

Dokumentation nr 468

Tuberös skleros

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

TUBERÖS SKLEROS

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 tuberös skleros. 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 efter 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), där de kan laddas ner kostnadsfritt.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Maria Dahlin, barnneurolog, Neuropediatrika mottagningen på Astrid Lindgrens barnkliniker i Stockholm.

Maria Palmetun Ekbäck, överläkare vid Universitetssjukhuset i Örebro.

Peter Barany, överläkare, Njurmedicinska mottagningen vid Karolinska universitetssjukhuset i Huddinge.

Tove Hallböök, överläkare Neurologmottagningen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Maria Olsson, logoped på DART, kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, Göteborg.

Suzanne Steffenburg, överläkare, Barnneuropsykiatri, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Gunnel Hagberg, handläggare försäkringskassan i Göteborg.

Annika Hallberg Juhlin, representant från TSC Sverige.

Marianne Bergius, övertandläkare på Mun-H-Center, Hovås.

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

Pia Dornérus, tandsköterska på Mun-H-Center, Hovås.

Anna Glenvik, Ågrenskas barnteam.

Samuel Holgersson, Ågrenskas barnteam.

Johanna Skoglund, socionom Ågrenska.

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 tuberös skleros	5
Thea har tuberös skleros	11
Hudproblem vid tuberös skleros	12
Thea har mycket kramper	15
Njurfunktion och njurproblem vid tuberös skleros	16
Thea får knölar i hjärnan och njuren	19
Ketogen kost	20
Theas epilepsi har blivit värre	24
Kommunikation	25
Neuropsykiatri vid tuberös skleros	28
Thea har provat olika skolformer	31
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	32
Syskonrollen	35
Thea har en lillebror	38
Munhälsa och munmotorik	39
Information från försäkringskassan	43
Samhällets övriga stöd	46
Föreningsinformation TSC Sverige	51
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	52
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	53
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	53
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	54

Medicinsk information om tuberös skleros

– **Tuberös skleros är en så kallad multisystemsjukdom vilket innebär att många av kroppens organ kan vara drabbade. Symtombilden varierar dock stort mellan olika personer som har sjukdomen, säger Maria Dahlin som är barnneurolog på Neuropediatrika mottagningen vid Astrid Lindgrens barnklinik i Stockholm.**

Begreppet tuberös skleros betyder knölig förhårdnad och betecknar de förändringar i hjärnbarken som ofta finns vid denna sjukdom. Tuberös skleros kallas också *tuberös skleroskomplexet* och förkortas TSC.

Sjukdomen förekommer hos omkring ett barn per 6000 nyfödda och drabbar lika många flickor som pojkar.

Historisk bakgrund

Tuberös skleros beskrevs första gången av Bourneville år 1880. Han såg då förhårdnader i hjärnan hos sina patienter. 1910 upptäckte forskare att sjukdomen kan ärvas vidare.

I slutet av 1970-talet fastställdes kriterier för att diagnostisera TSC och dessa reviderades 1998. Kriterierna för sjukdomen blev då desamma världen över. Senare har man på nytt reviderat kriterierna i takt med forskningens framsteg.

I mitten av 1990-talet upptäckte forskare att förändringar på två specifika gener, TSC1 och TSC2, ger upphov till tuberös skleros. Numera är det möjligt att testa om en anhörig till en person med tuberös skleros har samma gen.

Ärftlighet

Hos två tredjedelar av alla personer med TSC har sjukdomen uppstått till följd av en så kallad de novo-mutation, en förändring av arvsmassan som uppstått för första gången hos personen själv. Föräldrar till barn med nymutation löper en viss risk, men mycket liten, att på nytt få ett barn med tuberös skleros.

En tredjedel av alla personer med TSC har ärvt en muterad gen från någon av sina föräldrar. Sjukdomen ärvs *autosomt dominant*, vilket innebär att om den ena föräldern har sjukdomen blir risken att barnet ärver den 50 procent. De barn som inte ärver den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare till sina barn.

– Hur mycket symptom man har varierar stort. En del personer med tuberös skleros har bara mindre hudförändringar, medan andra kan ha stora problem. Symtomen varierar också över tid, säger Maria Dahlin.

Av de patienter, där den sjukdomsorsakande genen är känd, har en tredjedel en förändring på TSC1 medan två tredjedelar har en förändring på TSC2.

Hos 15 procent av alla patienter med tuberös skleros hittar man dock inte den mutation som gett upphov till sjukdomen. Det innebär att det kan finnas fler gener, utöver TSC1 och TSC2, som kan orsaka sjukdomen – eller att det finns hittills oupptäckta mutationer i TSC1 eller TSC2. Man behöver därför oftast inte genetiska ”bevis” för att ställa diagnosen – det räcker att kliniska kriterier uppfylls.

Proteinernas funktion

Det viktiga för kroppens funktion är inte de förändrade generna i sig, utan proteinet som de kodar för. Proteinerna som TSC1 och TSC2 kodar för heter *hamartin* respektive *tuberin*. Dessa två proteiner samverkar för att bromsa kroppens *tumörsuppressorkomplex*, kallat mTOR-komplexet, som i aktiv form påskyndar nybildning, tillväxt och utveckling av celler. Denna ohämmade cellbildning och tillväxt ger upphov till de många tumörliknande bildningar som är typiska vid tuberös skleros.

2005 började man med så kallade mTOR-hämmare (Everolimus) som behandling vid tuberös skleros, för att kompensera för proteinernas bristande funktion. Medicinens funktion är att dämpa tendensen att nya celler bildas, vilket förebygger bildandet av tumörer.

Symtom från många organ

Tuberös skleros är en så kallad multisystemsjukdom vilket innebär att många av kroppens organ kan drabbas. Symtomen debuterar vid olika åldrar och sjukdomen medför utveckling av godartade tumörer (så kallade hamartom) i exempelvis hjärna, njure, hjärta, hud, lever, lunga och mag-tarmkanal. Även ögonen kan vara påverkade. – Detta betyder dock inte att alla organ drabbas hos varje person med TSC. Varför patienterna drabbas så olika vet man inte riktigt, säger Maria Dahlin.

Njurpåverkan

Alldeles intill TSC2-genen sitter en gen som, när den är förändrad, kan ge upphov till *polycystisk njursjukdom*. Ibland har den gene-

tiska förändringen hos personer med tuberös skleros påverkat även den genen. Polycystisk njursjukdom innebär att man har väldigt många cystor i njurarna.

– De flesta med tuberös skleros har cystor, men de som också har polycystisk njursjukdom har många, många fler, säger Maria Dahlin.

Tre av fyra personer med TSC får godartade njurtumörer, så kallade *angiomyolipom*, AML.

– Det som är farligt är de sköra blodkärlen i tumören, som blöder mer om tumören är stor. Vid tumörer över tre centimeter överväger man att behandla, antingen genom operation eller genom att medicinera med Everolimus, säger Maria Dahlin.

(Läs mer om njurproblematik på sida 16.)

Hud

Hudpåverkan är vanlig vid TSC. Flera olika hudåkommor förekommer. *Angiofibrom* – små röda knotttror i ansiktet – ses hos åtta av tio personer. De uppträder ofta i tre-fyraårsåldern och det är vanligt att de ökar under tonåren.

Periunguala fibrom är mjuka hudfärgade bindvävsknutor vid nagelbanden. De debuterar ofta i tonåren och ökar med åldern. Så kallade *shagreen patches* är mjuka bindvävsförändringar på ländryggen. Dessa ses ofta från tio års ålder.

Många barn med TSC har också depigmenterade fläckar, alltså vita fläckar i huden som saknar pigment. Dessa kan ibland ses redan vid födseln och vara ett första tecken på TSC. Genom att lysa med en särskild lampa ("Woods ljus") kan man lättare se fläckarna.

(Läs mer om hudproblematik på sida 12.)

Hjärta

Tumörer i hjärtats muskelvägg, *kardiella rhabdomyom*, förekommer hos två tredjedelar av alla barn med TSC.

– För de allra flesta leder detta inte till symptom och efter några år brukar tumörerna försvinna. Är de helt borta i tre-fyraårsåldern kommer de inte heller tillbaka, säger Maria Dahlin.

För en mindre grupp kan tumörerna hindra blodets utflöde från hjärtat och då orsaka hjärtsvikt. Enstaka barn kan få hjärtrytmrubbning på grund av infiltration i retledningssystemet. Därför följer man upp barnen med EKG under de första åren.

