller laktos, berättar Maria.

Att äta allkrydda en gång är inte så farligt, men Lisa hade fått det varje dag och då spelar det stor roll. Det kan vara svårt att få omgivningen att förstå det, tycker Maria och Rudolf.

Kognitiv utveckling och neuropsykologiska bedömningar

– **Psykologen i teamet har bland annat till uppgift att följa upp barnets kognitiva utveckling, att stödja och lotsa familjen när barnet fått en diagnos och att samverka med andra vårdgivare.**

Det säger Anna Strandqvist som är psykolog vid Karolinska universitetssjukhuset i Huddinge.

Barns kognitiva utveckling mäts regelbundet på barnavårdscentralen när de är små. Där tittar man på deras intellektuella, språkliga och motoriska färdigheter. Språkutvecklingen börjar innan barnen säger sina första ord – de förstår långt innan dess.

– Barn med galaktosemi har en ökad risk för svårigheter med expressivt språk, det vill säga att uttrycka sig. Det kan innebära att de förstår långt mycket mer än vad de själva förmår uttrycka, säger Anna Strandqvist.

Barns utveckling går inte spikrakt framåt. Ibland stagnerar den eller kan till och med gå bakåt på grund av ett stressmoment, till exempel om barnet börjar i en ny förskola. Hos barn med metabola sjukdomar, som galaktosemi, kan detta ibland inträffa efter en period som varit fysiskt tuff.

Om det finns en misstanke om utvecklingsförsening eller utvecklingsstörning hos ett barn görs bedömningar eller utredningar utöver de som BVC erbjuder.

– De kan genomföras via BUP, med hjälp av skolpsykologen eller ett neuropsykiatriskt team, till exempel vid habiliteringen.

Vid utredningarna mäts barnets språkliga förmåga, finmotorik och logik, liksom arbetsminne och processhastighet (snabbhet). Alla barn är inte så verbala, men många har fler förmågor än vad som är tydligt för omgivningen.

– En del anser att man inte är 'skolmogen' om man inte lär sig läsa lika snabbt som de jämnåriga kompisarna. Men jag tror att man måste se det som att skolmognad uppstår när man går ifrån att lära sig saker genom lek, till att aktivt bli sugen på att skaffa kunskap genom att läsa eller bli läst för, säger Anna Strandqvist.

Vad är IQ?

Utvecklingsbedömningar består av IQ-tester som mäter intelligensnivån på ett väldigt standardiserat sätt. Testerna togs fram för barn med särskilda behov i skolan redan på 1800-talet av fransmannen Binet. Idag använder man så kallade Wechsler-testen som finns i olika varianter, anpassade för olika åldrar.

– Resultaten av testerna har hög korrelation med utbildningsnivå, det vill säga vuxna med hög IQ har ofta hög utbildningsgrad. Men resultaten korrelerar däremot inte med livskvalitet eller psykisk hälsa, säger Anna Strandqvist.

Testerna ligger till grund för ställningstagande till diagnos när barnet har kognitiva svårigheter. På IQ-skalan är 100 medel. Resultat mellan 70 och 130 betecknas som normalt.

– Det är alltså normalt att ligga en bit under eller en bit över hundra. Jag tycker dock att den svenska skolan glidit mot att främst möta behoven hos de elever som ligger över medel, säger Anna Strandqvist.

Ett barns *psykologiska* utveckling är beroende av mycket mer än IQ, såsom personlighet, självkänsla, självständighet, relationsförmåga, intressen och identitet.

Varför görs bedömningar?

Psykologen gör bedömningar av flera anledningar, bland annat för att kunna anpassa kravnivån i skolan, förebygga misslyckanden, utvärdera vården, skapa kunskap kring barnets förmågor och för att få ett tillfälle att lära känna barnet.

I vilka åldrar bedömningarna genomförs kan skilja sig åt mellan olika delar av landet. I Stockholm görs de när barnet är två respektive fem års ålder, samt senare vid stadiabyte i skolan eller vid behov.

Som svar på utredningen kan man förvänta sig att få reda på barnets ”utvecklingsålder”. Det innebär att man får veta om barnet har en normal, låg eller hög generell begåvningsnivå. Testerna visar också på särskilt uttalade styrkor och svagheter hos barnet. Om föräldrarna delat med sig av någon specifik frågeställning innan testerna genomfördes följs den också upp.

