

Dokumentation nr 464

# **Spielmeyer- Vogts sjukdom, Juvenil neuronal ceroidlipofusinos (JNCL) familjevistelse**

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2014



**ÅGRENSKA**

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



# SPIELMEYER-VOGTS SJUKDOM,

## JUVENIL NEURONAL CEROIDLIPOFUSCINOS (JNCL)

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 Spielmeyer-Vogts sjukdom, Juvenil neuronal ceroidlipofuscinosis (JNCL). 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 faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen 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 webbsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

## Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Paul Uvebrant**, professor, Neurologmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Christina Loeb**, leg sjukgymnast. Vuxenhabiliteringen, Södra Älvsborgs län

**Susanne Bjärkhed**, arbetsterapeut. Vuxenrehabiliteringen, Södra Älvsborgs län

**Mia Rundgren** och **Stig-Åke Larsson**, specialpedagoger och rådgivare för Spielmeyer-Vogt teamet, Specialpedagogiska skolmyndigheten, Örebro

**Anna-Kerstin Åhrman**, lärare och **Birgitta Mehringer**, specialpedagog/fritidspedagog, Kannebäcksskolan, Västra Frölunda

**Lena Lundqvist**, lärare och **Ulrika Liljemark**, fritidspedagog, Streteredsskolan, Kålleröd

**Kim Blomqvist**, **Sara Larsson**, **Isabell Olsson**, personliga assistenter, Stenungsund

**Helena Fagerberg Moss**, psykolog, barn- och ungdomsmedicinska mottagningen, Göteborg

**Gunnel Hagberg**, personlig handläggare, funktionshinder, försäkringskassan, Göteborg

**Från Mun-H-Center, Hovås:**

**Birgitta Johansson-Cahlin**, övertandläkare

**Åsa Mogren**, logoped

**Lena Romeling Gustafsson**, tandsköterska

**Från Ågrenska:**

**Marcus Berntsson**, idrottspedagog

**AnnCatrin Røjvik**, verksamhetsansvarig

**Johanna Skoglund**, socionom

**Malena Ternström**, socionom

## 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 Spielmeyer-Vogts sjukdom  | 6  |
| Isabell har Spielmeyer-Vogts sjukdom (JNCL)  | 9  |
| Genetik vid JNCL   | 10 |
| Frågor till Paul Uvebrant:   | 12 |
| Isabell säger ibland en sak och menar en annan   | 14 |
| Sjukgymnastiska aspekter   | 15 |
| Isabell tränar voltige flera gånger i veckan   | 17 |
| Arbetsterapeutiska metoder   | 18 |
| Vad underlättar för barnet/eleven i vardagen? En ”bikupa” mellan föräldrar och personal, ledd av AnnCatrin Røjvik, Ågrenska. | 19 |
| En anledning till handledning  | 20 |
| Kalle 9 år har JNCL och går i tvåan i en Tal-och språk- klass  | 21 |
| Olivia 14 år har JNCL och går i åttan i grundskolan  | 23 |
| Frågor till Lena Lundqvist och Ulrika Liljemark:   | 25 |
| Ha ett roligt liv som vuxen med JNCL   | 26 |
| Isabell och skolan   | 28 |
| Syskonrollen   | 28 |
| Isabell har en lillasyster   | 31 |
| Munhälsa och munmotorik  | 32 |
| Information från försäkringskassan   | 35 |
| Samhällets övriga stöd   | 39 |
| Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD  | 43 |
| Informationscentrum för ovanliga diagnoser   | 43 |
| Isabell idag   | 44 |
| Adresser och telefonnummer till föreläsarna  | 45 |

## Medicinsk information om Spielmeyer-Vogts sjukdom

**Spielmeyer-Vogts sjukdom är en fortskridande nervcellssjukdom, som påverkar syn, motorik, tal, språk och kognition (förmågan att förstå och hantera information). Den debuterar i sexårsåldern och orsakas av en mutation i genen CLN3 som finns på den korta armen av kromosom nummer 16.**

– Mutationen medför en förändring av ett protein som bland annat finns i lysosommembranet. Funktionen är inte känd. I väntan på att behandling av själva sjukdomen blir möjlig, gör vi det bästa för att lindra de symtom som uppkommer hos barnen och ungdomarna, försäkrade Paul Uvebrant, professor i neurologi på Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus.

Spielmeyer-Vogts sjukdom beskrevs första gången 1826 av den norske läkaren Jens Christian Stengel. Han hade gjort iakttagelser av en familj i Röros där han arbetade. Familjen fick fyra barn och alla utvecklade samma symtom med tidig blindhet och intellektuell tillbakagång.

– När de tre äldsta barnen hade fått sjukdomen flyttade de det yngsta barnet till släktingar långt bort, för de tänkte att det hade med omgivningen att göra, men det hjälpte inte. Det fjärde barnet insjuknade också vid samma ålder som de andra, sa Paul Uvebrant.

I engelskspråkiga länder kallas sjukdomen Juvenil Battens sjukdom efter den engelske ögonläkaren Frederick Batten. Det var han, de tyska läkarna Walther Spielmeyer och Heinrich Vogt som i början på 1900-talet kunde särskilja just denna form, den juvenila, som debuterar i tidiga skolåldern. I Sverige, som var influerat av Tyskland vid den tiden, valde man därför att kalla sjukdomen för det germanska namnet, Spielmeyer-Vogts sjukdom.

Under 1960-talet beskrev Wolfgang Zeman och hans medarbetare de ämnen som anhopas i cellerna vid sjukdomen. Det är ålderspigmentet, lipofuscin, och ceroider, fetter som härsknar i kroppen. Efter Zemans upptäckt omnämns sjukdomen även vid sitt mera

vetenskapliga namn Juvenil neuronal ceroidlipofusinos (JNCL). Ordet neuronal betyder att nervcellerna i hjärnan drabbas. Efter att den genetiska defekten påvisats benämns den också CLN3.

### **JNCL**

NCL är ett samlingsnamn för elva liknande sjukdomar. Den tredje i raden är JNCL, den juvenila som är vanligast i Sverige (Spielmeyer-Vogts sjukdom). Sedan finns den infantila som börjar i spädbarnsstadiet, och den seninfantila, som startar lite senare. Därutöver finns bland annat varianter av sjukdomen som debuterar i tonåren och i vuxen ålder.

– Starten av JNCL är likartad för alla, men förloppet varierar. Cirka två av tio kan få en mildare variant av JNCL, sa Paul Uvebrant.

*I denna dokumentation används mestadels förkortningen JNCL för sjukdomen.*

### **Förekomst**

JNCL hör till de sällsynta sjukdomarna, som drabbar mellan två och tre barn varje år. Sjukdomen förekommer hos fem per miljonen invånare. I Sverige har ett 40-tal personer sjukdomen.

Hos dem sker en tillbakagång och en förlust av funktioner som hos friska normalt dyker upp först i ålderdomen.

– Det kan liknas vid det normala åldrandet fast det går snabbare och är mer komprimerat, sa Paul Uvebrant.

### **Orsaken**

Sjukdomen orsakas av en mutation/förändring i genen CLN3 på kromosom nummer 16 (16p12.1), som kodar för proteinet/äggviteämnet battenin. Den vanligaste mutationen innebär att en bit av genen saknas, en så kallad deletion.

Mutationen gör att proteinet som normalt finns i lysosomens vägg förändras och man vet ännu inte funktionen proteinet har i kroppen. Lysosomer är små enheter som finns i alla celler i kroppen, utom i de röda blodkropparna. De har till uppgift att med hjälp av enzymer ta hand om och bryta ner olika ämnen. Enzymer är proteiner som påskyndar kemiska reaktioner i kroppen utan att själva förbrukas. Nedbrytningen gör att ämnenas byggstenar frigörs och kan återanvändas. Byggstenarna transporteras efter nedbrytningen ut ur lysosomen och blir tillgängliga för cellen för produktion av nya ämnen. Vid JNCL är lysosomens funktion störd i många olika celler, men det är framför allt nervceller i hjärnan som förstörs, vilket är särskilt allvarligt eftersom dessa bara kan återbildas i begränsad om-

fattning. Relationen mellan den genetiska defekten och störningen i lysosomernas funktion är fortfarande okänd, och det bedrivs intensiv forskning för att ta reda på proteinets funktion. Om denna funktion klarläggs underlättas sökandet efter botande behandling.

