

Dokumentation nr 469

# Leukodystrofier, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

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



# Leukodystrofier

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 leukodystrofier. 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 Pia Vingros, 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 webbsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Lars Palm**, överläkare, Barn- och ungdomscentrum

Skånes universitetssjukhus/Malmö

**Helena Magnusson**, överläkare, Barn- och ungdomshabiliteringen,

Skånes universitetssjukhus Malmö

**Elin Malmberg Hård**, dietist, Barnmedicin

Skånes Universitetssjukhus, Malmö

**Barbro Westerberg**, neuropediatriker, Barnneurologen, Drottning

Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Britt Claesson**, pedagog, DART, Göteborg

**Vanja Åberg**, sjuksköterska, Drottning Silvias barn- och

ungdomssjukhus, Göteborg

**Lennart Björklund**, psykoterapeut, Göteborg

**Märta Lööf-Andreasson**, personlig handläggare, Försäkringskassan,

Göteborg

**Karin Sörstedt Forsell**, kurator, Kuratorsenheten, Drottning Silvias

barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

#### **Medverkande från Ågrenska**

Marcus Berntsson, idrottspedagog

Bodil Mollstedt, specialpedagog

Cecilia Stocks, socionom

Johanna Skoglund, socionom

#### **Medverkande från Mun-H-Center**

Övertandläkare Christina Johansson

Ortodontiasistent Lotta Bengtsson

Logoped Åsa Mogren

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post [pia.vingros@agrenska.se](mailto:pia.vingros@agrenska.se)

Redaktör Pia Vingros

## Innehåll

Leukodystrofier	3
Medicinsk information om leukodystrofier	6
Holger	8
MLD, metakromatisk leukodystrofi	8
ALD, adrenoleukodystrofi och ANM, adrenomyelinneuropati	9
Krabbes sjukdom, globoidcellsleukodystrofi, GLD	11
Holger vill inte klättra i träd	15
Habiliteringens roll för råd, stöd och behandling	15
Holger har ALD	17
Nutrition vid leukodystrofier	18
Holger får en donator	20
Kommunikation	20
Holger och skolan	23
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	24
Holger går i särskola	26
Syskonrelationen	26
Holger har en lillasyster	30
Omvårdnad	31
Holger vill ha kontroll	34
Munhälsa och munmotorik	34
Holger idag	37
Att leva i en familj som har ett barn med leukodystrofi	38
Information från försäkringskassan	41
Samhällets stöd – kommunen	45
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	47
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	48
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	49

## Medicinsk information om leukodystrofier

**Leukodystrofier är ett samlingsnamn för flera fortskridande hjärnsjukdomar som drabbar hjärnans vita substans, myelin. Gemensamt för dem är att diagnosen ofta är svår att ställa. Det berättade Lars Palm, överläkare vid Barn- och ungdomscentrum på Skånes universitetssjukhus i Malmö.**

Bland leukodystrofierna finns ALD, (adrenoleukodystrofi), AMN (adrenomyeloneuropati) och MLD (metakromatisk leukodystrofi). Den vanligaste är GLD (globoidcellsleukodystrofi), även kallad Krabbes sjukdom.

Lars Palm började med att beskriva sjukdomarnas grekiska samlingsnamn: Leuko - betyder vit, dys - något som går under och trofi - växande. Begreppet beskriver en grupp sjukdomar som påverkar tillväxten av hjärnans vita substans, myelin. Myelin isolerar nervtrådarna i centrala och perifera nervsystemet. När det bryts ner påverkas nervernas ledningsförmåga vilket gör att kroppens rörelsemönster förändras och muskelstyrkan försvagas.

### **Olika genetiskt ursprung**

Sjukdomarna är alla ärftliga, även om de har olika genetiskt ursprung. Leukodystrofier orsakas av medfödda rubbningar i kroppens ämnesomsättning. Det leder till att olika delar av cellernas funktioner påverkas.

Vid ALD fungerar inte nedbrytningen av långa fettsyrekedjor (VLCFA, very long chain fatty acids) i cellernas peroxisomer, avgiftningscentral. När de långa fettsyrekedjorna blir kvar skadas cellen.

Vid MLD är det cellens lysosom, återvinningsstation, som inte kan transportera ut restprodukten sulfatid vilket leder till en nedbrytning av myelinet.

GLD (Krabbes sjukdom) leder till en bristande funktion av enzymet GALC, som har en viktig funktion i de myelinproducerande cellerna.

### **Symtom**

Gemensamt för leukodystrofier är att de har ett progredierande, fortskridande förlopp. Nedbrytningen av myelinet orsakar

spasticitet, svaghet, okontrollerade rörelser, kognitiva störningar och beteendestörningar, kramper samt progredierande försämring av synen.

### **Diagnos**

En av de stora utmaningarna vid leukodystrofier är att ställa diagnos. Sjukdomarna kan förväxlas med andra tillstånd och misstas för att vara utvecklingsförseningar.

– Om det blir en kraftig försämring eller förändring av sjukdomsbilden flaggar det för att sjukdomen inte är den man tror, utan en leukodystrofi, sa Lars Palm.

### **Behandling**

Barnen som drabbats behöver få lindring av sina symtom. Det är viktigt att vara medveten om sjukdomsförloppet för att ligga steget före. Därför är det bra att tidigt ha kontakt med habiliteringens personal. En sjukgymnast kan till exempel hjälpa barnet att prova ut skenor för att förebygga felställningar, kontrakturer.

– Ta hjälp av arbetsterapeuten för att prova ut förflyttningshjälpmedel och för att anpassa hemmet, förskola och skola, sa Lars Palm.

Den tilltagande spasticiteten kan hanteras med en baklofenpump som opereras in under huden vid buken och portionerar ut läkemedel som dämpar muskelspänningarna.

– Det är viktigt att uppmärksamma att barnet kan ha ont och kan behöva smärtstillande läkemedel, sa Lars Palm.

Många av barnen måste ha extra näringstillförsel. För att underlätta sondmatning kan de få en Mic-Key-knapp (gastrostomiport) på magen.

Det är viktigt att ha kontakt med habiliteringen för stöd och insatser.

– Personalen på habiliteringen är vana att arbeta med kroniska tillstånd, inte fortskridande som vid leukodystrofier. Skillnaden i behov över tid kan vara viktig att påpeka för dem eftersom de så sällan möter barn med fortskridande diagnoser, sa Lars Palm.

På habiliteringen finns också personal som kan ge familjen personligt samtalsstöd.

– Att få tala med någon utanför familjen kan vara en stor hjälp under sjukdomsförloppet, sa Lars Palm.

## Holger

Holger tio år, kom till Ågrenska tillsammans med lillasyster Alice sju år, pappa Jesper och mamma Nina.

Graviditeten var normal, men Holger ville ut redan vecka 25. På sjukhuset lyckades sjukvårdspersonalen hejda förlossningen.

– Jag gick tiden ut. När värkarna började skickade de först hem mig på morgonen med sömntabletter och värktabletter, säger Nina.

Men hon och Jesper kom tillbaka på kvällen. Då gick det fort.