– Det är bra att tänka på att barnet kan ha haft en ’dålig dag’ vid testtillfället vilket kan ha lett till sämre resultat. Ett högt resultat är svårare att förklara bort med externa faktorer. Därför är det bra att göra om testet om man till exempel tror att barnet kan ha haft problem med motivationen den aktuella dagen, säger Anna Bengtsson Strandqvist.

Resultatet från testerna anonymiseras och sparas, om föräldrarna godkänner detta, i nationella kvalitetsregister. Det är för att vården ska utvecklas och bli bättre.

Vad säger forskningen?

En studie av 371 patienter med galaktosemi i USA och Europa 1990 visade att 56 procent hade expressiva språksvårigheter. Av de 177 patienter som var över sex år hade 45 procent utvecklingsförstoring i någon grad.

En annan studie, genomförd i England 2009, visar att sex av 28 undersökta personer saknade avgångsbetyg i skolan. Tretton personer hade gått ut med godkända betyg, sex personer med högsta betyg. En av de 28 personerna studerade på universitet och två planerade för högskolestudier.

– Sammanfattningsvis kan man säga att det förekommer milda till svåra intellektuella funktionsnedsättningar hos strax under hälften av personer med galaktosemi. Det är dock viktigt att påpeka att många barn träffar läkare och neuropsykologer först när de fått problem av något slag. Alla personerna som deltagit i studier har inte heller fått behandling redan från nyföddhetsåldern vilket också kan påverka deras utveckling, säger Anna Strandqvist.

Frågor till Anna Strandqvist

Hur bemöter man barnets egna frågor om utredningarna?

– Det kan vara en bra att berätta för barnen att testerna görs för att de ska kunna få hjälp med det som är svårt. Generellt är det så att de barn som har lätt för sig ofta upplever testerna som roligare, medan de som har svårt för sig tycker att det är jobbigare. Men man trugar inte utan avbryter hellre. Barnen får heller inte testas oftare än vartannat år.

Många barn med galaktosemi har ont i magen. Kan de vara så att de förlägger sin oro dit?

– Barn i allmänhet får ofta ont i magen om de blir stressade eller befinner sig i en obekväm situation. Om någon haft magont tidigare av rent medicinska skäl kanske det är lättare att också få ont i just magen på grund av oro eller stress. Det är viktigt att försöka hitta en lagom kravnivå på barnen utifrån vad de faktiskt klarar.

Finns det några studier över hur personer med galaktosemi mår i övrigt?

– Det finns inte lika många studier över livskvalitet som över kognitiva resultat. Min uppfattning är att barn med metabola sjukdomar ofta är som sina jämnåriga kamrater. Att vara förälder till ett barn med en metabol sjukdom medför nog mer stress än att själv ha en sådan sjukdom.

Lisa börjar i första klass

Lisa, som är född sent på året, gick ett extra år i förskola innan hon skolades in i den vanliga skolan.

– Innan dess genomfördes en begåvningsbedömning. Det gav otroligt mycket och är en av de bästa saker vi gjort. Jag hade velat ha en sådan utredning mycket tidigare för att kunna bemöta Lisa på rätt sätt, säger Maria.

Bedömningen visade att Lisa var sen i utvecklingen, ungefär i nivå av en tre-fyraåring. Hon talade vid den tiden med få ord och bildade maximalt tvåordsmeningar. Eftersom hon inte kunde göra sig förstådd blev hon ibland frustrerad och skrikig.

Lisa började i en vanlig klass med resursperson.

– Det var jättebra att hon kunde vara med i klassen. Hon hade en duktig lärare och gjorde snabbt stora framsteg. Med läsningen var det inga som helst problem, hon var till och med snabbare än många andra elever, säger Maria.

Lisa trivdes bra och hade kompisar tack vare föräldrarnas sociala nätverk. Men hon tog inte själv några sociala initiativ.

Efter hand kopplades särskolan in mer och mer i undervisningen. Först fick Lisa extra stöd under mattelektionerna. Det var i tredje klass.

– Flera elever fick stöd av särskolepedagogen samtidigt som Lisa, för att avdramatisera och inte göra en stor grej av det hela, säger Rudolf.