### **Sjukdomsförloppet**

JNCL debuterar sent i förskoleåldern och barnet utvecklas normalt fram till dess. Ibland har barnet hunnit få andra ögon- och beteendediagnoser innan det klarlagts att det är JNCL det rör sig om.

I typiska fall försämras barnets syn drastiskt vid cirka sex års ålder. Från normal till dålig syn (0,1) på ett år, medan barnet ofta behåller andra förmågor ytterligare några år.

– Synnedsetningen förvärras ännu mer under de följande åren, fram till praktiskt taget blindhet vid omkring tolv års ålder. Synförlusten beror på retinopati, det vill säga förändringar i näthinnan och framförallt i gula fläcken, sa Paul Uvebrant.

**Symtomen uppträder vid olika åldrar. Variationen är stor men då föräldrar har tillfrågats svarade de med de genomsnittsåldrar som här anges:**

- Snabb synförlust, 6 år
- Beteendestörning, 10 år
- Kognitiv stagnation, 10 år
- Epilepsi, 11 år
- Psykiatriska symtom, 13 år
- Talstörning, 13 år
- Rörelsehinder, 14 år

Jämsides med synförsämringarna stannar den intellektuella utvecklingen av och sedan försämras den. Detta märks först som inlärningssvårigheter. Det auditiva (som har med hörseln att göra) korttidsminnet samt närminnet är funktioner som påverkas tidigt i sjukdomsförloppet. Senare försämras förmågan att kommunicera verbalt och barnet får svårigheter att samspela med andra. Barnet kan få ångest, hallucinationer och mardrömmar, med störd nattsöm som följd.

– Hallucinationer kan vara neurologiska fenomen och man brukar förklara det med att synbarken inte vill vara inaktiv. När barnets syn försämras kan inre syner uppstå, sa Paul Uvebrant.

Psykiatriska symtom som depression och olika tvångsbeteenden som rutinbundenhet kan tillkomma. Aggressionsutbrott är vanliga.



Epilepsianfallen uppträder oftast i elvaårsåldern. Talet blir i tonåren sluddrande, stammande och lågmält. Ett stelt rörelsemönster tillkommer, likt det en person får som har Parkinsons sjukdom. Senare under tonåren kan en rullstol underlätta vid förflyttningar.

### **Diagnos**

I och med synförsämringen misstänks ofta diagnosen. Vid en ögonundersökning syns en förändring på näthinnan. Misstanken om JNCL styrks sedan med ett blodprov och bekräftas genom en DNA- analys.

## **Isabell har Spielmeier-Vogts sjukdom (JNCL)**

Isabell nio år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Linda, pappa John och lillasyster Emilie två år.

Det var på sexårs-kontrollen på BVC som läkaren konstaterade att Isabell såg dåligt. John hade också märkt att hennes beteende hade förändrats den senaste tiden och de misstänkte att det kunde ha med synen att göra.

– Jag skällde på henne för att hon satt för nära teven. Du får ont i ögonen, sa jag. Sluta med det! Hon hade också humörsvingningar, som vi trodde var sexårstrots.

Isabell fick en remiss till en ögonläkare för att hon nog behövde glasögon. Men ögonläkaren konstaterade när han lyste henne i ögonen att något inte var som det borde. I remissen till barnläkaren lyckades han beskriva det han såg så exakt att barnläkaren ställde diagnos direkt.

– Hon hade haft en patient tidigare med sjukdomen, så hon kände väl till den. Hon ringde en annan läkare, kunnig när det gällde JNCL, som hade fått ett återbud och kunde ta emot oss dagen efter, berättar Linda.

Läkaren gjorde en blodanalys och en månad innan Isabell fyllde sex år fick hon diagnosen Spielmeier-Vogts sjukdom (JNCL).

Det var en chock för familjen när de förstod vidden av sjukdomen och Linda och John hanterade beskedet på lite olika sätt.

John ringde sitt arbete direkt, sjukskrev sig och sjönk ner i djup sorg.

– Du kraschade och jag hade inte möjlighet att också göra det utan höll mig uppe, säger Linda och tittar medkännande på sin man.

John fick genom vårdcentralen samtal med en kurator och det hjälpte honom att komma igenom den första tiden.

– Jag är sådan att jag vill prata igenom problem och jag tyckte att det fungerade, säger han.

Linda har tyckt att den stöttning hon fått av sin familj har räckt för henne.

– Jag har också fortsatt att arbeta. Den första tiden efter beskedet till hundrafemtio procent. Jobbet blev som en fristad för mig under en tid och är det fortfarande. Där hade jag ingen tid att tänka på annat. Sedan kom förstås tankarna och sorgen ändå. Ofta mitt i natten när ingen annan var vaken, säger hon.

John har velat finnas nära Isabell och kommer om allt går som det ska snart arbeta som personlig assistent. Nu följer han Isabell till skolan när det behövs och är hemma när hon kommer därifrån.

Familjen har ett stort djurintresse, flera hästar och en hundkennel. Sedan Isabell blev sjuk har de dragit ner på verksamheterna med ungefär hälften. De har färre hundar och istället för att åka på utställningar var och varannan vecka far de iväg ett par gånger om året.

## Genetik vid JNCL

Arvsmassan, människans gener och ärftlighetsanlag, finns i kroppens celler i cellkärnan. I varje cellkärna finns 46 kromosomer, fördelade på 23 par, som är uppbyggda på DNA-spiraler. På kromosomerna finns de omkring 23 000 gener som behövs för människans normala utveckling och funktion. Genen är en enhet för information om ärftliga egenskaper och varje gen kodar för ett protein/äggviteämne.

Varje individ har fått hälften av generna från sin mamma och hälften från sin pappa. Alla människor har olika mutationer i sina gener, men bara en liten del ger upphov till symtom hos bäraren. Föräldrarna till ett barn med JNCL är friska anlagsbärare av en muterad gen.

– Vi har massor av sjukdomsanlag allihop fast vi inte vet om det. I det här fallet har en kvinna och en man som träffats haft otur att bära på samma ärftliga anlag för JNCL. Man räknar med att en på 100 bär på just det anlaget och sannolikheten att två personer med samma sjukdomsanlag ska träffas blir då en på 10 000, sa Paul Uvebrant.

### Ärftlighet

JNCL nedärvs autosomt recessivt. Statistiskt sett är sannolikheten 25 procent vid varje graviditet att barnet får sjukdomen. Hälften av

barnen (50 procent) till två anlagsbärande föräldrar får enligt statistiken den muterade genen i enkel uppsättning och blir som föräldrarna friska bärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomsanlaget från någondera föräldern och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Det som fått ett barn med JNCL, bör erbjudas fosterdiagnostik vid nästa graviditet.

### **Behandling**

Viktigast är en behandling som är symtomlindrande och att ha bra kontakter med syncentral, habilitering och med en läkare som har god kunskap om symtomen vid JNCL, så att familjen får vardagslivet att fungera.

När det gäller de psykiatriska symtomen, som depression och ångest, kan det finnas skäl till att också ha kontakt med en barnpsykiatrisk specialist. Det är också vanligt med autistiska symtom, OCD (det vill säga tvångssyndrom) och ADHD.

Ibland kan det förutom psykologiskt stöd behövas läkemedel. Depressionstillstånd och tvångssyndrom kan mildras genom medicinering med SSRI-preparat. Ångest kan lindras med benzodiazepiner och psykotiska symtom med risperidon, quetiapin och aripiprazol.

Epilepsi, som nästan alla med JNCL får, kan mildras med epilepsimedicin som levetiracetam, lamotrigine, valproat, clonazepam och clobazam.

Ibland kan rörelsehindret periodvis lindras med Parkinsonmediciner som selegilin, L-dopa och bromocriptin,

När det gäller synnedsetningen, som kommer tidigt och försämras på sikt, behöver familjen kontakt med synhabilitering.

Det upprepande och stammande språket som debuterar i tonåren, blir svårbegripligt om man inte känner barnet väl.

– Därför är det viktigt att om möjligt inte byta personal som lärare eller personlig assistent för ofta. Det handlar mer om icke-verbal kommunikation än om samtal och då måste personer i barnets närhet känna barnet väl för att kunna förstå. Det är inget man kan läsa sig till i en manual, sa Paul Uvebrant.

### **Forskning**

En period misstänktes det att det förelåg en onormal peroxidation vid JNCL, det vill säga att fetterna i kroppen härsknar, varför an-

tioxidanter i form av selen och E-vitamin prövats. Paul Uvebrant nämnde Pirkko Santavuori, en forskare i Finland, som gjort försök med denna inriktning.