Hjärtljuden gick ner på Holger.

– Helt plötsligt var rummet fullt av hur många personer som helst och någon sa att vill du följa med får du springa nu, säger Jesper.

Holger kom till världen med urakut kejsarsnitt. Nina och Jesper anlände till sjukhuset 22.25 och Holger kom ut 22.47.

Han vägde 2 800 gram och var 47 centimeter lång. Holger hade legat i kläm och föddes med ett blåmärke i pannan.

## MLD, metakromatisk leukodystrofi

MLD orsakas av en brist på enzymet arylsulfatas A, som behövs vid omsättningen av myelin. Bristen gör att en svavelhaltig kemisk förening inte städas bort av lysosomen, cellernas återvinningscentral, utan ansamlas i cellerna.

– Svavelhalten kan mätas i urin och ryggmärgsvätska och används för att ställa diagnos, sa Lars Palm.

Det finns tre typer av MLD;

- Sen spädbarnsform som debuterar när barnet är ett halvt till två år. 40 procent av de som får MLD har denna form.
- Ungdomsformen, juvenil MLD, som debuterar när barnen är fyra till sex år. 40 procent av de som får MLD har denna form.
- Den tredje formen, som 20 procent har, drabbar vuxna.

### Symtom

Den vanligaste, men också allvarligaste formen är spädbarnsformen. I Sverige insjuknar två barn per år i den svåraste formen av MLD.

Efter att ha utvecklats normalt förlorar barnet förmåga att gå och samordna rörelser. Musklerna blir svagare och barnet blir spastiskt i benen och får svårt med balansen.



Symtom på sjukdomen är att barnets motoriska förmåga försämras kraftigt. Barnet börjar gå sent, spasticiteten ökar och får svårt att svälja och äta. Barnet får problem med andningen, besväras av tilltagande slem och drabbas ibland av epilepsi.

Är barnet äldre när sjukdomen börjar brukar problem med inläring och beteende komma före svårigheter med motoriken. Vid denna sjukdomsform är förloppet mer långsamt.

Det finns också en form av sjukdomen med personlighetsförändring och demens, som visar sig först i vuxenålder. Sedan tillkommer spasticitet och ökade svårigheter att samordna rörelser.

### **Diagnos**

Diagnos ställs efter att symtomen kartlagts. En analys av arylsulfatas A i blod eller urin- eller ryggvätska. En DNA-analys är också möjlig.

– En magnetkameraundersökning av hjärnan kan visa att myelinet är påverkat, sa Lars Palm.

### **Ärftlighet**

Båda föräldrarna måste vara bärare av det förändrade arvsanlaget. Risken att få ett barn med sjukdomen är då 25 procent.

### **Behandling**

Vid epilepsi behandlas barnet med mediciner. Barnet kan ha mycket ont och behöva kvalificerad smärtbehandling.

Sjukdomen kan i vissa fall hejdas med tidig stamcellstransplantation vid de former som drabbar äldre barn och ungdomar och har ett långsammare förlopp.

Familjen behöver stöd från habilitering, där kommunikationsträning är särskilt viktig.

## **ALD, adrenoleukodystrofi och ANM, adrenomyelinneuropati**

ALD drabbar bara pojkar. ANM har ett långsammare förlopp och kan i lindrigare form också finnas hos kvinnor. Det finns inga säkra uppgifter om hur många som får ALD och AMN.

### **Symtom**

Vid den svåra klassiska formen visar sig symtom i form av personlighetsförändring vid sex- till sjuårsåldern. Pojkarna får svårt

med koncentration, inlärning och minne. Förmågan att uppfatta syn- och hörselintryck påverkas också.

Bristande kortisolproduktion i binjurebarken är vanlig och ger symtom som onormal trötthet, svaghet i muskulaturen och illamående.

Det finns även en ungdomsform och en vuxenform av ALD.

Mellan en tredjedel och hälften får ANM, en lindrigare form av sjukdomen. Den genetiska orsaken är densamma, men vid ANM drabbas ryggmärgen och perifera nervsystemet. Personer med sjukdomen insjuknar oftast i 25- till 30-årsåldern. Symtomen är nedsatt binjurefunktion, gångsvårigheter och spastiska symtom i benen.

### **Diagnos**

Diagnosen ställs med hjälp av blodprov, som visar förhöjda halter av långa fettsyrekedjor (VLCFA) i blodet. Det är möjligt att göra DNA-diagnostik.

### **Ärftlighet**

ALD är en X-kromosombunden recessivt ärftlig sjukdom. Den orsakas av en förändring i ett arvsanlag på X-kromosomen och överförs av modern, som vanligtvis är frisk. Söner till kvinnliga bärare av en muterad gen löper 50 procents risk att ärva sjukdomen, och döttrar löper samma risk att bli friska bärare av en muterad gen.

En man med en X-kromosombundet recessivt ärftlig sjukdom kan inte överföra den till sina söner, men alla döttrar blir bärare av den muterade genen.

ALD kan också uppkomma som en nymutation. Den uppträder alltså för första gången hos personen själv. Föräldrarna till ett barn med nymutation har därför i princip ingen förhöjd risk att få ett nytt barn med sjukdomen.

### **Behandling**

En stamcellstransplantation (benmärgstransplantation) är den viktigaste behandlingen vid ALD. Den måste göras tidigt i sjukdomsförloppet.

– Att genomgå en transplantation är en svår process. Det tar mellan ett halvt och ett år innan man kan se effekt. Sjukdomen kan fortskrida, trots transplantation.

Mediciner kan lindra en del av symtomen vid både ALD och AMN. Ofta behövs extra näring.

– Binjurarnas funktion ska kontrolleras regelbundet, sa Lars Palm.

## Krabbes sjukdom, globoidcellsleukodystrofi, GLD

Krabbes sjukdom, som också kallas globoidcellsleukodystrofi, GLD, ingår i gruppen lysosomala sjukdomar. Lysosomer är viktiga strukturer i cellerna, en slags återvinningsstation, där sammansatta biokemiska strukturer bryts ner.

Sjukdomen orsakas av en genförändring, mutation, på kromosom 14. Den leder till en brist på enzymet galaktocerebrosidas. Bristen gör att fettprodukter inte bryts ner på normalt sätt utan ansamlas i hjärnan.

– Förändringen innebär att de celler som ska bilda myelin i det centrala och perifera nervsystemet inte fungerar som de ska, sa Helena Magnusson, överläkare på barn- och ungdomshabiliteringen i Malmö.

I Sverige insjuknar varje år cirka tre till fyra spädbarn i den klassiska infantila formen av Krabbes sjukdom.

### Symtom

Det finns fyra olika former av Krabbes sjukdom, beroende på i vilken ålder de första symtomen visar sig.

Spädbarnsformen, den infantila, är den vanligaste i Sverige. Den drabbar 95 procent av alla som får Krabbes sjukdom.

– Den naturliga utvecklingen stannar av och går tillbaka.

Färdigheter som att lyfta huvudet och greppa med handen förloras, sa Helena Magnusson.