Maria säger att hennes och Rudolfs strategi hela tiden varit att fokusera på det Lisa är bra på, och strunta i svårigheterna.

– Det har lett till bra självförtroende hos henne. Lisa är fortfarande en tillbakadragen tjej, men trygg och nöjd med det, säger Maria.

Med tiden började kompisarna ”växa ifrån” Lisa, och föräldrarna började resonera om att hon oavsett skolform kommer ha reducerade möjligheter vad gäller yrkesval i framtiden. De tyckte att det kändes viktigt att kraven i skolan var rimliga, och från och med åttonde klass går Lisa därför i särskola på heltid. I engelska, svenska och tyska får hon dock vanliga betyg. Till hösten ska hon börja sitt tionde läsår.

Att kravnivån sjönk när Lisa började särskolan innebar en stor skillnad för alla i familjen.

– Vår sociala situation var jobbigare när Lisa gick i vanlig skola, det är skönt som det är nu. Samtidigt lärde hon sig många sociala förmågor tack vare åren i den vanliga klassen, så vi hade inte velat vara utan dem, säger Maria.

Stöd för planering och struktur

– **Arbetsterapeuter arbetar traditionellt med rullstolar och andra hjälpmedel, men har också kunskaper om kognitiva hjälpmedel. Sådana kan vara bra för alla som har svårt att sälla bland intryck och fokusera på rätt sak. Det säger Ellen Odeus som är arbetsterapeut vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

En del personer med galaktosemi har kognitiva svårigheter. Sådana svårigheter medför i sin tur ibland problem med exempelvis tidsuppfattning, sociala samspel, initiativförmåga, oro/ångest, uppmärksamhet och sömn.

– Det kan till exempel vara svårt att göra flera saker samtidigt. Varje aktivitet kräver mer energi av en person med kognitiva svårigheter än av andra, som går på rutin, säger Ellen Odeus.

Kognition innefattar inte bara vår intellektuella förmåga, utan också minne, planering, beslutsfattning, uppmärksamhet och impuls-kontroll.

– Alla människor upplever ibland problem med kognitionen, till exempel vid stressiga situationer. Men personer med nedsatt kognition har det så jämt, vilket påverkar vardagen negativt. Då är det bra att hitta hjälpmedel och strategier som underlättar, säger Ellen Odeus.

Att göra något är en process

För att kunna planera en aktivitet krävs det att man har koll på en rad saker, som: Vad ska jag göra? Hur ska jag göra det? Och när? Och med vem? Var ska jag vara? Hur länge ska jag hålla på?

Att göra något, även enklare aktiviteter, är därför en process i flera steg. Det börjar med en idé eller ett infall, sedan ska aktiviteten planeras, sättas igång och slutföras. Under tiden behöver man också kunna anpassa sig efter oförutsedda händelser.

– Hur bra detta fungerar är beroende av tre faktorer: person, aktivitet och miljö. För att lyckas kan man kanske öva upp en persons

färdighet, se om aktiviteten kan anpassas på något sätt eller förändra något i miljön, till exempel lägga till ett hjälpmedel, säger Ellen Odeus.

Hon betonar att ”enkelhet skapar kontroll”. Det innebär att bra rutiner frigör tid till saker som ger en energi att orka med det som är jobbigt. I vardagen kan enkelhet och tydlighet skapas på många sätt, till exempel genom ordning och reda i hemmet, bilder med instruktioner eller märkningar som visar var glaset ska stå på bordet eller var i hallen man ska ställa sina skor.

– Det kan låta som självklara eller väldigt enkla åtgärder, men de kan ha större betydelse än man tror.

Ellen Odeus tipsar också om att välja kläder på kvällen om det brukar ta mycket tid och energi på morgnarna. Ett bildschema över varje klädesplagg som ska på kan hjälpa barnet att bli självständigt och klara påklädningsmomentet på egen hand.

Olika sätt att uppleva tid

Alla har sitt eget sätt att uppleva tid. Det kan till exempel vara som en cirkel eller som en linje, från vänster till höger eller uppifrån och ner. Detta gör att ett tidshjälpmedel behöver anpassas efter just den person det ska hjälpa.