– De barn hon behandlade hade en något gynnsammare symtomutveckling, epilepsin kom senare och kognitionen bevarades bättre. Men hon gjorde ingen jämförande studie utan behandlade alla barn och jämförde hur det varit tidigare. Då mycket annat i vården samtidigt hade förändrats kunde någon specifik effekt av antioxidantia inte vetenskapligt bevisas, sa Paul Uvebrant.

Även behandlingsförsök med Omega-3-fettsyror har gjorts, med osäkert resultat.

Inte heller benmärgstransplantation som har prövats i Finland har visat effekt.

Stamcellsbehandling och nervstamcellsbehandling kan möjligen komma att bli användbara och har prövats med viss framgång på näthinneförändringar på möss.

– Men det är långt kvar innan man vet hur användbar denna typ av behandling blir. När det gäller JNCL är det ju en väggfast struktur i nervcellerna som är skadad och vi känner inte till vad den strukturen har för funktion, sa Paul Uvebrant.

## Frågor till Paul Uvebrant:

### ***Vårt barns sömn är oregelbunden. Finns det något att göra?***

– Det är ett vanligt problem. Förr trodde man att det hade med blindheten att göra att barnet inte ser när det är ljust och mörkt, och därför tappar den vanliga dygnsrytmen, men det är nog inte hela förklaringen. Man kan ha viss hjälp av att tillföra melatonin, det kroppsegna hormonet, som gör barnet sömningt. Det kanske bara behöver den lilla puffen för att somna. För andra barn är det inte tillräckligt, de vaknar på natten och kan då behöva sömnmedel under kortare perioder. Om barnet sover extremt lite eller har helt urspårad dygnsrytm kan avlastning med assistenter, korttidsvistelse och kanske ”journschema” för föräldrarna behövas.

### ***Hur hanterar man puberteten?***

– Puberteten kan komma tidigare än hos andra barn. Det går att be läkaren skriva ut medicin som gör att menstruationen upphör om den orsakar omvårdnadsproblem.

***Vårt barn har svårt att svälja. Hur gör vi?***

– Sväljprocessen är en knepig funktion som lätt störs vid den här sjukdomen. Den styrs från hjärnan. Det kan bli långa måltider, viktnedgång och det är lätt att sätta i halsen och att få ner mat i luft-rören med lunginflammation som följd. En slang genom bukväggen till magsäcken (gastrostomi) kan förbättra situationen om dessa besvär är uttalade. Det är viktigt att ha barnets välmående som övergripande mål.

***Hur upplever barnen själva när de tappar i funktion?***

– De märker säkert i början och blir frustrerade och inte sällan aggressiva över att de plötsligt inte kan det de kunde förut. Men samtidigt med att de fysiska funktionerna går ner försämras också de intellektuella och kognitiva förmågorna och det gör att barnet inte blir lika medvetet om försämringen. Det är omgivningen som sörjer mest och inte minst syskonen.

***Vårt barn slår sitt syskon. Hur stävjar man det fysiska våldet?***

– Det första är att försöka medvetandegöra, se och tala om det. Det andra är att ha strategier, vara uppmärksam på när och i vilka situationer våldet uppstår och på så sätt förhindra det. Om bristande impulskontroll eller okontrollerbar ilska/aggressivitet finns med i bilden kan medicinering ibland behöva användas för att lindra de värsta utbrotten.

***Kan ADHD-medicinen krocka med andra mediciner?***

– Nej, varje symtom vid JNCL har sin medicinering och de krockar inte på ett sätt som gör att medicinen inte skall prövas och utvärderas. Ingen medicin skall ges som inte har en påvisbar effekt.

***Tycker du att träning är bra för barn med JNCL?***

– Det är det. Alla barn bör helst ha 60 minuters fysisk aktivitet om dagen. Men det ska vara kul också, inte bara träning för träningens egen skull, annars vill de inte fortsätta.

***Mitt barn har CLN5. Hur skiljer den sig från CLN3 (JNCL)?***

– Mycket stämmer överens fast de olika symtomen brukar komma tidigare när det gäller CLN5. Epilepsin till exempel debuterar tidigare och kan uppträda annorlunda. Alla symtom brukar starta mer eller mindre på en gång mellan sex och åtta års ålder. Då CLN5 är mycket ovanlig är det svårt att få en bild av hur den brukar utveckla sig.

***Kan man byta läkare på sjukhus?***

– Det har man rätt till, men det är viktigt att man först pratar med sin nuvarande läkare och förklarar vilka önskemål och behov man har. Kanske kan situationen bli bra utan läkarbyte. Ska man byta läkare är det bra om man är ärlig med sin doktor om att byta. Mycket utredningsmaterial behöver följa med till den nya läkaren. Det kom en ny patienträttslag i oktober 2013, som ger mer rättigheter. Det är möjligt att resa vart man vill inom EU och få vård till exempel.

***Vad gör man om man inte får tag på den doktor man har?***

– Det fattas läkare. Många är överhopade med arbete. Jag säger inte att det ska vara så men det kan vara en orsak. Dessutom går många i pension framöver och vi får hoppas på de yngre som kommer och att de intresserar sig för ovanliga sjukdomar som JNCL.

***Vi behöver ett läkarintyg och har inte fått kontakt med vår läkare på fem månader trots att vi försökt på olika sätt. Vad ska vi göra?***

– Det måste finnas ett backupsystem. Ni får kräva att ni får en bättre tillgänglighet.

## Isabell säger ibland en sak och menar en annan

Sedan Isabell fick diagnosen har synen försämrats betydligt. Korttidsminnet är inte heller bra och hon tappar ord hela tiden vilket skapar en stor frustration.

– Det kan bli något helt annat än vad hon vill säga. Förstår vi inte vad hon menar blir hon arg.

Ibland sparkas hon och bits och tårarna sprutar. När hon lugnat ner sig blir hon förtvivlad över det hon gjort.

”Men pappa jag vill inte säga sådana saker och göra så här. Jag vet inte vad som händer med mig.”

– Det är tufft för henne att inte kunna göra sådant som hon gjorde förr utan problem, säger John.

Sist Isabell var hos läkaren fick hon göra ett EEG för att kontrollera hjärnaktiviteten och det visade sig att hon har en begynnande epilepsi.

– Hittills har hon bara haft korta absenser. Ögonen försvinner bort ett tag och hon är inte riktigt där, säger John.

Ännu så länge har hon inte någon medicin. Dels för att hon inte riktigt behöver det, men också för att föräldrarna generellt är motståndare till läkemedel.

– Jag vill att man ska försöka med allt annat innan man tar läkemedel, säger Linda.

– Jag håller med. Hon sover till exempel dåligt, har mardrömmar och olika föreställningar. Istället för mediciner som kan få henne lugn brukar vi sova allihop i samma rum. När hon vaknar frågar hon efter mamma eller pappa och det finns alltid någon där och då blir hon trygg. Jag säger inte att vi kan hålla detta alltid. Kanske måste vi omvärdera användningen av läkemedel i framtiden. Men nu räcker det med den trygghet vi kan ge henne, och vi kan spara medicinerna ett tag, säger John.

## Sjukgymnastiska aspekter

**JNCL är en sjukdom med en demensutveckling och där barnets fysiska funktioner försämras efter hand. Sjukgymnasten Christina Loeb vid vuxenhabiliteringen, Södra Älvsborg, betonade vikten av att föräldrar och kringpersonal som idrottslärare och personliga assistenter, motverkar nedgången genom enkla och roliga fysiska aktiviteter.**

**– Sjukdomen har ett förlopp som är känt och man vet vad som kommer. Därför är det bra att arbeta med enkla saker som fungerar över tid.**

Christina Loeb började med att berätta om förändringarna som sker i kroppens celler/nervceller och som påverkar motoriken.

Muskulaturen försvagas och kroppens rörelsemönster förändras.

– Barnen börjar röra sig långsammare, får så småningom dålig balans och en knäande gång. Balansen försämras över tid och barnet får svårt med rums- och kroppsuppfattningen. Till slut försvinner gången helt och personen får sitta i rullstol.

Idrottsläraren är en viktig person för barnen. Det är bra att få in fysisk aktivitet tidigt både i skolan och på fritiden. Ett samarbete mellan idrottsläraren och sjukgymnasten är av godo. Tillsammans kan de hitta bra övningar att jobba med både i det tidiga skedet och längre fram under sjukdomsförloppet.