Fler symtom kommer efterhand. Kroppen blir spänd och spastisk. Barnet får svårt att tugga och svälja. Synen och hörseln blir sämre. Ryckningar i armar och ben förekommer, liksom kramper, och korta feberperioder utan infektion avlöser varandra.

Krabbes sjukdom är indelad i fyra stadier:

- 1) Inga symtom eller något enstaka tecken
- 2) Uppfödningssvårigheter, reflux, slapphet i kroppen, invikta tummar
- 3) Spastiskhet, barnet sträcker sig eller är slappt i kroppen eller något av de svårare symtomen som kramper eller synsvårigheter
- 4) En uttalad svaghet, avsaknad av reflexer, syn- och hörselnedsättning

Under den sista sjukdomstiden kan barnet inte utföra viljemässiga rörelser. Det går inte att få kontakt med barnet som inte längre kan se, höra, tala, tugga eller svälja.

De typer av Krabbes sjukdom som startar lite senare har ett mildare och mer långsamt förlopp.

### **Diagnos**

Diagnosen ställs genom blodprov som analyseras på speciallaboratorium. I blodprovet mäts galaktosylceramidas, GALC.

Ibland görs också en magnetkameraundersökning av hjärnan där förändringar i den vita substansen, myelinet, kontrolleras. DNA-diagnostik är möjlig.

– I samband med att diagnosen ställs på barnet bör familj och nära släkt erbjudas genetisk information. Fosterdiagnostik, liksom preimplantorisk diagnostik (PGD) i samband med provrörsbefruktning, kan göras om mutationen är känd, sa Helena Magnusson.

### **Ärftlighet**

Krabbes sjukdom nedärvs autosomt recessivt. Detta innebär att båda föräldrarna måste vara bärare av ett förändrat arvsanlag. Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procents risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning, en från varje förälder. Barnet får då sjukdomen.

– I 50 procent av fallen får barnen den muterade genen i enkel uppsättning och blir liksom föräldrarna bärare av en muterad gen. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen, sa Helena Magnusson.

### **Behandling**

Behandlingen inriktas på god understödjande omvårdnad.

För att barnet ska få i sig tillräckligt med näring behövs sondmatning. Matningen kan förenklas med hjälp av ”knapp” (PEG, perkutan endoskopisk gastrostomi) på magen.

– Eftersom barnet rör sig begränsat finns risk för förstoppning och barnet behandlas ofta med medicin eller lavemang, sa Helena Magnusson.

Andningen blir påverkad, med rosslighet och mycket slem, vilket ökar risken för infektioner.

För barn med den klassiska infantila formen av sjukdomen kan det bli aktuellt med palliativ vård i livets slutskede. Målet med palliativ vård är att barnets sista tid ska bli så trygg och smärtfri som möjligt. Det innebär ett nära och intensivt samarbete mellan föräldrar, andra anhöriga och personal med olika kompetens.

Ofta vårdas barnet växelvis i hemmet och på sjukhus. Det är viktigt att föräldrar och syskon får det psykologiska och sociala stöd som behövs i detta skede.

Dödsorsaken är ofta en infektion.

### **Stamcellsoperation**

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

När det gäller den klassiska infantila formen kan en sådan transplantation i viss mån bromsa förloppet om den görs innan symtom börjat utvecklas. Det har inte gjorts några transplantationer i Sverige på spädbarn med Krabbes sjukdom, men tekniken finns.

### **Forskning och framtida behandling**

Vid Childrens hospital i Pittsburgh i USA har man transplanterat benmärg på 25 spädbarn med den infantila formen av Krabbes sjukdom. Elva av barnen var yngre än 40 dagar. De var bärare av sjukdomen, men den hade ännu inte brutit ut. Efter ett år var 14 symptomfria. Den senaste rapporten var också positiv, då var barnen tre år.

När det gäller enzymbehandling där man tillverkar GALC och ger det i form av dropp en gång i veckan är försöken ännu på djurförsöksstadiet.

Även genterapi utforskas genom försök på djur. Där försöker forskarna plantera in en frisk gen istället för den sjuka genen och föra in den i arvsmassan.

## Frågor till Lars Palm och Helena Magnusson

### *Vår flicka blir sämre av influensavaccin. Ska vi avstå från vaccin?*

– Det är en svår fråga, som ni bör diskutera med flickans läkare. Att ha ett skydd mot influensa är viktigt. Eftersom det blir en ny influensa varje säsong byts vaccinet (och innehållet) ut.

***Är influensavaccin viktigt vid ALD?***

– Ja, vid ALD är binjurarna påverkade. Barn med sjukdomen är särskilt känsliga för infektioner.

***Vart ska vi vända oss när vårt barn blir sjukt? På vårdcentralen känner de inte till vårt barns diagnos.***

– I region Skåne kan man bli VIP-patient (Very Important Person) och gå förbi andra patienter för att komma till rätt vård. På SKL (Statens Kommuner och Landsting) finns en patientbok med ett underlag till ett följebrev, som familjen kan ha med sig vid besök på sjukhus där det står om barnets särskilda behov.

***Det barn vi är assistenter åt gråter hela tiden när vi gör andningsövningar för att få upp hans slem. Vad ska vi göra?***

– Man ska inte tvinga barnet, utan ta hjälp av hela rehabiliteringsteamet. Orda ett möte och ta upp frågan om andningen. PEP-mask är bättre än andningsgymnastik. Det är viktigt att se över barnets sittande och att ordna kropps- och lägesförändringar.

***Vi föräldrar har erbjudits samtalsstöd, men vår son som har sjukdomen har inte fått erbjudande om att prata med psykolog.***

– Jag tycker att även de som är sjuka ska kunna få stöd. Vänd er till sjukhuset eller rehabiliteringen med er önskan om samtalsstöd för er son. Barn med Duchennes muskeldystrofi erbjuds samtal med en psykolog, vilket visar att det går att ordna. Erfarenheten visar att det fungerar jättebra.

***Är det bra för barnen att veta vad som ska hända dem på grund av sjukdomen?***

– Ja, jag tror det är bra att veta. Barnet vet mer än vi tror. De ser ju att föräldrarna är ledsna. Om de frågar; *blir jag döv?* kan ni svara *jag vet inte*. Det finns många som haft svårt att se eller höra efter ett tag, men man vet inte exakt hur sjukdomen utvecklas för varje person.

***Vad svarar jag om barnet frågar om det kommer att dö?***

– Du kan till exempel svara; Ja, många barn avlider av sjukdomen, men man vet inte när eller hur.

***När kommer barnen att dö?***

– I litteraturen står det att barn med Krabbes blir två till tre år, men de kan bli sju år eller äldre. Varje gång jag försöker ge ett svar blir det fel.

## Holger vill inte klättra i träd

När Holger var tre år föddes lillasyster Alice. Samtidigt flyttade familjen till en liten by. Holger bytte från den förskola han gått på i två år till en ny. Efter en tid på den nya förskolan uppmärksammade en av förskollärarna att Holger inte sprang lika fort som de andra barnen, att hans balans var dålig och att han inte ville klättra.