– Det finns otroligt många olika typer av tidshjälpmedel. Många finns idag i form av appar i mobilen. De fungerar bra för en del, medan andra blir distraherade av telefonens många andra funktioner. Då är det bättre att ha en separat apparat för detta, säger Ellen Odeus.

Ibland behövs inga appar – de smarta telefonernas grundfunktioner är de som används allra mest. Foton som stöd för minnet, kalendrar och påminnelser är utmärkta hjälpmedel. Det gäller inte bara de som har svårt med kognition och planering, utan också alla andra.

Länktips:

blankettbanken.se har olika sorters schemamallar att skriva ut.

hjalpmedelstorget.se

habilitering.nu/klaramera

varsam.se

Här finns bildbanker med gratis bilder:

www.do2learn.com (gå in på rubriken *free areas*)

www.helpkidzlearn.com (under rubriken *parents* finns olika redigerbara scheman)

Lisa snackar bäst när ingen pressar på

Lisa har aldrig varit särskilt ”snackig” i skolan, säger Maria och Rudolf.

– När det gäller kommunikation har vi försökt att inte pressa på för hårt. Vi vet att orden finns där och märker att talet kommer så fort pressen släpper, säger Maria.

Lisa pratar till exempel mycket när hon leker med familjens hund och inte vet att någon hör.

Med åren har hon lärt sig fler och fler ord. När hon var nio år flyttade familjen till Tyskland. Där lärde sig Lisa snabbt tyska när hon lekte med sina nya kompisar och inga vuxna var i närheten.

I den tyska skolan gick Lisa i en vanlig klass, vilket var ganska tufft för henne. Men hon tyckte om den strikta strukturen som fanns i skolan, det gjorde det lätt för henne att förstå vad som förväntades av henne i varje situation.

Efter tiden i Tyskland är Lisa tvåspråkig. När hon var tio år flyttade familjen hem till Sverige igen, och Lisa fick ett till småsyskon: en lillasyster.

– Vi upptäckte att Lisa lekte med bebisen under långa stunder, och då pratade med henne helt som vanligt. Det är som att förmågan finns, men att hon blir hämmad om hon vet att någon står och lyssnar på henne, säger Rudolf.

På senare tid har tekniska prylar revolutionerat familjens sätt att kommunicera. Lisa ligger ofta i sin säng och sms:ar till föräldrarna från mobiltelefonen eller surfplattan. Genom sms:en kan hon skriva många fler ord och mer komplicerade meningar än hon kunnat uttrycka med tal.

– I ett meddelande från Lisa efter läggdags kan det ibland komma fram saker som vi inte hade en aning om att hon funderade över. Direkta frågor till henne innebär press, men när vi kan skriva till varandra släpper spärrarna. Det är ett ganska intressant fenomen, säger Maria.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Personalen på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika 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 förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan.

– Barn som har galaktosemi har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, säger Bodil Mollstedt som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Även syskonen har sitt eget program under familjevistelsen. Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrarna om barnen med diagnos. Därefter skräddarsys veckans aktiviteter med barnen.

Eftersom barn med galaktosemi äter särskild kost har extra tanke lagts vid att skapa en trygg matsituation under den här vistelsen.

– Vi använder bland annat en talande mattavla som talar om vad det blir till middag, ser till att alla deltagande familjer kan ha direktkontakt med kockarna och ser till att det finns tydlig innehållsförteckning på maten som serveras. All mat på ön är mjölkfri under hela veckan, säger Bodil Mollstedt.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska 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 omgivningen. Förr fokuserade man mest på fysiska individuella förutsättningar för varje barn. Men idag utgår pedagogiken framför allt från personer och miljö runtomkring barnet, och hur dessa faktorer kan anpassas. Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas av de hinder som finns, säger Bodil Mollstedt.

Att stärka barnens delaktighet, självkänsla och sociala samspel är

viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur vad gäller aktiviteter och miljö. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

– 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 Bodil Mollstedt.

Det som kan vara svårt

En del barn med galaktosemi har inlärnings- och/eller koncentrationssvårigheter. En lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur kan då underlätta.

– Vi är noga med att välja aktiviteter där alla kan delta på lika villkor. En populär lek är walkie-talkie-gömme, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar. I den leken skapas naturliga vilopausar så att alla orkar vara med.

Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

– Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när det behövs, men också att ha fingertoppskänsla nog att backa undan när det är möjligt. Att hitta den balansen är svårt men viktigt.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bildscheman och tidshjälpmiddel hjälper till att skapa tydlighet, och tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiva förstärkningar.

Personalen är noga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå, och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

– Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet. Ibland är det kanske bättre att ta bilen istället för att promenera, så att krafterna räcker till när man ska göra det som är viktigt, säger Bodil Mollstedt.

Barnen kan ha svårt med finmotorik, social och känslomässig förmåga, kommunikation, språk och tal samt inläring. Alla personer med galaktosemi har inte dessa svårigheter, men de förekommer.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

Bodil Mollstedt berättar också om stöd i skolan eller förskolan. I den nya skollagen – som trädde i kraft juli 2011 – betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar, och föreskriver att skolmiljön ska präglas av ”trygghet och studiero”.

– Det står också att elever ska ha tillgång till elevhälsa. Men lagen specificerar inte vilka professioner som ska ingå i den och inte heller hur många timmar, säger Bodil Mollstedt.

Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd.

Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå vilka målen är och hur de ska uppnås.

– Det är 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 tjugiga formuleringar annars blir för generella och att det då inte sker någon riktig förändring, säger Bodil Mollstedt.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen.

Åtgärderna – eller beslut om att inte vidta några – kan överklagas.

– Det allra viktigaste är att se till att barnen själva är med i beslutsprocessen om vilka anpassningar och hjälpmedel de vill ha. Annars riskerar hjälpmedel att stå oanvända. Barn vill ofta inte utmärka sig för mycket i skolan och då kan sådana här saker vara känsliga, säger Bodil Mollstedt.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM, eller kommunens resursteam, kan hjälpa till med rådgivning.

– Skolmiljön ska ge 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 Bodil Mollstedt.

Länktips:

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldata.se/verktyg/appar

skolappar.nu (appar kopplade till det centrala innehållet i Lgr 11)

hi.se/appar (ny samlingsplats för appar som stöd)

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar forskning på området och erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

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 eller har ett syskon som drabbas av sjukdom, känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson 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.

– Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning. Det blir lätt så att all information går via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Samuel Holgersson.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan.

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer, säger Samuel Holgersson.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste 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”. Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa ’bravo’ när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så kändes det orättvist, säger Samuel Holgersson.

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande.

– Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen 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 är sjukt eller har en funktionsnedsättning. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga ’min syster äter speciell mat för att må bra’ eller något liknande, säger Samuel Holgersson.

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. En del känner skuld över att vara friska.

Kunskap, känslor och bemästrande

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 bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt 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, säger Samuel Holgersson.

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.

Många barn undviker att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet eftersom de inte vill belasta föräldrarna. Därför gäller det att skapa strategier för hur man ska prata om det som känns svårt.

– Många av barnen pratar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på. Men ofta är det bättre att gissa tillsammans med barnen, än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli, säger Samuel Holgersson.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Samuel Holgersson beskriver också positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättningar. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– 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

Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Under föreläsningen visades filmen om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar

*Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.
<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>*

Lisa och hennes syskon

Lisa har två syskon, lillebror Sune som är tolv år och lillasyster Ellinor som är fem. Maria och Rudolf tänker mycket på hur Lisas sjukdom påverkat syskonen, och hur de som föräldrar kan göra för att balansera detta.

– Sune har nog blivit lidande för att vi varit tvungna att lägga så mycket energi på Lisa. Det tänker jag mycket på, säger Rudolf. Maria säger att Sune är ett klassiskt exempel på syskon till ett barn med en funktionsnedsättning.

– Han har alltid tagit ett stort ansvar eftersom han på sätt och vis tvingats till det. Hans bästa kompis är en tjej som är några år äldre än honom, vilket kanske är ett tecken på att han mognat tidigare än sina jämnåriga kompisar, säger hon.

Sedan Lisa började i särskolan har Sune fått mer uppmärksamhet av sina föräldrar, men frustrationen över att situationen är som den är leder ändå ofta till skrikiga situationer hemma.

– Sune skäms över sin syster ibland och vill till exempel inte gå i stan tillsammans med henne. Han har redan börjat fråga om ärftligheten och sådana saker, säger Maria.