### **Steget före**

Sjukgymnasten har kunskap om rörelseförmåga och arbetar med att hjälpa människor som drabbats av funktionsnedsättningar som begränsar rörelseförmågan. Sjukgymnasten undersöker, bedömer och behandlar rörelseproblem och funktionsnedsättningar som kan bero på smärta, stelhet och muskelsvaghet. Hen utgår från barnets

kroppsliga förutsättningar, hälsa och livssituation när hen bestämmer vilka åtgärder som behövs.

– Det är viktigt att vara steget före när det gäller svårighetsgrad och minska kravet innan barnet känner ett misslyckande. Hitta nya alternativ istället för de gamla som blivit omöjliga på grund av att motoriken försämras. Blir det svårt att cykla en vanlig cykel på grund av synförsämring, kan till exempel en ergometercykel som står still fungera och ge samma träning, sa Christina Loeb.

Andra användbara träningscyklar för personer med funktionsnedsättningar är parcykel där två cyklar bredvid varandra. Elektrisk träningscykel med passiv och aktiv tramp.

– Den som cyklar böjer och sträcker automatiskt på benen, vilket är bra för cirkulationen, sa Christina Loeb.

När gångförmågan blir sämre kan sjukgymnasten ordinera gånghjälpmedel som till exempel ett gåbord eller en rollator.

Långt innan barnet mister förmågan att resa sig upp själv kan det vara idé att prova en stålyft och senare kanske en taklyft.

– Gör utprovnigen rolig genom att föreställa er barnets/ungdomens värld. Vi brukar prata om att taklyften är som en helikopter och att träningscykeln är som en motorcykel. Det gäller att skapa ett positivt intresse kring de nya sakerna, sa Christina Loeb.

### **Våtväst**

Bassängträning är en aktivitet som fungerar genom hela sjukdomsförloppet.

– I början simmar och går barnet eller ungdomen för tränings skull i vattnet, med höga knän och i sidled med våtväst. Barnet vänjer sig vid vattnet och prövar på att flyta. Senare i sjukdomsförloppet kan det utan rädsla ligga i vattnet och flyta, med våtväst på även om det inte går att röra kroppen. Tyvärr är inte våtväst ett förskrivningsbart hjälpmedel, sa Christina Loeb.

Ett annat sätt att upprätta rörligheten är att använda ett särskilt rörelseprogram för stela arm- och benleder, så kallad kontrakturprofylax. Föräldern eller sjukgymnasten hjälper barnen med de rörelser de förlorat förmågan att göra själva.

– Bara att ligga på magen och sträcka ut musklerna runt höftleden är ett bra sätt att tänja ut leder. Den vuxna kan ligga bredvid. Det kan kännas tryggt för det barn som förlorat synen.

Det är viktigt att alla inblandade förstår vart olika rörelser syftar och att man har kul när man gör det, säger Christina Loeb.



Styrketräning med olika anpassade rörelser kan fungera länge.

– Efter avslutad träning kan man ge barnet ryggmassage. En ritual, ett skönt avslut som stärker kroppsuppfattningen, sa Christina Loeb.

Även andningen påverkas så småningom på grund av nedsatt lungkapacitet. Andningsträningen går att börja tidigt med, långt innan det egentligen är läge. Bra övningar är att blåsa i sugrör, blåsa på pingpongbollar och blåsa upp ballonger.

– En så kallad PEP-mask (andningsmask) är också bra att träna sig på tidigt, så att familjen är beredd, när den verkligen behövs. Med den hostar barnet lättare upp slem och det motverkar lunginflammation, sa Christina Loeb.

## Isabell tränar voltige flera gånger i veckan

Familjen har hästar och Isabell har ridit själv fram till nu. Nu har hon knappt ledsyn och det går inte längre. Hon slutade på ridskolan och började istället, på föräldrarnas inrådan, med voltige. Hemma rider hon fortfarande som vanligt med hjälp av föräldrarna.

– I voltige behöver hon inte hantera hästen själv utan det är en annan person som gör det. Hon behöver bara hantera sig själv. Övningarna på hästen handlar om att hålla i handtagen på sadeln och göra balansövningar. Det ger balans, styrka och stärker hennes självförtroende, säger Linda.

På fritiden är Isabell på voltige två gånger i veckan och simmar en dag. Förutom det rider hon då och då hemma. Trots sin sjukdom håller hon igång mer än de flesta. Föräldrarna är övertygade om att det är nödvändigt för henne.

– Hon stelnar till i leder och muskler annars. När hon är igång kan hon gå ner i split utan några problem. Håller hon upp i ett par veckor kommer hon inte halvvägs, säger Linda.

Men Isabell protesterar, säger att hon har ont i kroppen och vill inte gå på voltige. För det mesta lyckas föräldrarna trots allt få med henne och då har hon så kul att hon inte vill sluta.

– Ibland tänker vi att nu struntar vi i det. Det kostar 5000 kronor per år och hon vill inte ens. Men sedan tycker hon att det roligt när hon är där och det driver oss vidare, säger Linda.

Hos sjukgymnasten/fysioterapeuten på habiliteringen har de varit och testat Isabells fysiska förmågor, gjort en så kallad evaluering.

– Hon testades i vad hon kunde då. När vi var där var hon ganska stel för det hade varit sommarlov och uppehåll på alla aktiviteter.

Det gör att vi är ännu mer övertygade om att vi gör rätt i att pusha på henne lite, säger John.

## Arbetsterapeutiska metoder

### **Hjälpmedel underlättar livet för barn och unga med JNCL och de anhöriga.**

– Rätt använda kan de spara energi till det som är riktigt roligt, sa arbetsterapeuten **Susanne Bjärkhed, vuxenhabiliteringen, Södra Älvsborg.**

Under sjukdomsförloppet behövs olika hjälpmedel och det är bra att prova ut dem långt innan de behövs. Då blir alla förberedda, vet hur de fungerar och barnet slipper uppleva att det misslyckas. Det gäller alla former av hjälpmedel.

– Ta kontakt med habiliteringen där ni bor så kommer arbetsterapeuten hem till er och provar ut det ni kommer att behöva, sa Susanne Bjärkhed.

Enligt svensk lag har alla med funktionsnedsättning rätt till bostadsanpassning. Det är viktigt att ta hjälp av arbetsterapeuten när det gäller att planera till exempel ombyggnad av en lägenhet eller ett hus. Kanske måste familjen flytta och då kan det vara bra att rådgöra med någon kunnig person innan.

– Vanligaste felet är att man tar till ett för litet utrymme. Det är bra att vara ett steg före, menade Susanne Bjärkhed.

### **Att tänka på när det gäller bostaden:**

- Kontrollera att hissen tar en rullstol.
- Kom ihåg att rullstolen tar plats.
- Alla trösklar måste tas bort och dörröppningar göras större.
- Badrummet kanske ska renoveras, badkaret tas bort och duschutrymmet byggs om så att en rullstol kan få plats.
- Kanske måste taket förstärkas för att en taklyft ska kunna monteras så småningom.
- Förrådsmöjligheter måste ses över.
- Personliga assistenter ska ha någonstans att vara och det ska finnas en säng att sova över i.

Vad underlättar för barnet/eleven i vardagen?

En "bikupa" mellan föräldrar och personal, ledd av AnnCatrin Røjvik, Ågrenska.

- Att ha ett öppet sinne och vara lyhörd.
- Kunskap om vad som är viktigt i olika stadier av sjukdomsförloppet.
- Vara medveten om olikheter.
- Nätverk att prata ihop sig med.
- Att ha engagerad personal.
- Kontinuitet.
- Struktur i tillvaron.
- Flexibilitet i planeringen.
- Personal som stannar under lång tid.
- Bra assistenter som är en del av familjen.
- Möjlighet att vila mellan olika aktiviteter (skolan).
- Att hitta hjälpmedel som passar.
- Vit käpp.
- Tillgänglighet i lokaler.
- Toalett och ramp i närheten.
- Välkända miljöer.
- Så få miljöer som möjligt för barnet/ungdomen vi andra som är friska är flexibla.
- Stressfri miljö.
- Låta barnet prata till punkt.
- Somna i tid.
- Mat i rätt tid.
- Lugn och trygghet.
- Föräldrar som är trygga. Ju bättre vi tar det desto bättre har de det.
- Teckenspråksförståelse hos omgivningen både hemma och i skolan.
- Struktur och flexibilitet.
- Lugna stunder då och då.
- Humor.