Lunga

Lymphangiomas (LAM) är en tumör som kan uppstå i lungan hos personer med TSC. Oftast uppträder tumören i vuxen ålder och

oftare hos kvinnor än hos män. En obehandlad tumör kan leda till andningssvårigheter.

Hjärna

Personer med TSC kan ha flera olika typer av tumörer i hjärnan. *Subependymala noduli* ger sällan symtom, men om de börjar växa fortsätter de ofta att göra det och kan då bli så kallade *SEGA-tumörer*. Detta drabbar omkring tio-femton procent av patienterna med TSC och är vanligare hos dem som har TSC2-mutation.

SEGA-tumörerna ökar successivt i storlek och riskerar att stoppa utforslandet av hjärnvätska från hjärnans vätskefyllda hålrum.

– Där bildas en halv liter vätska per dag. Blir det stopp drabbas hjärnan av trycksymtom vilket kan göra att man bli illamående, trött och får huvudvärk. Vill det sig illa kan man också bli medvetlös och få kramper, säger Maria Dahlin.

Omkring ett av tio barn med TSC får en tillväxt som leder till stopp i vätskeavledningen – nio av tio får det alltså inte. Men eftersom tillståndet kan bli allvarligt är det viktigt att man är uppmärksam på symtom som kan tyda på tillväxt av en SEGA-tumör.

SEGA-tumörerna behandlas ibland kirurgiskt, men på senare år har mTOR-hämmande mediciner visat sig ha god effekt för att minska volymen av SEGA-tumörer. Därför är det numera vanligt att man slipper operera.

Kortikala/subkortikala tuber förekommer hos 90 procent av alla patienter med TSC. De uppstår under fosterstadiet och medför en onormal struktur på hjärnbarkens sex lager.

– Där finns stora och felaktigt uppbyggda nervceller som ofta ligger på fel plats. Dessa områden blir ofta mycket retbara och kan orsaka epilepsi, säger Maria Dahlin.

Ibland kan man se vilka tuber som är ledande för ett barns epileptiska anfall och då kan en operation ge goda resultat. Men oftast är det svårt att fastställa vilka tuber som är ledande – det är inte alltid en och samma.

– Generellt kan man säga att ju fler tuber i hjärnan, desto svårare epilepsi. Ofta har barn med många tuber också lite svårare när det gäller den kognitiva förmågan. Det finns dock undantag från denna regel, säger Maria Dahlin.

Epilepsi vid tuberös skleros

Omkring 85 procent av alla med TSC får epilepsi – 63 procent redan under första levnadsåret. Om barnet är över ett år vid första

anfallet följer man vanliga riktlinjer för epilepsibehandling, anpassade efter anfallstyp med mera.

– Om en patient inte svarar på två olika epilepsimedicineringar definierar man epilepsin som svårbehandlad. Detta gäller generellt 30 procent av epilepsipatienterna, men vid tuberös skleros är det något vanligare än så att epilepsin är svårbehandlad, säger Maria Dahlin.

Det gör att man ofta behöver prova flera olika läkemedel.

Kostbehandling kan också vara effektiv.

(Läs mer om kostbehandling med ketogen kost på sida 20.)

Behandling med Everolimus

Just nu pågår en stor internationell studie om huruvida Everolimus (den mTOR-hämmande medicinen) kan ha god effekt för epilepsi. Hos en del barn ger läkemedlet biverkningar, exempelvis blåsor i munnen, bihåleinflammation, kräkningar, diarré och utslag.

– Biverkningarna är dock inte permanenta utan försvinner när medicineringen upphör. De är ofta dosberoende vilket innebär att man kan minska biverkningarna genom att minska dosen.

Intellektuell funktion

Inlärningsförmågan hos barn med TSC varierar mellan normal begåvning och svår utvecklingsstörning. Ungefär hälften av barnen har en utvecklingsstörning, det vill säga en IQ-nivå lägre än 70. Oro och ångest förekommer oftare hos barn med TSC än hos andra. Sådana symtom ses i studier hos ungefär var fjärde till varannan person. Även neuropsykiatriska funktionsnedsättningar, såsom autism och adhd, är vanliga.

– Barn med TSC är underutredda och underbehandlade när det gäller denna problematik. Det är jätteviktigt att utreda neuropsykiatriska svårigheter enligt samma principer som hos barn som inte har tuberös skleros. Detta för att kunna utforma rätt pedagogiskt stöd, hitta rätt skolform för barnet och ibland ge läkemedelsbehandling, säger Maria Dahlin.

(Läs mer om neuropsykiatriska aspekter på sida 27.)

Akuta komplikationer vid TSC

Vissa symtom vid TSC kan vara tecken på något allvarligt tillstånd. Buksmärtor, blek hy och sänkt medvetandegrad kan tyda på en blödning i en njurtumör, eller på aneurysm i njuren. Huvudvärk, illamående och kräkningar kan vara ett tecken på en SEGA-tumör som påverkar trycket i hjärnan. Sänkt medvetandegrad och/eller udda beteende kan vara tecken på ett icke konvulsivt status

epilepticus, det vill säga ett epilepsianfall som varar i mer än 30 minuter och som inte resulterar i fysiska skakningar.

Frågor till Maria Dahlin

Vårt barn har haft samma mediciner under lång tid, men har ändå många kramper. Alla kramper är likadana. Vad mer kan vi göra för att lindra epilepsin?

– Om anfällen är stereotypa, alltså ser likadana ut, är det bra att utreda om epilepsin går att lindra eller åtgärda med kirurgisk operation. Man bör utreda barnet och se om det går att fastställa i vilken del av hjärnan som anfällen startar. Om barnet tidigare redan provat flera sorters mediciner kan man diskutera om det finns några fler lämpliga läkemedel att pröva. Man bör också diskutera ketogen kost som visat sig kunna vara effektiv vid epilepsi och TSC.

Om barnet har en snabbväxande tumör, finns det då anledning att befara att övriga tumörer i kroppen också kommer att växa snabbt?

– Nej, det hänger inte alls ihop. Ett barn kan till exempel ha en snabbväxande SEGA-tumör i hjärnan medan ingenting växer till sig i njuren, eller tvärtom. Man kan också ha en snabbväxande AML i njuren medan andra tumörer i samma njure inte växer.

Är det vanligt att barn med tuberös skleros har ett stort sömnbehov?

– Det är vanligare att barnen har svårt att somna in och att de vaknar många gånger på natten. Men om ett barn har ett stort sömnbehov på dagen kan man tänka sig att det är en biverkning av medicinen. Täta epileptiska anfall kan också leda till trötthet och en del anfall syns inte så tydligt utifrån.

Hur kan man skilja på effekt av mediciner och det som är naturliga bra eller dåliga perioder när det gäller epilepsin?

– Det är jättesvårt. Det är viktigt att som läkare komma ihåg att föräldrarna ofta är experter på sina barn. De vet hur barnets naturliga epilepsicykler brukar te sig. En del barn varvar bra och dåliga dagar medan andra har betydligt längre ihållande perioder. Genom att ha lite koll på hur det ser ut för varje specifikt barn kan det bli lättare att analysera effekten av en medicin som sätts in eller ut. Ibland behövs längre testperioder innan man kan utvärdera.

Ibland ser man en god effekt när en ny medicin sätts in. Om den av någon anledning sätts ut under en period, uppstår då samma goda effekt när den senare åter sätts in igen?

– Ja, så är det oftast men inte alltid.

Har de barn med tuberös skleros som inte har epilepsi ändå behov av särskilt stöd i skolan?

– Ja, även de barn som inte har epilepsi kan ha en utvecklingsstörning. Svårast är det ofta för de barn som ligger strax över gränsen för utvecklingsstörning, det vill säga har ett IQ strax över 70. Då har de ofta stora behov av pedagogiskt stöd men inte rätt till särskola vilket gör att det kan vara svårt att klara skolan.

Är ångesten och oron som ses hos många med TSC åldersrelaterad?

– Hormoner i tonåren kan förvärra oro och ångest, men hos personer med tuberös skleros ser man dessa symtom även hos barn före puberteten. Det är vanligare i den gruppen än bland barn med andra neuropsykiatriska diagnoser.

Går oron och ångestsymtomen över med tiden?

– Det kan de göra men de kan också bestå. En del tänker att det 'inte är så konstigt' om barn med funktionsnedsättning ibland känner oro men jag tycker personligen att det är fel förhållningssätt. I de här fallen är detta en specifik problematik som inte ska bortses ifrån bara för att barnet har tuberös skleros. Alla behöver inte ha antidepressiv medicin, men det är viktigt att utreda situationen och överväga olika åtgärder.