– De tyckte att vi skulle ta kontakt med BVC. BVC skickade en remiss till barnkliniken och en neurolog. Denna neurolog var även med i CVI-teamet där Holgers ögonläkare ingick. Det var i detta team tankarna väcktes om att Holger led av CVI, säger Nina.

CVI (cerebral visual impairment) är en synnedläggning på grund av hjärnskada.

– Att han hade en synskada var en teori man arbetade utifrån till en början, säger Nina.

– Holger gick på en ute-förskola och vi fick flytta honom till en vanlig förskola, för att begränsa synintrycken, säger Jesper.

När de var på en kontroll hos ögonläkaren ville hon göra en magnetkameraundersökning för att hitta en orsak till synnedläggningen han haft sedan födseln. Kanske låg en nerv ikläm?

– Läkaren sa att han sett något liknande. Han visste nog, men ville inte berätta innan han var säker, säger Jesper.

## Habiliteringens roll för råd, stöd och behandling

– **Vi skulle vilja öppna en palliativ enhet, vård i livets slutskede, för barn.**

**Det sa Barbro Westerberg, neuropediatriker och överläkare på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg samt på regionhabiliteringen.**

Hon inledde med att be föräldrarna berätta om sina barn och fångade upp de problem de beskrev. Hon betonade hur viktigt det är att barnen får sina basala behov tillfredsställda.

- de ska kunna andas
- de ska kunna äta och dricka
- de ska inte ha ont
- de ska kunna sova
- de ska känna sig trygga

Flera av föräldrarna berättade att deras barn led av slem och andningssvårigheter. Barbro Westerberg frågade om de varierade barnens position så att de låg på olika sätt och även satt i knästående som omväxling.

– PEP-mask kan hjälpa, sa Barbro Westerberg.

När barnen inte själva kan uttrycka sin smärta med ord märks den ändå genom att barnet andas häftigare, att färgen stiger i ansiktet eller att barnet rör på sig, menade Barbro Westerberg och föräldrarna bekräftade.

– Det är viktigt att ta reda på var barnet har ont för att kunna göra något åt det. När det gäller smärtlindring ska man vara frikostig, sa hon.

Det finns en checklista att använda för barn som inte själva kan kommunicera hur smärtan känns. Den heter Non NCCP (Non Communicating Child Pain Checklist). Den finns i svensk version, kallad BOSS Beteende Observation & Skattning av Smärta för barn och ungdomar utan verbal kommunikationsförmåga och/eller med omfattande funktionshinder.

Barbro Westerberg kom in på ämnet palliativ vård. Palliativ, kommer från latinets ord för mantel och beskriver precis vad denna vård handlar om. Omsorgen ska vara som ett skyddande paraply i livets slutskede för att den döende ska leva livet så gott det går.

– Idag finns en helt annan vård, med näring, andningshjälp och smärtlindring för döende än det fanns tidigare, sa Barbro Westerberg.

Om familjen väljer att tillbringa den sista tiden på sjukhus eller hemma är olika. För dem som lever hemma blir det ofta kortare akuta resor till sjukhus också. Men vid akutbesök i vården finns en risk att personalen gör alltför stora insatser. En förälder berättade att de kommit överens med vården om behandlingsbegränsning när slutet närmar sig.

– Som föräldrar måste ni få tid att ”hinna med” och prata ihop er om det som ska hända och förbereda er. Det är en fördel om ni pratar med er läkare om hur ni vill ha det, sa Barbro Westerberg.

Föräldrarna kan också samtala med sjukhusprästen eller psykolog för att få hjälp att hantera fasen när barnet blir allt sämre.



Det finns palliativa enheter för vuxna, men ännu inga för barn i Göteborg. Inom Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus har det förekommit diskussioner om att bygga upp en palliativ enhet för barn, men ännu finns inga konkreta planer.

Barbro Westerberg berättade om svårt sjuka barn som hon skrivit dödsattest för. En förälder frågade om man vet när det är dags.

– Nej, man vet inte när döden kommer. Det finns inga särskilda tecken. Det går inte att förklara det eller förutse. En del barn verkar må ovanligt bra, sedan dör de plötsligt. Det kan gå så lugnt till att de bara somnar, sa Barbro Westerberg.

## Fråga till Barbro Westerberg

**Vem ringer vi om vårt svårt sjuka barn har avlidit hemma?**

– Helst den läkare som känner barnet. Är det på natten kan man vänta till morgonen. Är det en helg kanske ni har en sjukhuskontakt. Har ni hemsjukvård kan de vara behjälpliga. Bäst är om någon kan komma hem och konstatera att barnet har avlidit. Åker man till sjukhuset, där man vet att barnet har en svår sjukdom, görs ingenting annat än att bekräfta att barnet är dött.

## Holger har ALD

Efter magnetkameraundersökningen följde många blodprovstagningar. I väntan på besked arbetade Jesper och Nina på som vanligt ända till den dag de hade telefontid inbokad.

– Det var en dag för helgdag. Läkaren sa: Detta är ingenting som jag kan ta per telefon utan jag vill träffa dig och Jesper i eftermiddag utan barn, säger Nina.

– Då förstod vi att det var allvarligt och undrade vad de hittat. Vår värsta mardröm var att det var en tumör, men det var ännu värre, säger Jesper.

När de träffade läkaren förklarade han litegrann och gav dem ett papper med sjukdomens namn, diagnosen var ALD.

Han uppmanade dem att gå hem och söka på nätet, men att bara läsa det som står på Socialstyrelsens sida. När helgen var över skulle de mötas igen och han skulle svara på deras frågor.

Det hade gått över ett år från den första kontakten med en neurolog tills att Holger fick sin diagnos. Jesper och Nina gick hem och sökte mer information på nätet.

– Vi läste och läste och grät och grät och läste och grät, säger Nina.

Vid nästa möte med läkaren berättade han hur en släktutredning gick till och sa att han sett ALD i tre olika skeden.

– Eftersom Holger inte hade några synliga symtom väcktes vårt hopp om benmärgstransplantation, säger Jesper.

– Läkaren hade sett bra resultat hos en pojke, sedan någon med mindre bra resultat och någon som inte alls blivit bättre, säger Nina.

## Nutrition vid leukodystrofier

– **Vid progredierande sjukdomar är det extra viktigt att tänka på nutritionen, eftersom förloppet påverkar hela kroppen och ställer extra krav på näring.**

**Det sa dietist Elin Malmberg Hård, dietist vid barnmedicin, Skånes Universitetssjukhus, Malmö.**

Dietistens uppgift är att utforma och utvärdera nutritionsbehandlingen, vilken är en del av den övriga behandlingen av barnet.

– Det är viktigt att ta hänsyn till vilken ålder ett barn har vid insjuknandet. Spädbarn växer fort och omsätter näringen snabbt, en sådan period finns också i tonåren, sa Elin Malmberg Hård.

Sjukdomarna som barnen har är ovanliga och det saknas ofta forskning om dem och deras nutritionsbehov. Därför utgår dietisten från barnets svårigheter och får använda sin erfarenhet från diagnoser med liknande behov.