## En anledning till handledning

**– Alla de cirka 80 barn och ungdomar med Spielmeier-Vogts sjukdom som vi har träffat genom åren har satt spår i oss. Det sa specialpedagogerna Stig-Åke Larsson och Mia Rundgren från Spielmeier-Vogtteamet (SV-teamet) på Resurscenter Syn, RC Syn, i Örebro.**

RC Syn, är ett nationellt resurscenter inom Specialpedagogiska skolmyndigheten och deras avdelning för verksamhetsutveckling. RC Syd återfinns i Stockholm och i Örebro. På RC Syd erbjuds specialpedagogiska utredningar för barn och ungdomar med synskador och ytterligare funktionsnedsättning.

RC Syn ger personer med Spielmeier – Vogts sjukdom (JNCL) ett livslångt stöd. Teamet ger information och utbildning till lärare, annan pedagogisk personal, vårdnadshavare och personliga assistenter.

Bland annat arbetar teamet med att stötta de nätverk som finns kring barnen och ungdomarna. Idag finns 34 barn och unga vuxna mellan nio och trettio år med sjukdomen. Under varje år erbjuder SV-teamet olika mötesplatser för personal och familjer. Bland annat mycket uppskattade lägervistelser.

### **SV-teamet betonar vikten av:**

- Att alltid ha en helhetstanke i arbetet med barn och ungdomar som har JNCL.
- Att samhället har ansvar.
- Att leva här och nu och ändå ligga lite steget före i planering av livshändelser. Inte alltid lätt men det är en strävan.
- När arbetet fortskrider är det viktigt att alla inblandade får snabb återkoppling på tagna beslut och får ta del av viktig dokumentation och nya riktlinjer.

Genom en så kallad Bildbok i datorprogrammet Sarepta visade Stig-Åke Larsson och Mia Rundgren hur det går att använda denna mjukvara som finns tillgänglig för målgruppen. Via talsyntes och bilder fick publiken i föreläsningssalen på Ågrenska höra S-V teamet berätta om sitt arbete på RC syn.

Datorprogrammet har genom år av utveckling kommit att bli ett viktigt hjälpmedel, som ett komplement och del i det pedagogiska

upplägget kring varje person i skolan och inte minst tiden efter skolan.

Naturligtvis förutsätter arbetet med detta hjälpmedel att alla hjälps åt att fylla programmet med relevant material såsom bilder, inspelat ljud, filmsekvenser och texter. Väl utfört ger dessa förberedelser personen goda möjligheter till en bättre kommunikation och samspel i nutid och i framtiden.

De båda specialpedagogerna i SV-teamet har sammanställt en skrift som heter:

**En anledning till handledning– arbete kring personer med Spielmeier Vogts sjukdom.** Utifrån den pedagogik som beskrivs i skriften, finns tre arbetslag representerade vid föreläsningen på Ågrenska. Lagen beskriver olika åldrar och hur de arbetar. Först ut är Anna-Kerstin Åhrman, lärare och Birgitta Mehringer, specialpedagog/fritidspedagog, på Kannebäcksskolan i Västra Frölunda. De beskriver det pedagogiska arbetet de utför under de första skolåren, med Kalle som har Spielmeier-Vogts sjukdom (JNCL).

## Kalle 9 år har JNCL och går i tvåan i en Tal-och språk– klass

**– Det som är livsviktigt för Kalle är bra för de flesta barn och ofarligt för resten.**

**Enligt den devisen arbetar Kalles lärare och assistenter. Det berättade klassföreståndaren Anna-Kerstin Åhrman och specialpedagogen Birgitta Mehringer.**

Kalle är en juste kille som älskar att röra sig fysiskt men sjukdomsförloppet med blindhet gör att han behöver hjälp och stöd av omgivningen, inte minst i skolan. Kalle tycker att det är roligast att göra som alla de andra gör. Istället för att han skulle få specialundervisning tar hela klassen del av Kalles hjälpmedel.

– För Kalle är det nödvändigt att vi hjälper honom när han inte ser och de andra har nytta av att träna hörsel och känsel, sa Anna-Kerstin Åhrman.

Kalles dag börjar med att han kommer till skolan med taxi.

Han möts av en av sina lärare eller elevassistenter och får sällskap till fritids där han äter frukost med sina tolv fritidskamrater. Han vill veta vem som möter honom på morgonen, om det blir någon ändring får han veta det.

– På fritids dukar vi upp en frukostbuffé där all mat alltid står på samma plats, så att han och de andra lätt hittar. Det gör att Kalle känner att han behärskar situationen, sa Birgitta Mehringer.

I början satt eleverna runt stora bord, men det blev stökigt.

– Nu har vi små bord för två personer och det har blivit lugnare vid frukosten. Lunchen har vi i klassrummet och vi placerar Kalles mat på tallriken utefter ett uppgjort mönster. Han vet var kött och fisk ligger och var grönsakerna är placerade, sa Birgitta Mehringer.

På grund av att Kalle ser dåligt har alltmer av skolmaterialet för alla blivit taktilt, det vill säga det går att känna med handen vad det är.

På väggen i klassrummet hänger till exempel Kalles schema med bilder för de olika ämnena. Frukstunden är utmärkt med ett päron. Kalle känner på de upphöjda bilderna och förstår vad han ska ha för lektion. Matte och idrott hör till Kalles favoritämnen. På matten bygger han ett högt torn med 100 kaplastavar, som han har räknat innan, tillsammans med klasskamraterna. Varje vecka har de 60 minuters idrott och till hösten blir det ännu mer och det kommer Kalle att gilla.

– Vi tänker också införa en lektion för alla eleverna med sjukgymnastik för Kalles skull, sa Anna- Kerstin Åhrman.

Hela klassen har tre lektionstimmar i veckan med teckenspråksträning, Kalle har ytterligare en lektionstimme.

– För Kalle har det betytt mycket att lära sig teckenspråket. Han har fått ännu ett språk att kommunicera med, sa Birgitta Mehringer.

På musiken tränar samtliga in ett ljudalfabet som talpedagogen har lärt dem.

Anna-Kerstin Åhrman och Kalles mamma har skapat ett färglexikon med färgprover som man kan känna på (de är taktila). Det är ett färgprov för var och en av Kalles fem favoritfärger och färgpennor som har knoppen i samma material som färgproverna.

– Nu vet han att den gula pennan är den med sandpapper och att den bruna har skinn på toppen av pennan, sa Anna-Kerstin Åhrman.

Det som verkligen har revolutionerat undervisningen för Kalle är svällpappstekniken. Om han skriver en bokstav på ett särskilt papper och sedan kör pappret genom svällpappsmaskinen kommer en upphöjd bokstav ut ur maskinen, som han sedan kan ”läsa” med fingrarna.

Datorprogrammet Sarepta som utvecklades på RC Syd i Örebro är också ett utomordentligt komplement till den vanliga undervisningen.

– Sareptan har vi kommit igång med ordentligt nu under våren. Vi har gjort temaarbeten med hela klassen där vi tar bilder och lägger in texten. Kalle kan sedan lyssna på det alla gjort tillsammans med de andra. När vi dessutom får upp det på storskärm i klassrummet blir det en magisk upplevelse för samtliga. Eftersom det gäller för alla elever blir vi lärare också bättre på Sarepta hela tiden, sa Anna-Kerstin Åhrman.

Viktigast av allt för Kalle är ändå relationen till klasskamraterna som är ett bra gäng som har känt varandra ända sedan förskolan.

– Det är i samspelet med de övriga i gruppen Kalle känner trygghet. Det gör att han tycker det är roligt och utvecklas, sa Anna-Kerstin Åhrman.

## Olivia 14 år har JNCL och går i åttan i grundskolan

**Olivia gillar fart och fläkt. Hon rider på fritiden. I skolan tycker hon allra mest om att baka, pyssla och pärla.**

– Synen försvann helt i sjuan och vid övergången från mellanstadiet till högstadiet visste vi inte om hon skulle klara grundskolan eller om det skulle bli särskola för Olivia. Hon har fortsatt att gå i vanliga grundskolan fram till nu och får anpassad undervisning.

**Det berättade elevassistenten Ulrika Liljemark och klassföreståndaren och ämnesläraren Lena Lundqvist.**

Olivias föräldrar berättade långt innan hon började i sjuan för lärarna på högstadiet om hennes sjukdom och vad det innebar för henne och omgivningen.