Thea har tuberös skleros

Thea, som snart fyller elva år, har tuberös skleros. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Anna, sin pappa Jonas och sin lillebror Philip, som är sju år.

Graviditeten och förlossningen med Thea var normal, berättar Anna. Amningen fungerade också bra, men Thea skrek mycket och sjukvårdspersonalen trodde att hon hade kolik. Vid något tillfälle under de första veckorna reagerade Anna på att Theas arm plötsligt var stel när hon ammade.

- Jag noterade det och tyckte att det var konstigt. Men det var vårt första barn och då är det svårt att veta hur det 'ska' vara, säger hon. Snart kom dock fler tecken som väckte föräldrarnas magkänsla om att något inte riktigt var som det skulle med Thea. Vid ett tillfälle var hon svår att få kontakt med, hon fäste inte blicken som hon brukade göra. De bokade tid på BVC för kontroll.
- Mitt under besöket där fick Thea sin första stora kramp. Då åkte vi in akut till sjukhuset och där drog utredningen igång direkt. Läkarna upptäckte förändringar på hjärnan och hjärtat, och gjorde också en hudscreening. Inom kort fick Thea diagnosen tuberös skleros. Hon var då åtta veckor gammal.

Hudproblem vid tuberös skleros

- **Synliga förändringar i huden är ett vanligt symtom hos personer med tuberös skleros. Det finns flera olika typer av hudförändringar och de behandlas på olika sätt. Det säger Maria Palmetun Ekbäck, överläkare vid Universitetssjukhuset i Örebro.**

Vid diagnostisering av tuberös skleros används dels genetiska tester, då man tittar efter en förändring på någon av generna TSC1 och TSC2, dels kliniska kriterier. Att det ibland räcker med kliniska kriterier beror på att man inte alltid kan hitta den genetiska orsaken till sjukdomen. Kriterierna som används är indelade i huvudkriterier och bikriterier.

- Hudproblem är vanliga vid tuberös skleros och flera av huvudkriterierna för sjukdomen handlar om olika hudåkommor, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Olika typer av hudsymtom

- Ett av de tidigaste hudsymtomen är pigmentfattiga *ljusa fläckar*, som lättast ses med ett blått ljus från en så kallad Woods lampa. Fläckarna finns redan från födseln och upptäcks därför ibland redan när barnen är nyfödda, även om de kan vara svåra att se.
- De är ofta formade som asklöv eller som konfetti, små prickar. Fläckarna kan inte behandlas men minskar ofta i tydlighet med åren, säger Maria Palmetun Ekbäck.

En del personer med TSC har så kallade *shagreen patches* (även kallade chagrinfläckar) på ländergen. Det är områden med

förtjockad och något upphöjd hud, ofta med ett lite skrovligt och apelsinskalsliknande utseende. Hos dem som får shagreen patches uppträder fläckarna sällan före tre års ålder, men alltid före puberteten. Fläckarna kan inte behandlas.

Angiofibrom är små röda knottor i ansiktet som finns hos 80 procent av alla med TSC. Vanligen sitter prickarna i fjärilsform över näsa och kinder.

– De sitter nästan alltid i mönster som ser likadant ut på båda sidor av ansiktet och är det vanligaste synliga hudsymtomet vid tuberös skleros, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Angiofibrom uppträder som tidigast i femårsåldern och blir ofta tydligare under tonåren. Hos enstaka fall utvecklas de så sent som i tjugoårsåldern. Tidigare har man behandlat med bland annat slipning, frysning och syrepeeling men idag är det vanligast att behandla med kärllaser eller koldioxidlaser. Fördelen med den senare metoden är att den sluter till kärlen vilket gör att det inte blöder lika mycket.

– Koldioxidlaser är en jättebra metod för behandling av angiofibrom, gärna i kombination med utvärtes rapamycin.

Kärllaser används också men jag tycker att den är mindre effektiv i detta fall, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Rapamycin är en naturlig substans som hittades i jorden på Påskön på 1960-talet. 1999 godkändes den som ett immunhämmande läkemedel vid njurtransplantationer och finns idag som tablett, oral lösning eller salva för utvärtes bruk.

– Salvan är helt ny på marknaden och jag tycker att den är ett väldigt bra alternativ till små barn. När de blir äldre rekommenderar jag en kombination av rapamycin och koldioxidlaser.

Periunguala fibrom är mjuka hudfärgade bindvävsknutor vid nagelbanden. De debuterar ofta i tonåren och kan öka med åldern.

– Periunguala fibrom är besvärliga men lätta att behandla, antingen med klassisk kirurgi eller genom koldioxidkirurgi, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Fibrösa plack i pannan (eller på skalpen) förekommer hos en dryg tredjedel. De består av förtjockad bindväv. Hos någon enstaka person är detta det första tecknet på tuberös skleros. Kirurgi är den bästa behandlingsmetoden.

Mjuka fibrom, eller *multipla skintags*, sitter ofta på bröstkorgen och på underarmarna och är generellt vanliga hos alla människor från 35-40 års ålder. Vid tuberös skleros är de ofta fler och kan uppträda redan i puberteten.

– Dessa små hudflikar är inte farliga och går enkelt att klippa bort, antingen själv eller hos en hudläkare, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Gingivala fibrom är bindvävsutväxter i tandkötet, oftast mellan framtänderna, som förekommer hos fyra av tio personer med tuberös skleros. De kan avlägsnas av tandläkare.

Varför behandla?

– Vår erfarenhet är att barnen med TSC ofta själva tycker att det känns viktigt att få behandling mot sina hudbesvär, säger Maria Palmetun Ekbäck.

Angiofibrom i ansiktet kan vara kosmetiskt störande och kan också blöda i vissa fall. Fibrom vid naglarna kan också blöda, och vara smärtsamma. Dessutom är vissa av hudåkommorna säte för infektioner.

Vuxna kan behandlas med laser efter lokalbedövning men barn sövs oftast före behandling. Koldioxidlasern kan lämna märken som ser ut ungefär som skrubbsår efter behandlingen och dessa tvättas med tvål och vatten. Man kan också smörja med ett receptfritt och antibiotikafritt bakteriedödande medel. Det går inte att förutsäga exakt hur länge resultaten står sig, men laserbehandlingar kan upprepas vid behov.

Frågor till Maria Palmetun Ekbäck

Vår son fick angiofibrom redan vid ett års ålder. Kommer han att få värre problem än andra senare i livet?

– Det går inte att säga, det beror bland annat på vilken typ av tuberös skleros han har. De med mutation i TSC2-genen får ofta något värre problem än barn med mutation i någon annan gen.

Hur länge håller en laserbehandling mot angiofibrom?

– Det varierar mellan olika individer. Men generellt kan man säga

att det behövs en ny behandling ungefär vartannat år för att hålla efter så att fibromen inte kommer tillbaka.

Hur använder man den nya salvan med rapamycin?

– Den läggs på huden på kvällen och tvättas bort på morgonen. Salva med bas av vaselin är bra för barn eftersom den lindrar sveda, men inte optimal för tonåringar som lätt får finnar av den.

Vem bestämmer vilka behandlingsmetoder som är aktuella?

– Läkaren diskuterar detta med föräldrarna och tar beslut om behandling i samråd med dem.

Thea har mycket kramper

Beskedet att Thea hade tuberös skleros kom som en chock för familjen. Anna och Jonas hade just flyttat till ett nytt hus och höll som bäst på att måla om och göra i ordning. Att mitt i allt det nya få veta att Thea var sjuk beskriver Anna som att ramla ner i ett svart hål.

– Vi såg framför oss en gravt utvecklingsstörd flicka som aldrig skulle kunna prata. Vi befarade helt klart mer kognitiva svårigheter än vad som senare blev fallet. Nu för tiden vet man mer om sjukdomen så förhoppningsvis kan föräldrar som får beskedet idag få en mer nyanserad bild av hur framtiden kan bli, säger Anna. Många i vänkretsen hade fått barn ungefär samtidigt och hon och Jonas ställde sig frågan varför just deras familj hade drabbats av en svår sjukdom.

Första månaderna präglades av oro, Thea var ju liten och kunde inte själv säga när något var fel.

– Vi tolkade minsta ryck hon gjorde som kramp, säger Anna. När Thea var sex månader fick hon infantil spasm, ett allvarligt krampanfall ofta kännetecknas av att barnet drar in sina armar. Thea sprätte istället ut med armarna. Men föräldrarna var vid det laget vana vid kramper och reagerade därför snabbt. På sjukhuset inleddes medicinering med Sabrilex, ett preparat som ges till barn med svårbehandlad epilepsi.