– Barnet behöver rätt mängd näring baserad på tillväxt och hur mycket barnet rör sig. För att intaget ska matcha behovet görs uppföljningar och tillväxtkontroller, sa Elin Malmberg Hård.

Barnet behöver få i sig rätt näring i tillräckligt stora mängder av flera skäl. Näring behövs för att kroppen ska fungera som den ska, för immunförsvar och läkning, för tillväxt och utveckling.

– Tillräckligt med näring behövs också för det psykiska välmåendet, sa Elin Malmberg Hård.

Näringen ska anpassas till den specifika sjukdomen och dess symtom. Hänsyn tas till exempel om hjärta och lungor är påverkade, liksom till hur muskelaktiviteten är.

Den stora svårigheten när det gäller maten för barn med ALD, MLD och Krabbes sjukdom är att de har bekymmer att få i sig maten och att äta själv.

– De kan ha svårt att hantera bestick, att tugga och svälja.

Omgivningsfaktorer kan också påverka deras aptit, som om det är för stökigt eller oroligt omkring dem, sa Elin Malmberg.

Om de lider av förstoppning eller sura uppstötningar, reflux påverkar det naturligtvis också aptiten.

– Förstoppning är väldigt vanligt, eftersom barnet rör sig mindre och att musklerna i magen och tarmen inte fungerar som de ska, sa Elin Malmberg Hård.

Stora problem med förstoppning och reflux kan göra det svårt att få en fungerande nutritionsbehandling. Vid svår reflux kan det vara nödvändigt att vända sig till en gastroenterolog specialiserad på barn för en utredning.

### **Nutritionsutredning**

Om barnet har en avplanande vikt, inte växer eller har liten ork och dåligt humör kan det vara tecken på att det inte får i sig tillräckligt med näring. Då är det bra att en nutritionsutredning görs på habiliteringen. Vid den kan ett team med läkare, sjuksköterska, sjukgymnast, arbetsterapeut och dietist bidra med sina bedömningar.

– Vi tar reda på vad som är barnets hinder och dess behov, sedan planerar vi insatserna för nutritionen efter det, sa Elin Malmberg Hård.

En utredning kan visa att barnet lider av dysfagi, sväljsvårigheter. Tecken på det kan vara att barnet dreglar, har svårt att bearbeta maten i munnen, eller att barnet kväljs.

– Risken med dysfagi är att maten hamnar fel och far ner i lungorna. Det i sin tur riskerar ge barnet mer slem och på sikt lunginflammation, sa Elin Malmberg Hård.

Insatserna för att få i barnet tillräckligt med näring kan bestå i att optimera vanlig mat, genom att berika den. Konsistensen kan förändras så att den blir lättare att hantera i munnen.

– Om detta inte hjälper kan man använda kosttillskott som kan ersätta en del av måltiden.

När behovet av mat är större än barnet har förmåga att inta är gastrostomi alternativet. Barnet får då mat via en sond eller en ”knapp” på magen.

– En måltid är en upplevelse för alla sinnen. Se därför till att även sondmatningen blir ett tillfälle för social samvaro. Förbered barnet på att det är dags för mat, sa Elin Malmberg Hård.

## Holger får en donator

Familjen gick på regelbundna kontroller med Holger. Han visade ingen försämring, tvärtom gjorde han framsteg. Därför togs beslutet om att söka en donator. Föräldrarna blev testade, liksom lillasyster, men ingen av dem hade rätt profil.

– På Holgers femårsdag ringde läkaren och sa att de hittat en donator, säger Jesper.

– Det var den bästa födelsedagspresenten. Holger var fullt medveten om vad som var på gång. Han berättade för sina kompisar på förskolan att han skulle bo på sjukhus och att han skulle bli frisk, säger Nina.

## Kommunikation

– **Kommunikation är ett samarbetsprojekt. Enas i teamet hur ni ska tolka barnets uttryck. Om ni är överens blir det lättare för barnet.**

**Det sade Britt Claesson, förskollärare och pedagog vid DART, Västra Sveriges kommunikations- och dataresurs center för personer med funktionsnedsättning.**

På DART görs utredning, utprovning, utbildning samt forskning och utveckling inom området kommunikation och AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation. Liknande resurser finns över hela landet. På DART:s hemsida finns fler exempel på hjälpmedel och programvaror för att underlätta kommunikation.

Britt Claesson bad publiken att fundera kring vad kommunikation är för dem. Det är inte säkert vi menar samma sak, påpekade hon. Snart pågick samtal mellan föräldrar och personal från korttids, förskola, skola, habilitering och personlig assistans.

– Alla kommunicerar. Det är när vi gör något och någon annan ger respons på det, sa Britt Claesson.

Hon visade en film om Agnes, som saknar förmågan att tala. Agnes kommunicerar istället med sina andetag, något som hennes föräldrar lärt sig att tolka.

– Kommunikation är ett samarbetsprojekt, sa Britt Claesson.

Vi lär oss kommunicera ända från födseln. Vi utvecklar vår förmåga i möten med andra människor. Kommunikation är en pågående process där utbyte av information sker mer eller mindre medvetet mellan människor på många olika sätt. Hur väl vi förstår andra påverkas av dagsformen, motivationen och miljön

– Miljön är betydelsefull för vår tolkning. Mycket ljud kan störa barnets förmåga att förstå vad som sägs, sa Britt Claesson.

Erfarenhet spelar också roll för hur vi tolkar den andres kommunikation.

– Ett litet barn på elva månader har inte så mycket erfarenhet att väga in i sin tolkning, sa Britt Claesson.

Kommunikation kan vara som ett samarbetsprojekt där båda är aktiva i att tala och ge respons. Men det kan också innehålla andra sätt än det talade språket. För föräldern till ett barn med nedsatt kommunikationsförmåga kan tecken som barnets sätt att andas, en blick, nick eller rörelse ha betydelse för att parterna ska förstå varandra.

– Barn som inte ser vänder sig för att rikta örat mot den som pratar. Det ser ut som om de vänder sig bort, när de i själva verket ”ser” med örat, hörseln, sa Britt Claesson.

Genom att se kommunikation och språk utifrån tre cirklar som går i varandra är det lättare att förstå hur vi kan stödja barnens kommunikationsutveckling.

En del är *form* – *hur* vi kommunicerar, till exempel genom tal, skrift, tecken, bilder, gråt, mimik, med kroppen och skratt.

En annan del är *innehåll* – *vad* kommunicerar vi? Kanske känslor, något vi varit med om, saker och det vi har kunskap om.

Den tredje delen är *användning* – *varför* kommunicerar vi? Kanske för att begära något, ge och få information, känna delaktighet, lära oss något nytt.

### **Var som en uggla eller ”räva”**

Det finns flera olika strategier som stimulerar Enligt kommunikationsförmågan hos dem som har svårt att kommunicera

visar evidensbaserad forskning. Britt Claesson beskriver responsiva strategier och kallar det ”att vara som en uggle”.