– Det satte igång en massa tankar i våra huvuden om hur hon skulle kunna haka på undervisningen i en klass med 23 elever, sa Lena Lundqvist.

Mellanstadiet och högstadiet ligger nära varandra. Olivia fick som de andra klasskamraterna i sexan välja språk och läste språk på högstadiet under ett år med sina kommande klasskamrater. Två av lärarna hade hon redan i sexan och elevassistenten Ulrika Liljemark har följt Olivia sedan mellanstadiet.

– Det är viktigt med så få lärarbyten som möjligt, sa Lena Lundqvist.

Olivia såg bättre i sexan och hann därför få synminnen från nya skolan. Inget var obekant för henne när hon började.

– Allteftersom tiden har gått har vi ändrat på hennes undervisning och anpassat den efter det hon har möjlighet att genomföra. Vi har kortat ner hennes dag med en timma och smugit in både stretch och vila på hennes schema. Vila är inget hon gärna vill göra, men står det på schemat och kallar vi det något annat än vila, går det bra, säger Lena Lundqvist.

Elevassistenten Ulrika som Olivia har känt sedan fyran i mellanstadiet, hämtar Olivia varje morgon eftersom de bor nära varandra.

– Vissa dagar följer jag henne hem också. Å andra sidan kommer hennes personliga assistent till skolan flera dagar i veckan och är där under lunchen och resten av dagen, sa Ulrika Liljemark.

Lärarna är kreativa när det gäller undervisningen. När Olivia inte klarat något ämne har man anpassat det efter henne. Vissa ämnen har varit för svåra och de har man tagit bort. Andra ämnen har omformats på ett sätt som hon förstår. Olivia har till exempel lärt sig räkna på andra språk eftersom hon behövde något att syssla med när hon stretchade.

– Där har vi utnyttjat alla tvåspråkiga lärare som finns på skolan och de har bistått med ljudfiler där de räknar på sina olika språk, sa Lena Lundqvist.

I SO utgår samtalen mellan Olivia och läraren från välkända böcker. Man diskuterar till exempel etik och moral utifrån Astrid Lindgrens bok, ”Lotta på Bråkmakargatan”. Lotta knycker tant Bergs cykel. Är det rätt eller fel? I en bok om Bamse beskrivs världens sju underverk och de har Olivia lärt sig. Med hjälp av Wikipedia och genom att intervjua personer med andra hemspråk, kan hon nu räkna till tio på lika många språk.

Lärarna har arbetat ämnesöverskridande.

– Familjen gillar att resa och på resorna har Olivia haft med sig uppgifter som hon sedan redovisat för klassen när hon kommit hem. Det kan handla om valutan i det landet. Hur känns mynten? Hur många är de? Eller om vattentemperaturen. Är det varmt eller kallt? Då har vi haft god användning av Sarepta. Texterna som hon skriver på datorn blir till talsyntes med bilder och filmer som hela klassen tar del av, sa Lena Lundqvist.

I grundskolan måste man ha betyg. Återigen tänkte hennes klassföreståndare ”utanför boxen”.



– Att ge henne icke godkänt i de obligatoriska ämnena är inte juste. Istället skrev vi, efter att ha inhämtat föräldrarnas samtycke förstås, och berättade vad hon hade gjort under läsåret på ett rosa lite kraftigare papper och lade det i ett stort vitt kuvert märkt Olivia i glitter. För det som lyser och glittrar gillar Olivia. Ingen av klasskamraterna reagerade på det. Vi har också en regel att de inte öppnar betyget förrän de kommer utanför klassrummet. Självklart kunde hon höra betyget genom Sarepta och talsyntes, sa Lena Lundqvist. Nu fasas Olivia långsamt över till särskolan, som finns inom samma område. Hon har till exempel redan idrott där och praktiska ämnen. Till hösten kommer bara svenska och SO vara kvar i ”vanliga” grundskolan, med favoritlärarna som hon träffade redan på mellanstadiet.

### **Tre tips till de lärare som har barn med JNCL**

- Våga prata om nästa skolår långt i förväg så att ni är förberedda inför framtiden. Är det grundskolan som gäller eller ska vi snegla på särskolan.? Det är bra vad man än väljer men man måste börja prata om det tidigt.
- När man sätter betyg för barn med JNCL som går kvar i grundskolan, måste man få möjlighet att ta till egna lösningar. Skolinspektionen slår en kanske på fingrarna en dag, men viktigast är, tycker vi, att det fungerar för eleverna och för de som jobbar med dem.
- Ofta vill man som lärare för mycket. Rätta er då efter vad ungdomen vill själv. Nöj er som lärare med mindre. Det är bättre att eleven mår bra och går åt rätt håll av egen vilja.

### **Frågor till Lena Lundqvist och Ulrika Liljemark:**

#### ***Tycker ni att ni har fått ett bra stöd från skolledningen?***

– Vi har kunnat köpa det som behövts och åkt iväg på utbildningar. Däremot har vi saknat en skolledning som vågat säga till övriga lärare att de också sätter fart och bli engagerade. Nu är det vi lärare som får säga till kollegerna.

#### ***Hur gör man för att få ihop tiden?***

– Det handlar om att ge sig tid. Varför ska jag hinna med allt på schemat? Det här är en process som får ta tid.

#### ***Assistentens möjlighet?***

– Elevassistenten har inte uppehållstjänst utan semestertjänst och hinner sitta med till exempel Sarepta när lärarna och barnen är lediga.

– När pressen att sätta betyg släppte fick vi också mer tid.

***Hur mycket planeringstid har ni?***

– Vi har sex timmar plus ett par timmar extra i planering i veckan för Olivia.

***Har ni pratat om framtiden?***

Olivia besökte i maj Fässbergsgymnasiets studie- och yrkesvägledare. Där ska hon gå på ett särgymnasium. Nästa läsår, i årskurs nio förlägger man prao på särgymnasiet.

## Ha ett roligt liv som vuxen med JNCL

**Så roligt som möjligt och utanför de fyrkantiga ramarna. Så beskrev de tre personliga assistenterna Kim Blomqvist, Bella (Isabell) Olsson och Sara Larsson, sitt arbete med de två bröderna med JNCL Viktor 25 år och Josef 22 år.**

Josef är reporter på dagligverksamhet fyra dagar i veckan, spelar gitarr, sällskapsspel och tevespel. Viktor är också reporter på daglig verksamhet lika många dagar och montör på måndagar på en verkstad. Arbetet på verkstaden är veckans höjdpunkt för Viktor. Då får det inte komma något läkarbesök i vägen eller något annat mindre intressant. För övrigt är deras ”fritid” med assistenterna fullspäckad med olika trevliga aktiviteter. Det här är killar som gillar att hålla igång.

Det kan handla om vardagsmotion på närmsta gym och bassängträning i en närbelägen inomhuspool. Förutom det sysselsätter de sig gärna med hantverk i hemmet, kökstjänst och så media förstås.

Båda är intresserade av att skriva och klarar det bra utan att se. Sett har de ju gjort en gång, resonerar de.

Ett veckobrev sammanfattar allt de gjort under veckan och det gör Bella tillsammans med en av killarna.

– Det tar en halvtimme att göra och innehåller så mycket. Efter ett år har vi 52 sidor information om det vi gjort! Det är mycket att läsa, minnas och glädjas åt, sa Bella.

Josef har skrivit en faktabok och en berättelse om indianer som han kan lyssna på med hjälp av Sarepta. Ett pågående projekt är ”Boken om mig”. En dokumentation om deras liv som killarna författar tillsammans med och med stöd av assistenterna.

På fredagar är det städdag som för vilka killar som helst och efter det blir det mys med film och tevespel.

Målsättningen med alla aktiviteterna är att få ut så mycket som möjligt av dagen, ha rejält kul och att få träning av kroppen så att Viktor och Josef orkar mycket mer.

**Det här är har alla enats om är viktigt:**

- Vardagsmotionen, som kan vara allt från att tvätta bilar, till att gå och handla, och ägna sig åt någon sportig aktivitet.
- Att killarna själva får bestämma så mycket som möjligt.
- Miljön är viktig och att ligga steget före när det gäller hållbarhet.
- Och att hela tiden klura ut nya intressanta sysselsättningar när de gamla tar slut.
- Att vara nyttig och hjälpa någon annan.
- Att glädjas!

Killarna gillar att röra på sig. De har provat ridning judo, brottning och har numera sina egna sätt att genomföra dem på.