– I och med det avtog den typen av kramper direkt. Det var skönt. Under de första fem åren hade Thea många anfall, men av typen som kändes hanterbara, säger Anna.

Strax innan Thea skulle fylla två år började hon i förskolan. Hon gick i en vanlig grupp med lite extra vuxentäthet. På förskolan var

hon social och hade många kompisar, men jämfört med dem tog det mesta lite längre tid för henne.

– När de andra barnen började intressera sig för bokstäver och sådant hängde hon inte alls med. Det var för abstrakt, säger Anna. När Thea var drygt fyra år gjordes en utvecklingsbedömning. Den visade inte på utvecklingsstörning, men hon hade en ojämn begåvningsprofil. Hon var stark socialt, en glad och positiv tjej, och den motoriska utvecklingen såg bra ut. Men det var svårare med koncentration, förståelse och med språkliga färdigheter. Hon fick därför diagnosen grav språkstörning.

Njurfunktion och njurproblem vid tuberös skleros

– **Njurpåverkan är vanlig hos barn med tuberös skleros. De kan ha cystor, godartade tumörer eller i mer sällsynta fall elakartade tumörer i njurarna. Det säger Peter Barany, överläkare på Njurmedicinska mottagningen vid Karolinska universitetssjukhuset i Huddinge.**

Kroppens två böjformade njurar sitter långt bak mot ryggen och är viktiga för reglering av vätskebalansen och för att skadliga restprodukter ska lämna kroppen via urinen. De kallas därför ofta för ”kroppens reningsverk”. Njurarna kontrollerar kroppens elektrolytinhåll, syre-bas-balans, utsöndring av metaboliter och har även endokrina (hormonella) funktioner.

– Deras uppgift är att upprätthålla homeostas, det vill säga rätt balans i cellerna. Vår mat innehåller exempelvis för det mesta för mycket syra, vilket njurarna fixar till, säger Peter Barany.

En femtedel av blodet som pumpas från hjärtat går direkt till njurarna för rening. I njurens kärlnystan sker en filtrering av blodet. En del ämnen som tas upp av njuren kissar vi ut, och en del tas tillbaka av kroppen. Totalt filtrerar njurarna hos en vuxen ungefär 180 liter vätska per dygn.

När njuren är sjuk

För att påvisa njursjukdom används en rad tester. Dels blodprover av olika slag, dels urinprover, ultraljudsundersökning eller njurbiopsi. Njurbiopsi innebär att man tar en liten bit av njuren och undersöker den.

I blodet mäter man bland annat kreatininnivån för att undersöka om

njurarna fungerar som de ska. Kreatininet har ingen egen uppgift i kroppen, utan är en restprodukt som bildas när kroppen frigör energi ur musklerna. Kroppen gör sig av med kreatininet genom urinen (via njurarna) och om njurarnas filtreringsförmåga försämrats stiger halten av kreatinin i blodet.

– Kreatininnivåerna är beroende av muskelmassa och varierar därför från person till person, säger Peter Barany.

En annan metod är att mäta cystatin C i blodet. Detta test är mindre standardiserat än kreatinintestet, men bra eftersom resultatet är mindre beroende av patientens muskelmassa.

Genom testerna kan man uppskatta njurarnas funktion.

Normalvärdet är ungefär 80-125 milliliter/minut, per 1,73 m² kroppsytta.

– Vi relaterar funktionen till kroppsytta eftersom mindre personer har en lägre filtrering, säger Peter Barany.

Stadier vid kronisk njursjukdom

Vid kroniska njursjukdomar brukar man dela in tillståndet i fem stadier efter det aktuella njurfunktionsvärdet:

1. **>89** Njurskada med normal eller ökad glomerulär filtrationshastighet.
2. **60-89** Njurskada med lätt nedsatt glomerulär filtrationshastighet.
3. **30-59** Njurskada med måttligt nedsatt glomerulär filtrationshastighet.
4. **15-29** Njurskada med kraftigt nedsatt glomerulär filtrationshastighet.
5. **<15** Njursjukdom i slutskedet. (När värdet går under 10 blir det fråga om dialys och/eller njurtransplantation).

Kronisk njursjukdom behandlas genom att man sänker blodtrycket, sköter salt- och vätskebalans, behandlar blodbrist, surhet samt rubbningar i kalk- och fosfatnivåer. Kostbehandling kan också bli aktuell.

Njursjukdom vid TSC

Proteinerna som generna TSC1 och TSC2 kodat för reglerar normalt kroppens cell- och kärltillväxt. När detta system inte fungerar som det ska, som vid tuberös skleros, ökar mTor-aktiviteten och cellväxten blir ohämmad. Medicinerna som barnen med TSC får kan i bästa fall normalisera tillståndet och minska den

oönskade tillväxten.

Tre typer av förändringar i njuren förekommer vid tuberös skleros. Dels kan barnen ha *cystor* i njurarna – antingen enstaka eller många. En del har så kallad *polycystisk njursjukdom*, vilket innebär att cystorna i njurarna blir väldigt många. Sjukdomen orsakas av att PKD1-genen (som sitter nära TSC2) drabbats av samma genskada som den som orsakat tuberös skleros, och därmed också fått en förändring av arvsmassan.

Barn med tuberös skleros kan också få angiomyolipom, AML, vilket är en blandtumör i den glatta muskulaturen. Dessa tumörer är godartade men kan ibland växa sig stora och behöver då behandlas. – Det finns också risk för elakartade njurtumörer hos personer med tuberös skleros. Dessa är ovanliga men ses i yngre åldrar än hos normalpopulationen, säger Peter Barany.

Komplikationer och behandling

Njurförändringarna kan leda avflödes hinder i njuren, det vill säga att njurens funktion försämras och att vätska avleds sämre.

Symtomgivande AML, alltså angiomyolipom som till exempel gör ont, och som är över fyra centimeter stora, leder till ökad risk för blödning i njuren.

– Förändringarna kan också leda till smärtor, högt blodtryck och till nedsatt njurfunktion, som medför risk för njursvikt, säger Peter Barany.

Njurförändringarna behandlas intravasalt (i blodbanan), medicinskt och/eller kirurgiskt. Vid angiomyolipom som vuxit sig större än fyra centimeter brukar man rekommendera start av medicinsk behandling med Everolimus.

– En studie visar på en 50-procentig volymminskning av angiomyolipomen hos 42 procent av patienterna som behandlats med Everolimus. Hos de allra flesta minskade tumörens volym i någon grad, säger Peter Barany.

Frågor till Peter Barany

Kan man upptäcka förändringar i njuren med hjälp av ultraljud?

– Ja, stora förändringar syns genom ett ultraljud. En mer noggrann

undersökning kräver dock magnetkamera eller datortomografi.

Vi som vet att våra barn förr eller senare kommer att få problem med njurarna, bör vi kontrollera dess funktion mer regelbundet?

– Det görs troligtvis redan. Vid större blodprovspaket brukar exempelvis kreatinintest ingå, vilket innebär att njurfunktionen hos barn med tuberös skleros sannolikt redan testas regelbundet. Det ska räcka.

Varför börjar man inte behandla angiomyolipomen redan när de är en (1) centimeter stora?

– Vi vet ännu inte hur vi kommer att använda Everolimus i framtiden. Än så länge saknas långtidsstudier och studier av tidig behandling, och därför vet vi inte för närvarande om det skulle vara motiverat att sätta in behandling redan när AML:en är så små.

Har barn med TSC och polycystisk njursjukdom större risk än andra med TSC att drabbas av elakartade tumörer?

– Nej, det tror jag inte.

Thea får knölar i hjärnan och njuren

Thea har haft både cystor och en tumör i njurarna. Tumören upptäcktes för fyra år sedan och först visste man inte om den var godartad eller malign.

– Läkarna gjorde en biopsi och konstaterade att det var en tumör av typen angiomyolipom, AML, säger Anna.

Året därpå upptäcktes också en SEGA-tumör i hjärnan. En magnetkameraundersökning visade att den hade börjat växa, vilket även AML-tumören hade gjort.

– I samma veva började Thea medicinering med den nya medicinen Everolimus och vi hoppades att detta skulle kunna hejda tillväxten av tumörerna. Det blev bråttom när SEGA-tumören väl hade upptäckts – läkarna ville att vi skulle börja med medicinen direkt, en fredag, och inte ens vänta till efter helgen, säger Anna. Hon och Jonas fick åka och hämta medicinen i en annan stad, där den fanns i lager.