Rudolf tror att Sune kanske känner sig besviken. Att han länge trott att Lisa med tiden skulle bli som alla andra, och nu börjar förstå att det inte kommer att bli så. Den frustrationen tar han ofta ut på Lisa, till exempel genom att gorma på henne när hon inte hänger med tillräckligt snabbt.

Munhälsa och munmotorik

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

Det sade övertandläkare Christina Johansson och logoped Åsa Mogren, som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.

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 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 vid galaktosemi

Det finns mycket lite forskning angående tänderna hos personer med galaktosemi. Man talar dock om att det finns en förhöjd risk för karies, samt att läkningsförmågan kan vara sämre och blödningsbenägenheten något ökad.

Personalen på Mun-H-Center som undersökt barn med galaktosemi har bland annat sett milda emaljförändringar, smala höga gomvalv, tendens till så kallat frontalt öppet bett och låg muskelspänning i läpparna.

– Vi har också sett en viss överrörlighet i käken hos barnen, samt tuggsvårigheter och viss påverkan på talet. Hos de barn vi träffade idag upptäckte vi att många har korta tungband, men detta har med största sannolikhet ingenting med grundtillståndet att göra, säger Christina Johansson.

En tänkbar orsak till emaljförändringarna är att barn med galaktosemi ibland har brist på kalcium.

– Under den första tiden får barnen kalciumberikad mjölkersättning, men ibland kan kalciumintaget minska något när man går över till smakportioner. Detta skulle kunna förklara de emaljförändringar vi sett, eftersom exempelvis kindtänderna börjar bildas i käken redan innan barnet blir två år. Under den tiden är kalcium en väldigt viktig byggsten, säger Christina Johansson.

Emaljförändringarna kan vara en av orsakerna bakom den ökade kariesrisken. Andra faktorer som spelar in är de ofta täta måltiderna och svårigheter att borsta tänderna.

– Det är därför viktigt med tät regelbunden kontakt med tandvården.

Pedodonti är en del av den specialiserade tandvården och erbjuder barn och ungdomar med speciella behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande. För att förbereda barnet inför en tandläkarundersökning kan det vara bra att visa bilder på rummet, stolen och exempelvis en munspiegel 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.

En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök samt polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, och sedan kan man individuellt komplettera med

andra fluorprodukter, efter rekommendation av ansvarig tandläkare.
 – Duraphat tandkräm som finns på Apoteket innehåller en stor mängd fluor och är därför bra att använda om man har en förhöjd kariesrisk. Floursköljning och fluortandkräm är överlägset bättre än fluortuggummi och fluortabletter, men de senare alternativen kan vara lättare att använda för vissa barn.

Personer med känsliga slemhinnor kan med fördel välja en tandkräm som inte innehåller ämnet natrium laurylsulfat (SLS), ett skummedel.

För att underlätta tandborstningen tipsar Christina Johansson 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.

Att tänka på:

- Ta kontakt med tandvården innan första besöket. Håll sedan en tät kontakt.
- Det är viktigt att behandlaren har kunskap om barnet och diagnosen.
- Besöket hos tandvården kan kräva extra tid.
- Informera om eventuella mediciner.

Munmotorik vid galaktosemi

Det finns ganska mycket skrivet om tal och språk hos barn med galaktosemi. En aktuell studie från USA visade att många av barnen med galaktosemi har språkliga svårigheter och över hälften har talmotoriska svårigheter.

– När barn har problem med talförmågan försöker vi bena ut var problemet ligger. Svårigheterna kan till exempel ha kognitiva orsaker eller bero på förmågan att viljemässigt styra musklerna i munnen och forma ljuden, säger logoped Åsa Mogren.

Många barn hade även påverkan på röstfunktionen och hälften hade kognitiva svårigheter. Koordinationssvårigheter och andra motoriska problem förekom också i hög utsträckning,

– Fingermotoriken och munmotoriken har en hel del gemensamt, vi har bra känsel både i fingrarna och i munnen och det krävs en bra

finmotorik för att kunna styra funktionen i respektive område. Det är vanligt att den som har nedsatt fingerfärdighet också har problem som rör munnen, säger Åsa Mogren.

En annan studie visar att nästan en fjärdedel av barnen med galaktosemi uppfyller kriterierna för verbal dyspraxi. Det innebär att man har talmotoriska problem.