– Allt är möjligt om man bara har ett bra samspel tycker vi. Det viktigaste är att våga pröva. Biljard som synskadad kan andra tycka att 'det fungerar väl inte?' Det gör det absolut, säger vi, med samarbete. Viktor stöter och jag siktar och går det dåligt gör vi det inte till ett misslyckande, sa Bella.

Bowling är en populär aktivitet och nu när de inte ser och har dålig balans har det blivit aktuellt med en "Gotlandsränna". Ett hjälpmedel som finns på de flesta bowlingbanor. Assistenterna provar nu "Gotlandsrännan" för fullt och går det som det brukar får de med sig killarna.

Det är en sportig familj och förr åkte bröderna mycket skidor. När det blev svårt att hålla balansen blev det snowboard sedan snowb-lades och nu går det inte att åka alls. Men Viktor och Josef är inte ledsna för det.

– Skidresor innehåller mycket annat än själva skidåkandet; varm choklad, afterwork, bastu, snöbollskrig och så vidare. Vad gör det att det inte går att åka skidor längre. För Viktor och Josef är det inte något problem. Det är roligt att prata om det och de vet att de har kunnat!

Att tänka före är alltid bra. Som att leka in hjälpmedel som man blir tvungen att använda senare. Rullstolen är inte nödvändig ännu men snart blir den det och den finns numera med överallt vart än assistenterna och killarna går. Ibland sitter någon assistent i den och ibland Viktor eller Josef.

– Numer kallas den lite kärleksfullt för "kärran", sa Kim.

Sara, Bella och Kim har delat upp vardagen i sex ansvarsområden. Sara är arbetsledare och gör allt hon kan för att avlasta pojkarnas mamma.

– Det är meningen att hon ska släppa mer efterhand till oss, sa Sara. Kim som killarna kärleksfullt kallar för ”klen och kort” är medicinansvarig och har kontakt med daglig verksamhet.

Bella har smeknamnet ”glädjeflickan” och tar hand om allt det roliga. Det är hon som ser till att veckans nyhetsblad blir gjort. Håller i möten, ordnar utbildningar, ser till att dokumentationer blir gjorda och står för hyss och bus.

## Isabell och skolan

Tillbaka till Isabell och hennes familj som besöker Ågrenska under veckan.

Isabell bor på landsbygden och har 2,5 mil till närmsta skola. Hon går i en vanlig skola, men har egen lärare och ett eget litet klassrum i det stora klassrummet. Där får hon det lugn hon behöver.

I grunden tycker föräldrarna att hon har ett bra stöd i skolan, men för Isabell själv går det upp och ned. Ibland trivs hon ibland inte alls. Hon har alltid varit populär bland klasskamraterna men när hon förlorade synen tappade hon många av de gamla kompisarna.

– Hon orkar inte träffa de hon träffade mycket förut. Förr ville hon alltid till klasskamraterna direkt efter skolan, men när de ringer nu vill hon inte längre, säger John.

Isabell är ofta ensam på rasterna, men sedan en tid tillbaka har hon en av de yngre tjejerna som trogen vän.

– Det är fint att se. Hon står och väntar på Isabell när hon kommer med bussen, säger John.

Nu när John är hemma för det mesta med Isabell kör han henne ofta och hämtar henne ibland från skolan. Oftast hinner han prata lite med lärarna om hur dagen har varit.

– Åker Isabell bussen har jag och lärarna i princip alltid kontakt via sms. På morgonen kan jag skriva att Isabell inte mår så bra idag och då vet lärarna att hon kan ha ett dåligt humör. När Isabell sitter på bussen på väg hem kommer det ett sms till mig, ’Jätteglad tjej idag på skolan.’ Sedan kan de berätta lite om vad hon gjort. Det är ett bra sätt att kommunicera, säger John.

## 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 och har ett syskon som fått svårbehandlad epilepsi, känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort sjukdomen utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, sa Marcus Berntsson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

*Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:*

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt då situationen förändras, liksom frågor och funderingar.

– Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, sa Marcus Berntsson.

Det är vanligt att de 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, sa Marcus Berntsson.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid 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 för föräldrarna att hon fått högsta betyg i skolan. Föräldrarna sa bravo, men när hennes sjuke lillebror lärde

sig att lyfta en mugg ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så kändes det orättvist, sa Marcus Berntsson.

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 i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'min brorsas dumma anfall', eller något liknande, sa Marcus Berntsson.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. 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 Marcus Berntsson.

*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. Marcus Berntsson 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](http://www.syskonkompetens.se)*

*Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar*

## Isabell har en lillasyster

Isabells lillasyster heter Emilie och är två år. När Linda blev gravid med Emilie, hade Isabell haft sin diagnos i ett år.

– Inte ett barn till med den diagnosen, sa båda föräldrarna.

– Vi önskar inte bort Isabell för allt i världen, men har vi möjlighet att skona ett annat barn från det här gör vi det, säger John.

– Sjukdomen ger inte barnet någon möjlighet i livet och familjen får väldigt många smärtsamma upplevelser, konstaterar Linda.

Efter provtagning visade det sig att Emilie var en frisk bärare av genen, som de själva. Hon skulle inte få sjukdomen, men kan föra den vidare i sin tur.

Linda är gravid igen och de har tagit prov på det nya barnet. Det visade samma resultat som med Emilie. Han, för denna gång är det en pojke, är bärare men kommer inte att få det själv.

– Både Emilie och den nye lille kommer att behöva testa sin kommande partner, säger John allvarligt.

Emilie har blivit en tuff liten tjej eftersom Isabell ganska ofta låter sin ilska gå ut över henne.

– Det är både och mellan dem. De kan kramas och pussas och vara underbara mot varandra. I nästa stund slåss de så att det skramlar i väggarna. Isabell kan bli arg på Emilie för att hon inte vill göra det som Isabell vill. Ibland sparkas hon och puttar henne och det kan bli farligt eftersom hon inte ser var hon sparkar eller hur hon puttar. Emilie kan vara nära en vägg eller en trappa, säger Linda. Men Emilie blir härdad och hon lär sig, som alla småsyskon, att ge igen.

## 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 Birgitta Johansson-Cahlin, tandsköterska Lena Romeling Gustafsson 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 barnet kan bevara en god munhälsa. I den regelbundna undersökningen på tandklinik bör även ingå kontroll av käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell medicinerings är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

### **Munhälsa vid Spielmeyer-Vogts sjukdom, JNCL**

– Det vi sett vid översynen idag är att era barn har fina tänder, fina bitt och en bra munhygien, sa övertandläkare Birgitta Johansson-Cahlin,

Hon beskrev först hur tandvården är organiserad. Basen i tandvården är allmäntandvården. Vid specialisttandvård för barn är det framförallt två typer av specialisttandvård som kan vara aktuell; Ortodonti – tandreglering och Pedodonti – vård för patienter med uttalade och speciella behov så kallad anpassat tandvårdsomhändertagande. Utöver dessa former finns bland annat sjukhustandvård – tandvård för vuxna med sjukdom eller funktionsnedsättning som behöver särskilt omhändertagande..

### **Inför besöket**

Hon uppmanade föräldrarna att ta kontakt med tandvården inför första besöket.

– Ring tandvården när en kallelse kommit för att berätta lite grann om barnet, om det går på särskilda mediciner och vad ni vill ha ut av träffen. Kanske behövs ett förberedande samtal eller extra tid och det är bra att veta innan. Det är inte säkert att tandläkaren vet så mycket om Spielmeyer- Vogts sjukdom, JNCL, sa Birgitta Johansson-Cahlin.

Tipsa gärna tandläkaren om att gå in på [www.agrenska.se/dokumentationer/Spielmeier-Vogts sjukdom/JNCL](http://www.agrenska.se/dokumentationer/Spielmeier-Vogts_sjukdom/JNCL)

Den förebyggande tandvården är det allra viktigaste för att barnen ska ha friska tänder. I den ingår inskolning, täta besök, polering och fluor.

Birgitta Johansson-Cahlin tipsade om lite olika typer av tandborstar och rekommenderade eltandborsten. Tandkräm ska innehålla fluor, men en del barn tycker att den tandkrämen är för stark och skummar för mycket. Då kan Salutem, en tandkräm utan smak och utan det skummande ämnet natriumlaurylsulfat vara ett bra alternativ. Märken som Dentosal, Zendium, och Biotene innehåller också fluor men inte natriumlaurylsulfat.