Behandlingen med Everolimus hade god effekt både för SEGA-

tumören och för njurtumören men Thea fick svåra biverkningar i form av munblåsor. Förra sommaren provade familjen att sänka dosen, vilket gjorde att blåsorna försvann. Men på hösten märkte de av ett nytt krampmönster hos Thea.

– Hon fick också blixtrande huvudvärk och synbortfall på ena ögat, och hade successivt blivit mer ilsken utan att vi förstått vad det berodde på. Det visade sig att hjärntumören hade börjat växa igen, säger Anna.

Läkarna rekommenderade då operation och under våren togs tumören bort. Den gick bra men efteråt drabbades Thea av komplikationer. Såret ville inte läka och hon fick antibiotika. Familjen kom i den här vevan iväg på en efterlängtd semester till Cypern. Direkt när de kom fram började det vara från såret. Anna och Jonas var oroliga att läkarna skulle behöva öppna såret igen men efter många om och men läkte det ihop.

– Tyvärr blev det ett fullt ärr där håret inte kommer att växa ut igen, säger Anna.

Njurtumören har klarat den lägre dosen Everolimus och inte vuxit något mer.

Ketogen kost

– Historiskt har det länge varit känt att fasta har betydelse för epilepsi. I USA gjordes de första kostbehandlingsförsöken på 1920-talet. Idag finns team för detta på de flesta av de svenska universitetssjukhusen, säger Tove Hallböök som är överläkare på Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

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

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

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

Omkring en tredjedel av alla personer med epilepsi har så kallad *svårbehandlad epilepsi*, som är vanlig vid tuberös skleros.

Epilepsin som barn med tuberös skleros kan ha kan ge upphov till flera olika typer av anfall. Eftersom den ofta är inte svarar bra på medicinsk behandling övervägs ofta andra behandlingsmetoder, såsom kirurgiska ingrepp eller kostbehandling.

Den ketogena kostens historik

På 1920-talet upptäckte de amerikanska läkarna Geyelin och Conklin effekterna av fasta hos barn med epilepsi. En av dem hade en son med infantila spasmer, och noterade att dessa försvann när pojken blev magsjuk och kräktes mycket. På 1990-talet gjorde Freeman med flera i Baltimore en multicenterstudie där de undersökte effekten av ketogen kost hos 150 barn. De kunde visa att anfallsfrekvensen halverades hos omkring hälften, medan en liten andel, ungefär tio procent, blev anfallsfria. Bland annat på grund av denna studie började fler och fler efterfråga kostbehandling som komplement eller ersättning till läkemedel.

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

Genom att kraftigt strypa sockertillförseln och tillföra tillräckligt mycket fett och därmed ketonkroppar får kroppen ett alternativt bränsle. Det är huvudprincipen bakom kostbehandling.

– Man har sett att ketogen kost går in och stoppar aktiveringen av mTOR-systemet som är överaktivt vid tuberös skleros, säger Tove Hallböök.

Vad är ketogen kost?

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

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

Det är viktigt att följa kosten strikt, med exakta menyer, för att hjärnan ska få hjälp att välja ketoner som bränsle istället för socker. En dags intag av mat består av fyra eller fem mål som är jämnt

fördelade över dygnet.

Hur gör man?

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

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

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

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

Uppföljning hos hela teamet sker efter en, tre, sex och tolv månader och fortsatt var tredje till sjätte månad.

– Viktigast vid varje utvärderingstillfälle är att man mäter kroppsvikten och blodketonerna. Men de rent praktiska aspekterna är också viktiga, att få hela familjen att fungera med den nya maten och de nya rutinerna, säger hon.

Modifierad Atkinsdiet

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

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

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

Tove Hallböök.

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

Negativa sidoeffekter av kostbehandling som kan förekomma:

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

Det görs täta uppföljningar med blodprov på barn som går på ketogen kost. Tack vare det kan de negativa sidoeffekterna oftast undvikas eller åtgärdas. En skandinavisk studie visade att endast 29 av 290 barn, alltså tio procent, hade någon av de allvarigare sidoeffekterna. Hos endast 4 av de 290 barnen ledde sidoeffekterna till att man behövde avsluta kostbehandlingen.

De *positiva* effekterna av kosten innefattar bland annat förbättrad sömnkvalitet för barn med svårbehandlad epilepsi. Sönnen är viktig för minnets funktion under utvecklingsåldern och också för beteende och allmänt välbefinnande.

I studier har man visat att ungefär hälften av barnen halverar frekvensen av sina anfall tack vare kosten och hos 10-15 procent minskar anfällen med 90 procent.

Frågor till Tove Hallböök

Vår son går på ketogen kost och har numera bara anfall i samband med sömn. Innan vi började med kosten märkte vi att han fick färre anfall när han var sjuk, är det vanligt?

– Ja, eftersom en infektion innebär en ökad belastning för kroppen får den samma effekt som en fasta. Fasta har i sin tur ofta anfallsminskande effekt hos personer med epilepsi. Men det finns också barn som får fler anfall när de har en infektion i kroppen.

Kan det generellt ge fördelar att tänka ”mindre socker, mer fett” när det gäller barnets kost, eller måste man köra dieten strikt för att få någon effekt?

– Man måste följa dieten strikt för att den ska fungera, och detta får man hjälp med av en dietist. Att bara på egen hand öka fettmängden och minska kolhydraterna i maten räcker inte.

Theas epilepsi har blivit värre

Under de första åren yttrade sig Theas epilepsianfall oftast som frånvaroattacker. För några år sedan blev kramperna värre igen, och idag är epilepsin det som främst ställer till det för familjen.

Under de senaste åren har familjen flera gånger varit inlagda på sjukhus för att bryta stora kramper.

– En av de första gångerna blev vi kvar på sjukhuset mer än två veckor. Då var vi rädda att Thea aldrig skulle bli sig själv igen. Det var en riktig härdsvälta för oss som familj, säger Anna.

Hon och Jonas har märkt att kramperna ofta blir värre under sommarmånaderna. Kanske kan det vara ljuset eller värmen som utlöser och förvärrar anfällen.

Thea har kramper två-tre gånger varje dag. Hon känner på sig när en kramp är på gång och sätter sig då i knät på någon av föräldrarna. Hon pratar på som vanligt och plötsligt kommer krampen: armarna drar ihop sig. Oftast går den över av sig själv efter fem minuter, men ibland behövs kramplösande medicin. Hon har känningar och kramper även på natten och sover därför på en madrass nedanför föräldrarnas säng. Anna och Jonas provade ett epilepsilarm när Thea sov i sitt eget rum, men eftersom hon ofta är tyst under kramperna fungerade det inte riktigt tillförlitligt.

Thea har provat många olika kombinationer av de tillgängliga epilepsimedicinerna som finns. Senast hon provade en ny medicin fungerade det dåligt eftersom hon fick många biverkningar.

– Förra hösten började vi därför med strikt ketogen kost, mycket fett och lite kolhydrater. Det gjorde kramperna något lättare men de blev tyvärr inte färre, säger Anna.

Med tiden blev Thea svag av kosten. Hon fick proteinbrist och blev

ätstörd – hon var ständigt hungrig och allt började kretsa kring när hon skulle få äta nästa gång.

– Vi avbröt därför dieten och införde istället modifierad atkins, som är lite mindre strikt. Det fungerar bra och Thea är fantastiskt duktig på att veta vad hon får äta och inte. Och hon fuskar aldrig. Men hon tycker naturligtvis att det är jättejobbigt emellanåt. Hon måste ju undvika saker som hon tidigare fått äta, säger Anna.

Lördagar och kalas är värst, att inte få äta godis då. Just nu har Thea en period när hon är väldigt arg på hela situationen. Hon har insett att hon har en sjukdom som andra inte har och tycker att det känns orättvist.

Kommunikation

– Barn med tuberös skleros kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Hos barn med autism eller utvecklingsstörning är språksvårigheter en del av symtombilden, men med hjälp av olika hjälpmedel och strategier kan man vidga kommunikationsmöjligheterna, säger logopeden Maria Olsson som arbetar på DART Kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.

Kommunikationshjälpmedel syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder.

– Alla människor kommunicerar. Det gör vi till och med innan vi är födda, genom sparkar i magen. Vi kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga, lära oss saker och för att vi helt enkelt har den förmågan, säger Maria Olsson.

Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt. Det finns ingen risk att man hämmar talet bara för att man lär sig att kommunicera på andra sätt – forskningen visar tvärtom att talutvecklingen förstärks om den får stöd i andra typer av kommunikation.