Dyspraxi är svårigheter att viljemässigt säga stavelser och ord, och är inte i första hand relaterat till muskelsvaghet. Istället har hjärnan svårigheter med att planera de motoriska rörelser som krävs för tal. Barnet vet vad det vill säga men har svårigheter med att koordinera de rörelser som krävs för att göra detta.

– Kännetecknen för verbal dyspraxi är bland annat att barnet jollrat sparsamt som bebis, att uttalet av vokaler är påverkat och att det är stor skillnad mellan barnets förmåga att förstå och förmågan att uttrycka sig, säger Åsa Mogren.

Om man misstänker att ens barn har problem inom detta område kan man behöva ta till träning och strategier för att barnet ska lära sig rätt talrörelse.

– Det är lättare att lära in rätt rörelse från början än att lära om senare.

Ättsvårigheter är också vanliga hos barn med galaktosemi, och kan ha många olika orsaker.

– Det är viktigt att tugga ordentligt. Det är bra för muskulaturen, matsmältningen och för att få ett säkert ätande. Det finns flera olika redskap för att tuggträna, såsom exempelvis så kallade chewy tubes. Tuggummi tränar också tuggförmågan, säger Åsa Mogren.

Lisa nu och i framtiden

Som liten var Lisa alltid mer motoriskt försiktig än andra jämnåriga. Hon provade inte så mycket nytt.

– Cykel fungerade inte, men vi fick tips om en springcykel utan trampor och genom den lärde hon sig att cykla på nolltid! säger Rudolf.

Idag tycker Lisa mycket om att cykla. Hon cyklar långsamt och försiktigt, vilket föräldrarna tycker är bra eftersom hon har ganska dålig koll på trafiken i omgivningen.

När hon var sex-sju år lärde hon sig att simma.

– Många gånger har hon verkligen förvånat oss, och lärt sig saker

vi aldrig trodde att hon skulle kunna, säger Maria.

Lisa har fått tilläggsdiagnosen lätt till måttlig utvecklingsstörning. I dag är det främst den problematiken som ställer till det i vardagen för familjen.

– Specialkosten Lisa måste äta har aldrig varit något problem för oss. Att hon har stora problem med instruktioner och behöver stöttning i varje moment hon ska genomföra blir betydligt mer slitsamt, säger Maria.

Trots att hon och Rudolf hjälper Lisa att skriva listor över vad hon ska göra måste de ständigt upprepa rutinerna för henne. Varje morgon kommer hon till exempel ner för trappan utan strumpor på fötterna.

– Ibland tänker jag att andra föräldrar måste ha haft det otroligt lätt i jämförelse med oss, säger Rudolf.

Lisa är på korttidsvistelse en helg i månaden. Det tycker hon är roligt, där får hon träffa sina kompisar.

– Men vi hade önskat att hon kunde få lära sig mer där, som att laga mat och att klara av sådana saker. Ibland upplever vi att vi har större ambitioner för Lisa än vad samhället har. Vi kämpar för att hon ska lära sig att sköta maten och att veta vad som innehåller mjölk och inte, säger Maria.

Hon och Rudolf tänker mycket på hur framtiden ska bli för Lisa, med bostad, jobb och fritidsaktiviteter. De tänker sig ett gruppboende för att hon inte ska vara ensam, och räknar med att hon kommer att komma hem oftare än andra barn kanske gör, även i vuxen ålder.

– Det inskränker förstås vår frihet lite. Vi hade kunnat tänka oss att bo på andra ställen i framtiden. Men nu väljer vi att bo kvar i vårt stora hus så att Lisa ska kunna komma hem när hon vill även då hon flyttat hemifrån. Det känns såklart viktigt att tillvaron blir så bra som möjligt för henne.

Information från försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning vid Duchennes muskeldystrofi. Märta Lööf-Andreasson, som är personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg, informerade om

det ekonomiska stöd dessa familjer kan erbjudas.

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 Märta Lööf-Andreasson.

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.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 400 kr (2014).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2014 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 250 kr/ mån	111 000 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 938 kr/mån	83 250 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 625 kr/mån	55 500 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 313 kr/mån	27 750 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, 53 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:

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etc.