Titta & lyssna – se vad barnet gör, vad är barnet intresserad av

Vänta & förvänta – stanna upp och visa förväntan i ansikte och kropp

Tolka & bekräfta vad barnet kommunicerar eller gör.

– Om barnet ska utvecklas i sin kommunikation är det beroende av en partner. Det vill säga någon måste tolka det som barnet gör som kommunikation och svara an på det, sa Britt Claesson.

Ibland kan det vara svårt att veta om barnets missnöjesljud beror på smärta, missnöje eller något annat.

– Enas i teamet kring barnet hur ni ska tolka barnet yttringar. Ge barnet respons på sina uttryck och ge barnet erfarenhet av sin egen kommunikation. Det i sin tur stimulerar barnets lust att kommunicera, sa Britt Claesson.

Om barnet har ont, eller inte orkar ”svara” är det bra att bekräfta barnet, genom att kommunicera att man förstår att det inte orkar.

Det finns många sätt att försöka locka barnet att svara. Ibland får man ta till list, man får ”räva”. Håll upp lite vatten i glaset och vänta på en reaktion från barnet. När den kommer till exempel i form av en nick eller att ett finger höjs håller ni upp mer.

– Ett annat sätt är avbryta en välbekant aktivitet som att stoppa mitt i Imse vimse spindel, när händerna visat klättrat uppför tråden.....Sätt igång igen först när du får en reaktion från barnet. Ge barnet tid. Var en kommunikationspartner till ert barn, sa Britt Claesson.

### **AKK**

På grund av svårigheter att utveckla talat språk behöver barn insatser kring AKK – alternativ och kompletterande kommunikation. AKK är ett samlingsnamn för kommunikationssätt och metoder som stödjer kommunikation mellan människor.

Som förälder kan det vara lätt att tappa bort sig själv om barnet inte svarar som förväntat. AKKtiv är en grupputbildning för föräldrar som finns över hela landet. På den lokala habiliteringen finns mer information om utbildningen.

– Kursens syfte är att föräldrarna ska få veta mer hur de kan samspela med sitt barn och stödja barnets kommunikationsutveckling, sa Britt Claesson.

Andra sätt att kommunicera med barnet är att ge massage.

– Men var noga med att det sker enligt en viss ordning och stanna upp och invänta barnets reaktioner under massagen, sa Britt Claesson.

Det finns också känselböcker, med lösa taktila delar, som går att låna på biblioteket.

Läs mer om hjälpmedel och utbildning kring kommunikation på [www.dart-gbg.org](http://www.dart-gbg.org)

## Frågor till Britt Claesson

***Finns det taktila språk för dem som inte ser?***

– Ja, de kallas tactile signs. Man lägger sin hand under barnets hand. Ett samtal ska inledas med att man påkallar barnets uppmärksamhet genom att lägga en hand på barnets axel som förberedelse till kommunikation. När ni går därifrån säg att ni går ut ur rummet. Det finns team för döv-blinda som kan ge stöd i tactile signs.

***Kan vi använda modern teknik för att kommunicera med vårt barn?***

– Jag vet familjer som använt skype, när farmor och farfar vill prata med sitt barnbarn. Då är föräldern med och syntolkar. Andra har läst rim och ramsor för sitt barnbarn över skype.

## Holger och skolan

Holger fick sin diagnos ALD när han gick i förskolan. Det var meningen att han skulle börja vanliga skolan. Jesper och Nina hade med sig teamet från habiliteringen i förskolan för att han skulle kunna gå i förskoleklassen.

– Men vid denna tid försvann hans syn helt och hållet. Det blev kaos. Han mådde så dåligt, säger Jesper.

– Holger låg och dunkade huvudet i golvet i klassrummet. Efter samråd med psykolog fattade vi beslutet att ta hem honom igen, säger Nina.

## 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.**

**– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan, berättade Bodil Mollstedt, specialpedagog om Ågrenskas pedagogiska arbete vid en familjevistelse.**

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

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrar om barnen innan vistelsen. De hämtar också information från barnens förskola och skola. Därefter skräddarsys veckans aktiviteter med barnen.

### **Skapa gynnsamma omständigheter**

Barn med leukodystrofier har inte bara olika symtom – symtomen varierar också över tid. Det som känns problematiskt en dag kan fungera nästa.

– Därför är det bra att försöka analysera varför en aktivitet fungerar när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, sa Bodil Mollstedt.

### **Delaktighet**

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

Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen. Förr fokuserade man mest på fysiska förutsättningar för varje barn. Men idag utgår pedagogiken framför allt från personer och miljö runtomkring barnet och hur dessa faktorer kan anpassas. I dessa faktorer ingår hjälpmedel, att kommunikationen fungerar i de olika miljöer som barnet vistas i, men också att det finns rätt kunskap hos personalen.



– Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas av de hinder som finns, sa Bodil Mollstedt.

### **Omvårdnad**

Inför veckan skapas ett program som är särskilt anpassat till de behov barn med leukodystrofier har. Ett viktigt mål under veckan är att barnen ska få god omvårdnad, efter sina individuella behov. Därför ges möjlighet till lugn och ro under dagen och tid till hjälp och omvårdnad.

– Efter samråd med föräldrarna använder vi de individuella hjälpmedel som barnen behöver under dagens aktiviteter, sa Bodil Mollstedt.

Barnet deltar efter sina egna förutsättningar, i veckans aktiviteter. För att underlätta och skapa trygghet är samma personal med barnet hela tiden.

– Vi använder konkreta material, till exempel en boll för lek, för att förbereda inför en aktivitet. Det är också viktigt att ge barnen tid att genomföra den i sin takt, sa Bodil Mollstedt.

Varje dag följer samma struktur och inleds med en morgonsamling. Under samlingen visas veckans schema, där varje dag har en egen färg och doft.

– Kalle Kanin, som bor i en resväska, kommer och hälsar på barnen. Han har alltid med sig någon aktivitet till barnen, kanske en sångpåse, sa Bodil Mollstedt.

För att stimulera barnens upplevelser genom alla sinnen ingår musik i varje samling med ljudspel och rytminstrument. För att stimulera barnens kommunikation läggs stor vikt vid att barnen ges tid och möjlighet att kommunicera efter sina egna förutsättningar.

– Vi är måna om att invänta barnens respons och ge bekräftelse, sa Bodil Mollstedt.

Aktiviteter i skog och på stranden bidrar till att stärka barnens kroppskännedom.

– En tur på havet i vår båt eller med eldrivna tåget Elsa, är också en stimulans av sinnen och barnens fin- och grovmotorik, sa Bodil Mollstedt.

*Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats.*

## Holger går i särskola

Det var specialpedagogen som föreslog att Holger skulle börja i särskolan. Familjen åkte till habiliteringen så ofta de kunde få tid, ofta en dag varannan vecka för att Holger skulle få leka och träffa specialpedagogen.

Ett halvår efter att han slutat den vanliga förskolan började Holger gå på särskolan två eller tre dagar i veckan två timmar om dagen. I första klass började han på riktigt i särskolan.

– Det kommer en skolskjuts och hämtar tio i åtta. Holger åker taxin själv. Läraren möter honom på skolan. Han är där till kvart över ett, säger Nina.