Viktigt med tidigt stöd

Det finns många fördelar med att vid behov sätta in stödinsatser för kommunikation redan på en tidig nivå. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig kan man exempelvis minska frustration och problemskapande beteende.

När vi talar med små barn anpassar vi omedvetet vår kommunikation. Vi talar med kortare meningar, betonar mer, pratar långsammare, upprepar och hukar oss ner till barnets ögonhöjd. Både barn och vuxna använder automatiskt dessa strategier för att kommunicera med småbarn.

– När det gäller barn som inte utvecklas i samma takt som andra slutar vi ofta med denna anpassade kommunikation, trots att vi kanske borde använda den ännu mer, säger Maria Olsson. Omgivningen har ofta förväntningar på att kunna ha ögonkontakt med barnet under kommunikationen och på att barnet ska utveckla förmågan att uttrycka sig genom tal. Ibland kan förväntningarna upplevas som kravfyllda och leda till att samspelet påverkas negativt. Barnet tar kanske färre och anorlunda initiativ, det blir svårare för omgivningen att avläsa dessa och på så sätt får barnet färre kommunikativa tillfällen där det hade kunnat träna på sin kommunikation.

Var börjar man?

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

Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. Det är bra att vidga sin syn på vad kommunikation är. En tumregel kan också vara att använda sig av responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:

- 1. Titta och lyssna:** Se vad personen gör, var uppmärksam på signaler.
- 2. Vänta och förvänta:** Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation.
- 3. Tolka och bekräfta:** Tolka och bekräfta vad personen gör, inte bara vad den säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel ”ah, du leker med bilen” eller ”spanar du efter katten nu?”.

Detta är också kommunikation.

AKK och hjälpmedel

AKK är en förkortning av *alternativ, kompletterande kommunikation*, och är till för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. Förutom bilder, tecken, symboler, kommunikationsapparater och datorer finns idag också appar till smartphones och surfplattor som kan användas i samma syfte.

– För att få AKK att fungera behövs insatser och stöd från omgivningen, både från föräldrarna och från skola, habilitering och andra berörda. Det underlättar om alla i omgivningen är engagerade och samarbetar. Att göra kommunikationskartor och kommunikationsanpassningar i högteknologiska hjälpmedel tar ofta mycket tid, säger Maria Olsson.

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

- Logoped eller pedagog på habiliteringen kan vara en första kontakt
- DART lägger ut en del symbol- och bildkartor på webben. Där finns också en lista på bra appar för kommunikation. Adressen är www.dart-gbg.org
- SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten)
- Hjälpmedelscentralen
- Datatek / bibliotek

Frågor till Maria Olsson

Vi som föräldrar får inte alltid vara med när vårt barn leker, han vill vara själv med sina leksaker. Hur gör vi då för att få vara med och försöka skapa kommunikation?

– Kanske kan ni först leka med liknande saker intill honom och göra som han gör, att imitera är ett sätt att skapa delad uppmärksamhet. Ta hjälp av logoped på habiliteringen. Försök utvidga situationen och väcka barnets intresse genom att till exempel göra något tokigt eller 'fel' och sedan vänta. Eller stoppa mitt i en välbekant situation och vänta. Genom föräldrautbildningen AKKTIV kan man få stöd för att komma vidare i kommunikationen med sitt barn.

Neuropsykiatri vid tuberös skleros

– **Många barn med tuberös skleros har också utvecklingsstörning och/eller autism. Det ställer krav på pedagogiska insatser både hemma och i skolan för att vardagen ska fungera så bra som möjligt, säger Suzanne Steffenburg, överläkare på Barnneuropsykiatri vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Studier visar att minst hälften av barnen med tuberös skleros har autism. Omkring åtta av tio har något autistiskt drag, även om de inte uppfyller alla kriterier som krävs för att få diagnosen autism. – Mellan en och fem procent av alla barn med autism har också just tuberös skleros. TSC är en av de mer kända orsakerna till autism och utvecklingsstörning, säger Suzanne Steffenburg.

Tuberös skleros är exempel på en diagnos som förklarar orsaken till symtomen, men så är det inte vid autism. Det går inte att säga vad symtomen beror på.

Autism har varit känt länge, men begreppet började användas först på 1940-talet när Leo Kanner beskrev barn med utvecklingsstörning, autism och epilepsi.

Idag finns många diagnoser och begrepp som alla hamnar inom vad man kallar ”autismspektrumtillstånd”. Där ingår exempelvis Aspergers syndrom.

– Snart kommer man att övergå till ett nytt diagnosystem och då kommer alla dessa diagnoser att falla under benämningen autism, säger Suzanne Steffenburg.

Autismspektrumstörning medför svårigheter inom ömsesidigt socialt samspel och kommunikation, samt föreställningsförmåga, flexibilitet och variation i beteenden och intressen.

– För att man ska kunna ställa rätt nivå av krav och förväntningar på ett barn är det jätteviktigt att veta vilken utvecklingsnivå han eller hon befinner sig på, säger Suzanne Steffenburg.

Genom neuropsykiatriska utredningar i kombination med samtal med föräldrar och övrig omgivning kan man få en god bild av hur mycket ömsesidighet som är rimligt att förvänta sig av barnet.

IQ-begreppet

Begåvningsnivå mäts i så kallad intelligenskvot, IQ, genom standardiserade tester. IQ på 100 räknas som ”normalt”, det vill säga 100 är genomsnittet för hela populationen.

Barn som har IQ lägre än 70 bedöms ha en utvecklingsstörning och är berättigade till särskola. Utvecklingsstörning kan variera mellan *lindrig* (IQ mellan 50 och 70), *måttlig* (35-50), *svår* (20-35) och *djup* (under 20).

– Grovt säger man att en person med IQ 50 begåvningsmässigt befinner sig på halva sin faktiska ålder. Dock är det viktigt att tänka på att dessa personer levt längre än så och därmed förstås har med sig massor av livserfarenheter, säger Suzanne Steffenburg.

Autism hos barn med TSC

Många barn med tuberös skleros och autism är intresserade av kontakt med sin omgivning, men den sker ofta på deras egna villkor. Många har instinktivt svårt att känna vad som är ”lagom” i olika situationer.

– Nära det som har med samspel att göra ligger också kommunikation. De flesta har någon form av kommunikationsproblem, men det varierar från lindriga språksvårigheter till att inte alls ha något tal.

För en del av barnen är alternativa kommunikationsmetoder, såsom teckenspråk, lika svårt att behärska som tal. Ritade bilder och foton (bildstöd) kan i vissa fall vara för abstrakta. En del förstår bättre om man använder riktiga föremål när man vill visa något, som en tandborste när det är dags att gå och borsta tänderna.

Det som är svårt när man har autism

Barn med autism är förstås olika varandra precis som andra barn, men det finns flera psykologiska mekanismer som är typiska för hur barn med autism tänker.

Bland annat har de ofta problem med *mentalisering*. Det innebär att de kan ha svårt att sätta sig in i vad någon annan tänker eller känner i en viss situation.

– En autistisk person tänker utifrån sitt eget perspektiv hela tiden, även om det förstås beror på vilken grad av autism personen har, säger Suzanne Steffenburg.

Konsekvensen är att barnen kan uppfattas som okänsliga för andras känslor och får svårt i det sociala samspelet.

De *exekutiva funktionerna*, alltså förmågan att samordna

information och planera, är också ofta nedsatta. Många har nedsatt impuls kontroll och svårt med tidsuppfattning, koncentration och motivation.

– Det blir ett stort problem om man inte kan styra sina impulser. Många barn med autism har svårt med övergångssituationer, att byta från en syssla till en annan, säger Suzanne Steffenburg.

Att ha *svag central coherens* innebär att man har svårt att se helheter och sammanhang, och svårt att generalisera kunskaper från ett sammanhang till ett annat.

– Sådana färdigheter är förståelse beroende av en persons utvecklingsnivå, men barn som har autism har generellt extra svårt med dessa bitar. Det underlättar därför enormt om omgivningen har extra kunskap om vad autism innebär, säger Suzanne Steffenburg.

Det finns väl utvecklade pedagogiska metoder att arbeta utifrån, där struktur och tydlighet är två av ledorden.

– Att känna till problematiken och hur den bäst kan överbryggas är A och O när man arbetar med personer med autism. Genom att använda rätt pedagogik brukar man komma långt.

Frågor till Suzanne Steffenburg

Kan utvecklingsstörning fastställas enbart genom IQ-tester?