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 föräldraansvaret.

Tillfällig föräldrapenning

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

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

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. Tillfällig föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

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 Märta Löf-Andreasson.

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

Samhällets övriga stöd

Socionom Johanna Skoglund 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.

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 Johanna Skoglund.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling.

Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Kontaktperson

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

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

Andra exempel på insatser är personlig assistans, avlösarservice i hemmet och ledsagarservice.

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 nedsatt 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 Johanna Skoglund.

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 Johanna Skoglund.

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 Johanna Skoglund.

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 Johanna Skoglund.

Betyg i särskolan

Att läsa på särskola innebär begränsningar när det gäller framtida studier. Men särskoleelever kan ändå få provning 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 Johanna Skoglund.

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

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus kan man få hjälp med att hitta fonder. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa fonder* och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas: www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx. Det finns också företag som hjälper till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

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.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.varsam.se – Varsam

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 15 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva handikappolitiska frågor, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring.

– Personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom eller sjukdom, säger ordförande Elisabeth Wallenius.

En sällsynt diagnos definieras som en obotlig sjukdom som medför funktionsnedsättning och som drabbar färre än 100 personer/miljon invånare. Det finns hundratals olika sällsynta diagnoser vilket innebär att en till två procent av svenskarna har en sällsynt diagnos. Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika dia-

gnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika, men gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar oss, inte sjukdomen eller syndromet i sig, säger Elisabeth Wallenius.

Hon informerade också om möjligheten att skapa nya diagnosföreningar för de diagnoser där detta saknas. Under galaktosemivisningen på Ågrenska tog de närvarande föräldrarna initiativ för att bilda en sådan.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
www.sallsyntadiagnoser.se*

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, ovanligadiagnoser@gu.se.

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Barnläkare Annika Reims
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Barnläkare Ulrika von Döbeln
Karolinska universitetssjukhus
Centrum för medfödda metabola sjukdomar
L7:05
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08 - 585 800 00

Sjukhuskemist Annika Ohlsson
Karolinska Universitetssjukhuset Solna
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08-517 714 61

Dietist Carina Heidenborg
Karolinska Universitetssjukhuset
Astrid Lindgrens Barnsjukhus Huddinge
141 86 STOCKHOLM
Tel: 08-585 801 19

Elisabeth Wallenius
Sällsynta diagnoser
Box 1386
172 27 SUNDBYBERG
Tel: 08 - 764 99 08

Psykolog Anna Bengtsson Strandqvist
Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge
Psykologkliniken, barn
141 86 STOCKHOLM
Tel: 08-585 847 70

Arbetsterapeut Ellen Odéus
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Arbetsterapin
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

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

Medverkande från Mun-H-Center

Tandläkare, logoped, tandsköterska

Mun-H-Center

Box 2046

436 02 HOVÅS

Tel: 031 - 750 92 00

Medverkande från Ågrenska

Verksamhetsansvarig Annica Harrysson

Socionom Johanna Skoglund

Specialpedagog Bodil Mollstedt

Sjuksköterska Samuel Holgersson

Ågrenska

Box 2058

436 02 HOVÅS

Tel: 031 - 750 91 00

Galaktosemi

En sammanfattning av dokumentation nr 455

Galaktosemi är ett samlingsnamn för en grupp ärftliga ämnesomsättningssjukdomar. I första hand avses brist på enzymet galaktos-1-fosfaturidyltransferas (GALT), vilket också ofta kallas transferatbrist. Orsaken till sjukdomen är en förändring i ett arvsanlag som gör att enzymet GALT inte fungerar, vilket gör att galaktos och ett flertal nedbrytningsprodukter ansamlas i kroppen. Förutom de medicinska problemen medför sjukdomen risk för kognitiva svårigheter av olika slag. En del personer med galaktosemi får en utvecklingsstörning.

Uppskattningsvis föds ett barn per år med galaktosemi i Sverige (ett barn per 100 000 födda). Totalt finns drygt 50 personer med sjukdomen i landet. Den är lika vanlig hos pojkar som hos flickor.

Galaktosemi behandlas med diet som tar bort nästan all galaktos i kosten. Den ska vara mjölkfri och fri från födoämnen som innehåller mer än obetydliga mängder galaktos.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2014



www.agrenska.se