Hemma väntar pappa Jesper med lunch och medicin. Jesper är personlig assistent på heltid och Nina på deltid. Morfar är också personlig assistent åt Holger.

– Holger har svårt med nya personer, säger Jesper.

– Killar har fungerat bäst de gånger vi provat, säger Nina.

## Syskonrelationen

**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.**

**– Vi försöker stötta dem i deras utsatta roll i våra syskongrupper, berättade Marcus Berntsson på Ågrenska.**

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men kan också präglas av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, sa Marcus Berntsson.

Han berättade om erfarenheterna från arbetet med syskonen under familjevistelserna. Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. För familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen för att ge kunskap, hantera känslor och öka syskons förmåga att hantera sin situation. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram

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

*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”.

### **Känslor och frågor**

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått, sa Marcus Berntsson.

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

I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster.

I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

– Hur ska mitt syskon klara att göra armhävningar, kan vara en undran syskonet har, sa Marcus Berntsson.

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

### **Syskonens program**

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har leukodystrofi. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över

att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

För några år sedan var det en pojke som trodde att han orsakat sin brors funktionsnedsättning. Nej, blev svaret från läkaren. Lättnaden syntes i 14-åringens ansikte.

– Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, sa Marcus Berntsson.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där de får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier.

Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte att avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

– Våra erfarenheter visar att gemenskapen och samtalen med andra får hjärnan att avlastas och att de flesta mår fysiskt bättre av samtal, sa Marcus Berntsson.

### **Berättelsebok**

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritar de av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att

diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

### **Vardagstid med föräldern**

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Om kommer hem med höga betyg får de inte den uppmärksamhet de önskar, för föräldrarna är fullt upptagna med att lillebror kunnat vicka på tummen!

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. – En pappa som skjutsade sitt barn till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, sa Marcus Berntsson.

Syskonens egna tips till föräldrarna är att de ska berätta om diagnosen och vad den innebär. De ska prata om hur den är idag och hur den kan bli i framtiden.

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

En bra erfarenhet som de tycker att de har fått genom att deras syster eller bror har en funktionsnedsättning är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete och få tips om bra redskap för att få igång samtal med barnen om svåra ämnen på [www.syskonkompetens.se](http://www.syskonkompetens.se)

På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

**<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>**

## Fråga till Marcus Berntsson

### *Hur ska vi kunna prata med våra barn om svåra frågor som rör deras syskon?*

– I våra syskongrupper använder vi filmer eller böcker för att ta upp svåra frågor. I samtalet om filmen eller boken kan frågorna barnen har komma upp naturligt. Man kan använda andra redskap som Nallekort. Barnen drar ett kort på en Nalle och får berätta hur de tycker att Nallen verkar känna. Det kan vara lättare för dem att prata om Nallens känslor, än sina egna. Känsloloppan, som barnet fått göra under veckan, är ett annat redskap som kan öppna för samtal. Barnet kan ha loppan och låta er svara på frågor och känslor. Då kan ni dela med er av era egna känslor och tankar om framtiden på ett naturligt sätt.

## Holger har en lillasyster

Efter beskedet om Holgers diagnos var Jesper och Nina först sjukskrivna. När det blev dags för cellgiftsbehandlingen inför transplantationen fick de ersättning från försäkringskassan för vård av allvarligt sjukt barn.

– Holger var väldigt infektionskänslig inför transplantationen. Vid samma tid gick svininfluensan så Alice fick vara hemma från förskolan för att inte riskera smitta, säger Jesper.

Inför och efter transplantationen låg Holger på sjukhus och syskonen tvingades vara ifrån varandra.

– På Alices tvåårsdag i början av november tog vi med henne till barnsjukhuset där de fick träffas för första gången sedan slutet av september säger Nina.

De var överlyckliga båda två över att träffa varandra och det var med tårar vi fick skilja dem åt. Gången därpå sa Alice, *åka hem till Holger*, när hon skulle hälsa på Holger på sjukhuset.

Efter transplantationen följde ett halvår, då lillasyster fick vara hemma, på grund av smittorisken.

– De som ville träffa oss fick komma hem, men inte om de var förkylda, säger Jesper.

– Rutinen att använda handsprit har vi kvar sedan dess, säger Nina.

Transplantationen gick bra. Vid efterkontrollen var det bara donatorns celler i kroppen. Men sjukdomen fortsatte att utvecklas

med beteendestörningar och tal som försvann och kom tillbaka.

Sedan drabbades han av GVH-reaktion. GVH (graft versus host) innebär att kroppen försöker stöta bort den nya benmärgen.

– En sådan reaktion ska man helst inte få när man har ALD för det påskyndar sjukdomen, säger Jesper.

– Sedan har det varit små förändringar varje år, säger Nina.

Lillasyster Alice har inte haft så många frågor kring Holgers sjukdom.

– Vi har aldrig sagt något rent ut. Eftersom vi fick transplantationen har vi levt på hoppet och det har vi fortsatt med. Efter dessa dagar börjar jag fundera mer och mer på om man är för optimistisk, säger Nina.

– Inför resan hit till Ågrenska har vi berättat att det är många sjuka barn här, att sjukdomarna är dödliga, säger Jesper.

Alice har varit hos en psykolog och fått prata några gånger och där har hon även fått göra en boken om mig med lite frågor och funderingar.

– Vi är välkomna tillbaka igen om och när det behövs men för tillfället så är det lugnare och allt fungerar bättre igen, säger Nina.

Nina brukar påpeka att Christina Rehnlund skriver i sin bok ”Doktorn kunde inte riktigt laga mig” hur viktigt det är för syskonen att få prata om sin situation, att någon lyssnar på dem.

– Fångar vi inte upp deras tankar och känslor när de är så här små, var hamnar de då när de är i tonåren?

Jesper och Nina har varit noga med att Alice är en egen individ och måste få göra sina saker. Hon har gått i simskola, dans och nu i höst har hon börjat med skridskor.

– Ibland tar mormor och morfar Holger ibland Alice. Hon ska få göra det hon vill, säger Jesper.

– Men även om vi ger tid är hon aldrig riktigt nöjd, säger Nina.

## Omvårdnad

– Det är *nu* som räknas, nuet ska vara så gott som möjligt. Det sa Vanja Åberg, sjuksköterska, andningsmottagningen, Drottning Silvias Barn- och ungdomssjukhus, när hon berättade om omvårdnad av barn och ungdomar med svåra funktionsnedsättningar.

”Det är NU som räknas”, är titeln på en handbok i medicinsk omvårdnad, som är framtagen av AMOR, en nätverksgrupp av läkare och sjuksköterskor inom barnhabilitering i Sverige. Den innehåller erfarenheter av omvårdnaden av barn och ungdomar med flera svåra funktionsnedsättningar bland annat de behandlingsalternativ som finns enligt ”vetenskap och beprövad erfarenhet”.

– Där finns praktiska råd som även föräldrar och anhöriga kan ha nytta av, sa Vanja Åberg.