– Nej, man gör tester men stämmer också av resultaten med föräldrarna genom en intervju med dem. Då ser man om testresultaten stämmer överens med föräldrarnas bild av barnets förmågor. Man gör också en intervju med personal i barnets förskola eller skola. Om de som befinner sig i barnets omgivning ger en annan bild än testresultaten ska man fundera över om barnet kanske hade feber under testdagen eller var påverkad av något annat. Då kan man göra om testet vid annat tillfälle.

Hur kan vi bryta oönskade beteenden hos vårt barn, till exempel att han gärna vill slå i dörrar?

– När ett barn utan autism smäller i en dörr är det enkelt att säga till, men när det handlar om ett barn med autism krävs lite mer analys av situationen. Förstår barnet en tillsägelse? Autismen gör ju att barnet har svårare att förstå varför dörrsmällandet blir jobbigt för andra. Då kan det vara mer effektivt att avleda barnet och

erbjuda något annat att syssla med som kan väcka intresse.

Är det vanligt att barn med tuberös skleros och autism har sådant tvångsmässigt beteende?

– Ja, en del barn med tuberös skleros utvecklar lite mer tvångsmässigt beteende än vad som är vanligt hos barn som 'bara' har autism. I vissa fall kan det vara motiverat att testa medicinering för att komma tillrätta med problemen. Det gäller inte alla, men kan vara bra att överväga.

Vad gör man om barnet har sömnstörningar?

– Jag uppfattar att många barn har hjälp av melatonin, som är en relativt 'snäll' medicin utan kända biverkningar. Melatonin är ett kroppseget ämne som kroppen själv bildar när det är dags att sova. Många barn med störningar i sitt centrala nervsystem behöver en extra liten skjuta av melatonin för att somna. I vissa fall räcker det inte utan man behöver ta till annat också, men för många gör det skillnad.

Thea har provat olika skolformer

Inför skolstarten, när Thea var sex år, gjordes en ny bedömning av hennes begåvningsnivå. Den visade att Thea låg i det nedre skiktet av normal begåvning, men att hon var ganska nära gränsen för utvecklingsstörning. Med stöd från SPSM, Specialpedagogiska Skolmyndigheten, sökte familjen plats på en skola som riktar sig specifikt till barn med språkstörning.

– Vi förstod att hon hade behov av särskilt stöd när det gällde kommunikationen, och att hon skulle må bättre i en liten grupp, säger Anna.

Till en början fungerade det bra i skolan men med tiden ökade antalet barn i varje grupp och personalen byttes ut ofta. Det skapade en miljö som inte alls var bra för Thea, som har behov av en tydlig struktur.

I början av förra året, när Thea var nio år, gjordes ytterligare en utvecklingsbedömning. Den visade på lindrig utvecklingsstörning, vilket gjorde att hon berättigades till särskola. Nu har hon precis börjat i en träningsklass med integrering i grundsärskola.

– Där känns det som att hon får utvecklas utifrån sina egna förutsättningar, säger Anna.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnen har under vistelsen ett eget anpassat program.

– **Genom aktiviteterna vill Ågrenska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla, och barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan, säger Anna Glenvik som arbetar i Ågrenskas barnteam.**

Barn som har tuberös skleros 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 Anna Glenvik som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare familjevistelser och samtalar med föräldrar om barnen med diagnos. De tar också in information från barnens skola. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen.

– Barn med tuberös skleros har inte bara olika symtom – symtomen varierar också över tiden. Det som känns jätteproblematiskt en dag kan fungera bra nästa. Det är därför bra att försöka analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger Anna Glenvik.

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 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 Anna Glenvik.

Att stärka barnens delaktighet, självkänsla och sociala samspel är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

– Vi är noga med att välja aktiviteter där alla kan delta på sina egna villkor, säger Anna Glenvik.

Hon tipsar om att använda en reläbox som kan kopplas till alla möjliga maskiner, såsom elvisp eller musikanläggning. På så sätt kan barnen genom att trycka på en stor knapp styra när något ska sättas igång eller avslutas.

– 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, säger Anna Glenvik.

Det som kan vara svårt

Många barn med tuberös skleros har inlärnings- och koncentrationssvårigheter. En lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur kan då underlätta.

– Vi har bland annat bildscheman över vad vi ska hitta på under dagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning. En annan sak som skapar struktur är att ha matbrickor på borden, som visar vem som ska sitta var och var tallriken, glaset och besticken ska placeras någonstans, säger Anna Glenvik.

Barnen har en samling varje morgon och veckans dagar har alla fått en egen färg och en egen doft, som barnen får lukta på i en doftflaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan.

Alla människor, med eller utan diagnos, har nytta av olika typer av specialpedagogiska åtgärder. De allra flesta vuxna har kalendrar 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.

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. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introduce-

ras 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 Anna Glenvik.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

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 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 Anna Glenvik.

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 göra ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (www.spsm.se) 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 Anna Glenvik.

*Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats:
www.agrenska.se*

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

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 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 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 när de låg i magen. 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 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 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 i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga ’min systers knöl i huvudet’, ’min brorsas dumma njure’ 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

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där

finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat 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/>

Thea har en lillebror

Theas föräldrar fick tidigt veta att Theas sjukdom är ärftlig, och att det därför fanns risk att även nästa barn skulle drabbas.

– Det väckte tidigt frågan om huruvida vi skulle våga skaffa fler barn över huvud taget, säger Anna.

När läkarna gjorde en DNA-undersökning av blodprov från Thea hittade de den muterade genen som orsakat sjukdomen – TSC2. Samtidigt undersöktes Annas och Jonas blod och då konstaterades att ingen av dem hade samma genetiska avvikelse.

– Det gjorde att vi visste att vi kunde göra ett moderkaksprov vid nästa graviditet för att säkerställa att inte det barnet också hade tuberös skleros. Ändå tog det ganska lång tid innan vi var redo att försöka igen.

När Thea var fyra år föddes Philip, som idag är sju år. Han och Thea har ofta roligt tillsammans men föräldrarna vet också att det kan vara tufft att ha en syster som är lite annorlunda.

– Det har blivit tydligt för oss att Philip har haft några tuffa år. Han reflekterar mer nu över att Thea inte är som alla andra, säger Anna. Philip har varit med om flera otäcka saker, som att Thea blivit blå under en kramp och hämtats med ambulans. Det har blivit ångestladdat för Philip att hälsa på sin syster när hon ligger inlagd på sjukhus. Sist hon gjorde det hade Anna och Jonas förberett honom så gott de kunde på hur det skulle vara, att Thea hade bandage runt huvudet och var svullen i ansiktet. De hade visat bilder och berättat.

– Ändå sprang han in för att krama sin syster och ryggade bokstavligen tillbaka när han väl fick syn på henne. Det är jättesvårt att veta hur man ska förhålla sig som förälder, vi vill berätta för Philip vad som händer utan att ljuga, men också utan att skrämman upp honom.

Det har hänt flera gånger att Anna och Jonas trott att de förklarar för Philip vad som händer med Thea, men förstått i efterhand att han trott något helt annat.

– I somras när Thea låg på sjukhus efter sin hjärnoperation trodde han till exempel att hon aldrig skulle komma hem igen, att hon var döende. Detta har han inte berättat för oss utan för en kompis mamma, berättar Anna.

Hon och Jonas försöker prata med Philip om sådana saker, men tror att han försöker skydda dem genom att inte belasta dem med vissa känslor och tankar. En gång när Anna hade läst bok för Philip på kvällen började de prata om Thea, och Anna betonade då att det är viktigt att veta att man får vara både ledsen och arg. Att det är naturligt och helt okej att skämmas över sitt syskon ibland.

– Det var första gången han bröt ihop och bara grät och grät. Det blev tydligt att detta var ett känsligt ämne. Men samtidigt som han är arg på situationen ibland är han som tur är glad nästa sekund och sticker ut och spelar fotboll.

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 säger övertandläkare Marianne Bergius och logoped Lotta Sjögren, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

Många diagnoser manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar munhälsa liksom 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. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för ovanliga diagnoser som rör munhälsan, i Umeå och i Jönköping.

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 kontroll av käkleder och tuggmuskulatur ingå. Bettutveckling, munhygien och eventuell mediciner är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

Munhälsa vid tuberös skleros

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med tuberös skleros:

- Fibrom (små vårtliknande utväxter i tandkötet)
- Pits (små gropar i emaljen, som kan vara svåra att se)
- Svullet tandkött
- Cystor i käkarna
- Blåsor i munslemhinnan.