– Vi rekommenderar som tillägg 1- 2 fluortabletter, 0,25 mg , från tre års ålder, alternativt fluorsköljning 0,05 % för barn mellan sex och tolv år och 0,2 % från och med tolv års ålder, sa Birgitta Johansson Cahlin.

#### **Vid JNCL är det vanligt med följande symtom:**

**Tandgnissling** kan förekomma.

– För att förhindra tandskador behövs ibland en bettskena som skyddar mot slitage. Det finns mjuk bettskena för mjölk tänder och hård bettskena, sa Birgitta Johansson-Cahlin.

Barnets försämrade motorik kan göra det får **svårighet att själv borsta tänderna** och även att själv göra rent i munnen med tungan.

Vid epilepsi följer en ökad **risk för tandskador**. Om tandskada/trauma uppstår kontakta genast tandläkare och försäkringsbolag. Vissa mediciner vid epilepsi ger **illamående, sura uppstötningar och kräkningar som kan påverka tänderna**.

**Nedsatt salivkontroll** förekommer också på grund av trötthet som är en vanlig biverkning av medicinen.

#### **Behandling logoped**

Barnet kommer till logoped för utredning, träning av tal- språk och kommunikation. Men också för kontroll av sug- tugg och sväljförmåga och munmotorik. Oftast har barnet kontakt med logoped via barn- och ungdomshabiliteringen.

Logopeden kan bland annat ge rådgivning kring matning och ättsvårigheter.

Vid JNCL är det vanligt med talsvårigheter. Det kan handla om svårigheter med ordmobilisering, viljemässig planering av tal, upphakat tal eller att barnet pratar för fort. Logopeden kan vara behjälplig med att hjälpa till att utveckla kompensatoriska strategier och alternativa kommunikationssätt.

Ofta samarbetar logopeder, synpedagoger och specialpedagog runt barn/ungdomar med JNCL.

## 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 Spielmeier-Vogts sjukdom/JNCL. Gunnel Hagberg, 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 Förvaltningsdom-

stolen. 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, sa Gunnel Hagberg.

Mer info och blanketter för ansökan finns på [www.forsakringskassan.se](http://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  | 6 938 kr/mån  | 83 250 kr/år  |
| Halvt           | 4 625 kr/mån  | 55 500 kr/år  |
| En fjärdedels   | 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 prisbasbe-

loppet, 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 med mera.

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

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

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

### **Assistansersättning**

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

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka för att hjälpbehovet ska 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 Gunnel Hagberg.

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

## Samhällets övriga stöd

**Socionom Malena Ternström informerade om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd försäkringskassan erbjuder.**

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

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

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

### **Personlig assistans**

För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar. Assistenten ska hjälpa till med att tillgodose grundläggande behov såsom måltider, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien.

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

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

### **Korttidsvistelse / stödfamilj**

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

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

### **Avlösarservice i hemmet**

– Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att utträtta ärenden utanför hemmet, sa Malena Ternström. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

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

### **Kontaktperson**

– En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska, sa Malena Ternström.

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

### **Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser**

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

### **Hjälpmedel**

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Den kan också skrivas ut att kompensera för en ned-satt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet.

– Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator, sa Malena Ternström.

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, sa Malena Ternström.

### **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.

### **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 träningsskola. 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, sa Malena Ternström.

### **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, sa Malena Ternström.

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](http://www.skolverket.se)

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

[upplysningstjansten@skolverket.se](mailto: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](http://www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx). Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

### **Tips på bra webbsidor**

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

[www.varsam.se](http://www.varsam.se) – Varsam

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

## Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD

**För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD.**

**NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetat i enlighet med uppdraget.**

**NFSDs uppgift är att:**

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.
- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter.

Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se)

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademien, 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](http://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](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se)

## Isabell idag

Isabells pappa John har varit anställd i Norge och har en tidsbegränsad sjukförsäkring/anhörigförsäkring från norska staten. Det gör att han kan vara hemma med Isabell på heltid fram till årsskiftet 2014/2015. Därefter räknar familjen med att få personlig assistans till Isabell.

– Jag kommer att fortsätta arbeta som personlig assistent tillsammans med de som kommer utifrån och avlastar. Vi vet hur det kommer att gå med Isabell. Kanske har vi henne i 15 år till därför är det viktigt för mig att vara med henne och kunna njuta av henne varenda dag som är bra. Det gör det lättare att ta de dåliga dagarna, säger John.

Idag har Isabell nästan ingen syn alls.

– Hon kan inte skilja på skuggor och ljus, inte orientera sig med synen och hon ser inte vad det är på tallriken, säger Linda.

Förutom det dagliga med skola och viktiga gör de utflykter tillsammans.

– Det är smågrejor vi gör. En picknick på köpcentrets tak där mamma arbetar. Vi bjuder mamma på rosa cupcakes. I mellandagarna stack vi ut och campade, med vindskydd, eldade och åt varm soppa. Det är sådant hon kan berätta om i skolan. Smågrejor som hon kan minnas. Vi har lite mer bråttom än andra. Vi måste hinna mera på kort tid, säger John.

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Paul Uvebrant  
Neurologmottagningen  
Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031-343 40 00

Personlig handläggare  
Gunnel Hagberg  
Försäkringskassan  
Funktionshinder  
Box 8784  
402 76 GÖTEBORG  
Tel: 010-116 70 85

Leg sjukgymnast/fysioterapeut  
Christina Loeb  
Vuxenhabiliteringen Borås  
Klinikvägen 42  
501 82 BORÅS

Arbetsterapeut  
Susanne Bjärkhed  
Vuxenhabiliteringen Borås  
Klinikvägen 42  
501 82 BORÅS

Specialpedagog Stig-Åke Larsson  
Ekeskolan  
Box 9024  
700 09 ÖREBRO

Specialpedagog  
Mia Rundgren  
Ekeskolan  
Box 9024  
700 09 ÖREBRO

Lärare Anna-Kerstin Åhrman  
Kannebäcksskolan  
Box 8082  
421 63 VÄSTRA FRÖLUNDA

Specialpedagog  
Birgitta Mehringer  
Kannebäcksskolan  
Bronsåldersgatan 82  
421 63 VÄSTRA FRÖLUNDA

Lärare Lena Lundqvist  
Streteredsskolan  
Ekgårdsvägen 6  
428 34 KÅLLERED

Fritidspedagog Ulrika Liljemark  
Streteredsskolan  
Ekgårdsvägen 6  
428 34 KÅLLERED

Personlig assistent Sara Larsson  
c/o Gnejsvägen 8  
471 60 Myggenäs

Personlig assistent Isabelle Olsson  
c/o Gnejsvägen 8  
471 60 Myggenäs

Personlig assistent Kim Blomqvist  
c/o Gnejsvägen 8  
471 60 Myggenäs

Psykolog Helena Fagerberg Moss  
Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen  
Kungshöjd  
Kungsgatan 11  
411 19 GÖTEBORG  
Tel: 031 – 7478920

**Medverkande från Mun-H- Center, Hovås**

Övertandläkare  
Birgitta Johansson-Cahlin  
Tandsköterska/koordinator  
Lena Romeling Gustafsson  
Logoped Åsa Mogren  
Mun-H-Center  
Box 2046  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031 - 750 92 00

**Medverkande från Ågrenska:**

Verksamhetsansvarig/specialpedagog AnnCatrin Röjvik  
Socionom/koordinator Johanna Skoglund  
Socionom Malena Ternström  
Pedagog Marcus Berntsson.  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031 - 750 91 00

# Spielmeyer-Vogts Sjukdom, Juvenil

## neuronal ceroidlipofusinos, JNCL

*En sammanfattning av dokumentation nr 464*

JNCL är en fortskridande sjukdom som påverkar syn, motorik, tal, språk och kognition. I Sverige kallas sjukdomen ofta för Spielmeyer-Vogts sjukdom. Orsaken är en mutation, det vill säga en skada, på genen CLN3 på kromosom nummer 16.

Varje år insjuknar två till tre barn i JNCL, som ärvs autosomt recessivt och det betyder att barnet får sjukdomen om båda föräldrarna är bärare av den muterade genen.

Sjukdomen förekommer hos fem barn per en miljon invånare.

Ett 40-tal personer har JNCL idag i Sverige.

En stor del av behandlingen inriktas på att kompensera för funktionsnedsättningar och stimulera de som har sjukdomen, så att de får ett så bra liv som möjligt.