– När vi undersökt barn med tuberös skleros har vi också sett att viss glesställning i mjölk tandbettet förekommit lite oftare än hos andra barn. Men det är osäkert om detta är en slump eller om det hänger samman med diagnosen, säger Marianne Bergius.

Att tänka på för barn med tuberös skleros:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och kom gärna tidigt för en första bedömning (ev redan vid sex månaders ålder).
- Se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen man ska sitta i.
- Röntgen av käkarna rekommenderas vid symtom när barnet är sex-sju år, för bedömning av eventuella bencystor och avvikande tandframbrott.
- Fibrom som ger symtom kan behövas tas bort.
- Vissa mediciner kan ge muntorrhet, vilket ökar risken för karies.
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverat. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

– Viktigast av allt är att förebygga problem med tänderna. Den förebyggande tandvården ska vara så bra att sjukdomar i munnen kan undvikas. Eftersom barn med tuberös skleros är en riskgrupp för olika mun- och tandproblem är det viktigt att de går på minst ett tandläkarbesök om året, helst två, säger Marianne Bergius.

Tandvård för barn med särskilda behov

Pedodonti erbjuder barn och ungdomar med speciella behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande. En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, som sedan individuellt kan kompletteras med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak.

En bra metod för att förebygga karies är att plasta in tuggytorna på nya kindtänder. Då fyller man i gropiga tänder med ett tunt plastlager och skapar en slät yta, vilket skyddar mot bakterier. För att underlätta tandborstningen tipsar Marianne Bergius 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.

Inom tandvården rekommenderar man föräldrar att borsta barnens tänder två gånger om dagen. Det finns många olika typer av borstar att välja bland för att underlätta tandborstningen, samt bitstöd och andra hjälpmedel.

– En vanlig eltandborste kan vara ett bra alternativ, inte minst om man är lite trött i musklerna. En fördel är också att greppet på den är tjockare. Då kan det vara lättare för barnet att hålla i tandborsten själv, säger Marianne Bergius.

Det går också att förstora greppet på en vanlig tandborste med silikongrepp (eller TePe greppförstorare).

Munmotorik vid tuberös skleros

När det gäller personer med tuberös skleros har personalen på Mun-H-Center sett att ungefär hälften av de 61 barn, ungdomar och vuxna som observerats har svårförståeligt tal eller saknar tal.

Ungefär 15 procent har ät- och dricksvarigheter.

– Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven. Hos barn som har motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad, säger logoped Lotta Sjögren.

En logoped kan utreda kommunikationsförmåga, sug-tugg- och sväljförmåga och munmotorisk förmåga hos barnet.

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. Man ska inte nöja sig med förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen', säger Lotta Sjögren.

Logopeden kan också ge råd angående matning och/eller ätsvårigheter, tal- och kommunikationsträning samt oralmotorisk träning. Oralmotorisk träning syftar till att öka förmågan att kontrollera saliven, förbättra ät- och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Det är jättebra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat, säger Lotta Sjögren.

Det kan vara tufft att som förälder alltid vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Förutom stöd från habiliteringsteamet kan personer som har tuberös skleros och påverkan på munmotoriken behöva insatser från nutritionsteam, tandläkare och/eller ett oralmotoriskt team.

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. Gunnel Hagberg som är personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg informerade om det ekonomiska stöd familjerna 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 Gunnel Hagberg.

Mer info och blanketter för ansökan finns på:

www.forsakringskassan.se

Vårdbidrag

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

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

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

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 Gunnel Hagberg.

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.

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

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

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

Personlig assistans

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

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

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

Korttidsvistelse / stödfamilj

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

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 uträtta ärenden utanför hemmet, säger Johanna Skoglund.

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

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

Ledsagarservice

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

Kontaktperson

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

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

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

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

Hjälpmedel

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

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

Betyg i särskolan

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

Tips inför möten med skolan

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

Boende och verksamhetsstöd

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

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

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. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbplatser

www.agrenska.se – Ågrenska
www.fk.se - Försäkringskassan
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.riksdagen.se - Riksdagen
www.regeringen.se – Regeringen
www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

Föreningsinformation TSC Sverige

– TSC Sverige är en ideell förening som finns till för barn med tuberös skleros och deras familjer, säger Annika Hallberg Juhlin som är ordförande i föreningen. Hon har själv en dotter med sjukdomen.

TSC Sverige är en fristående intresseförening som endast drivs av medlemsavgifter, donationer och fondmedel. Den har 650 medlemmar varav ungefär 250 som själva har tuberös skleros. Övriga medlemmar består av familjemedlemmar, vänner, släktingar, skolor och organisationer – alla som har ett intresse i att stödja föreningen och/eller lära sig mer om tuberös skleros.

Föreningen bildades 1991 av en grupp föräldrar till barn med tuberös skleros som samlats under en familjevistelse på Ågrenska. Ingen av föräldrarna hade tidigare träffat någon annan familj som

också hade barn med sjukdomen.

– Just att få träffa andra i samma situation, utbyta erfarenheter och umgås med människor som förstår vad man lever i är en stor del av behållningen med föreningen, säger Annika Hallberg Juhlin.

Alla medlemmar har olika fokus och anledningar till sitt medlemskap. Några är mest intresserade av att ta del av nya medicinska rön via medlemstidningen och föreläsningar, andra av det sociala samspelet och samvaron med andra medlemmar.

– Tillsammans bildar vi en förening som verkligen är med och påverkar. Vi talar med läkare och läkemedelsföretag, bjuder in kunniga föreläsare och visar att vi är en enad grupp som vill ta del av forskning som sker på andra håll i världen. Många utländska föreläsare som besökt våra årsmöteshelger har varit imponerade av våra medlemmars engagemang.

Föreningen har också tagit fram material som medlemmarna kan ta med sig för att sprida till läkare och personal som har kontakt med barnen.

– Det går inte att begära att alla på förhand ska känna till allt om tuberös skleros. Men det går att se till att de lär sig mer om sjukdomen, säger Annika Hallberg Juhlin.

*Läs mer om föreningen och/eller ansök om medlemskap:
tsc-sverige.se*

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.

Enligt ordförande Elisabeth Wallenius trycker förbundet på att 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.

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. 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, menar Elisabeth Wallenius.

*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

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrel-

sen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, som drivs av Ågrenska.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget. Uppdraget 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.

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

Mer om NFSD:s verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Peter Barany
Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge
Njurmedicinska mottagningen
141 86 STOCKHOLM
Tel: 08-58580000

Överläkare Maria Palmetun Ekbäck
Läkemedelskommittén
Universitetssjukhuset Örebro
Örebro läns landsting
701 85 ÖREBRO
Tel: 019-6023512

Barnneurlog Maria Dahlin
Astrid Lindgrens Barnkliniker
Neuropediatrika mottagningen
171 76 STOCKHOLM

Tel: 08-517 70 000

Överläkare Tove Hallböök
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnneurologmottagningen
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 343 40 00

Överläkare Suzanne Steffenburg
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnneuropsykiatri
Otterhällegatan 12 A
411 18 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Logoped Maria Olsson
DART
Kruthusgatan 17
411 04 GÖTEBORG
Tel: 031-342 08 01

Personlig handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-1167085

Medverkande från Mun-H-Center:
Övertandläkare Marianne Bergius
Tandsköterska/koordinator Pia Dornérus
Logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Medverkande från Ågrenska:
Verksamhetsansvarig Annica Harrysson
Socionom Johanna Skoglund
Sjuksköterska Samuel Holgersson
Anna Glenvik
Ågrenska
Box 2858
436 02 HOVÅS
Tel: 031-7509100

Tuberös skleros

En sammanfattning av dokumentation nr 468

Tuberös skleros betyder knölig förhårdnad och betecknar de förändringar i hjärnbarken som ofta finns vid denna sjukdom. Den kan påverka de flesta av kroppens organ, men framför allt hjärna, njurar, hjärta, ögon, lungor och hud. De mest påtagliga symtomen är ofta epilepsi, utvecklingsstörning och autism.

Svår form av tuberös skleros förekommer hos ungefär ett barn per 10 000 nyfödda, vilket innebär att det föds omkring tio barn med sjukdomen i Sverige årligen. Lindrigare former upptäcks inte alltid.

Behandlingsinsatserna vid tuberös skleros koncentreras till de olika symtomen. Specialpedagogiska insatser behövs för att stödja och anpassa för de barn som har kognitiva, kommunikativa och beteendemässiga svårigheter.

**ÅGRENSKAS FAMILJE-
OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om
sällsynta diagnoser*



ÅGRENSKA

www.aggrenska.se