### **Andningen**

Barn med leukodystrofier har ofta stora andningssvårigheter. Lungornas förmåga till syresättning och utvädring av koldioxid är påverkad. Många besvärar av slem och har svårt att göra sig av med det, eftersom musklerna är svaga på grund av sjukdomen.

– Det finns ofta mycket slem ute i de allra minsta lungblåsorna, alveolerna, vilket påverkar barnens förmåga att få in syre, sa Vanja Åberg.

Tecken på påverkad andning är att barnet rosslar, snarkar eller verkar oroligt. Men barnet kan också vara tyst och ändå ha besvär, på grund av att slemmet har stagnerat.

– Det finns flera metoder för att hjälpa barnet få upp slemmet. Ett effektivt sätt att få slemmet att lossna är att använda PEP-mask, sa Vanja Åberg.

Med en PEP (positive airway pressure) mask andas barnet mot ett motstånd. Det gör att lungorna vidgas, luften kommer längre ner och ut mot lungblåsorna och slemmet pressas upp.

Ofta behöver barnet inhalera luftrörsvidgande, slemlösande och antiinflammatoriska läkemedel för att få upp slemmet. När inhaleringen är gjord får barnet hjälp att förflytta slemmet med andningsgymnastik.

– En del barn tycker det är jätteskönt att ligga och gunga på en stor medicinboll som andningsgymnastik, sa Vanja Åberg.

Andra hjälpmedel är sug och hostmaskin, Cough Assist. En CPAP bygger på samma princip som PEP-mask, barnet andas mot ett kontinuerligt motstånd, andningsvägarna hålls öppna.

### **Cirkulation**

Kroppens cirkulation påverkas av vår muskelfunktion. Bli muskelfunktionen sämre blir även cirkulationen det.



Andra omvårdnadsåtgärder är sjukgymnastik, att mjukt smörja eller massera barnet, en bra madrass och sköna kläder som inte sitter åt liksom varma mjuka tofflor och handledsvantar.

– Barnet ska inte heller sitta för länge i en och samma ställning, utan bör få hjälp att förändra läget ofta, sa Vanja Åberg.

### **Förstoppning**

Barnet kan få problem med att kissa. Ibland behöver man känna på buken för att avgöra om urinblåsan är fylld. Om blåsan är fylld och barnet inte kissar kan det bero på förstoppning. En åtgärd, om barnet inte kissar, kan vara att barnet får mer vätska. OM vätskan istället finns i vävnaden och barnet är svullet kan vätskedrivande läkemedel behövas.

Förstoppning är ett annat vanligt problem. Om barnet bajsar mer sällan än var tredje dag anses det förstoppat.

– Det är obehagligt att vara förstoppad. Det ger illamående och resulterar ofta i matvägran och kräkningar, sa Vanja Åberg.

Vid förstoppning, som kan yttra sig omväxlande som ”stopp” och som diarré, kan barnet reagera med mer spänningar och kramper. Åtgärder mot förstoppning kan vara att ge barnet mer vätska, en lösande kost och lavemang.

### **Smärta**

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

– Signaler på smärta och obehag kan vara att ögonen visar oro, rädsla, ångest, eller ökade spänningar i kroppen eller påverkad andning och svettning, sa Vanja Åberg.

För att minska barnets smärta är det viktigt att observera när och var barnet visar tecken på smärta. Beror det på om barnet sitter eller ligger? Finns det samband med förkylning? Kan det vara en öroninflammation? Finns det samband med rörelser eller lyft? Har barnet brutit något, en fraktur? När bajsade eller kissade barnet senast?

– Det är viktigt att ”trygghetspersonen” tolkar signaler särskilt i en ny miljö och när barnet mår dåligt, sa Vanja Åberg.

Barnet kan behöva en lugnare miljö och adekvat smärtlindring och behandling utifrån smärtans orsak.

Smärta kan förebyggas med täta lägesändringar, försiktighet vid förflyttning, genom att använda kläder som är lätta att ta av och på, med lämplig madrass, försiktig massage och allmän god omvårdnad.

### **Aktivitetet**

Neurologiska problem som ryckningar, muskelspänningar och ofrivilliga rörelser hanteras med omvårdnad i form av lugn och ro, bra näringstillförsel och vätska, smärtlindring och bland annat genom att undvika starkt ljus.

– Problem med leder som felställningar, det vill säga kontrakturer, kan en sjukgymnast och arbetsterapeut hjälpa till med, sa Vanja Åberg.

## **Holger vill ha kontroll**

Holger har haft ett stort kontrollbehov hela livet. Nu har han mycket tvång.

– Varje gång han blir sämre, genom att han förlorar en funktion eller får en infektion, ökar tvånget, säger Nina.

– Om man förlorar något måste man ha kontroll över det lilla man kan ha kontroll över, säger Jesper.

Vissa av tvången är inga problem, tycker föräldrarna. Som att han måste lägga sin pyjamas i tvättkorgen, eller att lägga leksaker på sin rätta plats. Eller att Holger måste säga god natt till Alice varje kväll.

– Nu är det tvång med fingrarna, han spottar och ”gräver i golvet”. Han måste även ta sina tabletter i en viss ordning. Det har funnits andra tvång som vi har lyckats få bort med hjälp av medicinering och genom att ”bara” ta bort utrymmet att få göra det. Han kände sig inte nöjd med duschning och intvålning utan skulle göra det om och om igen, ögondropparna skulle tas på ett speciellt sätt annars var han tvungen att ta om dem och så vidare. Sådana tvång går att arbeta bort, säger Nina.

## **Munhälsa och munmotorik**

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

**Det sade övertandläkare Christina Johansson, tandsköterska Lotta Bengtsson och logoped Åsa Mogren, som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin vid leukodystrofier.**

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

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

### **MHC-basen**

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

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



### **Tand- och munvård**

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

mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

### **Leukodystrofier**

Under tidigare vistelser på Ågrenska har sammanlagt sju personer med metakromatisk leukodystrofi, MLD, undersökts. Barnen och ungdomarna var i åldrarna 7 till 21 år. Av dem hade sex av de sju svårförståeligt tal eller saknade tal. Drygt hälften hade svårt att äta och dricka och hade besvär med riklig dregling.

– Eftersom det är så få personer som är undersökta, ska uppgifterna tas med viss försiktighet. Vi lägger inte ut någon statistik, förrän vi har undersökt minst tio personer med samma diagnos, påpekade Christina Johansson.

Christina Johansson beskrev hur tandvården är organiserad. Basen i tandvården är allmäntandvården. Vid specialisttandvård för barn är det framförallt två typer av specialisttandvård som kan vara aktuell; Ortodonti – tandreglering och Pedodonti – vård för patienter med uttalade och speciella behov så kallad anpassat tandvårdsomhändertagande. På vissa ställen i Sverige tillhör barn specialisttandvården sjukhustandvård – där man kanske främst behandlar vuxna med sjukdom eller funktionsnedsättning som behöver särskilt omhändertagande.

På Mun-H-Centers hemsida finns information om olika hjälpmedel, bland annat särskilda tandborstar och bitstöd.

– Bitstöd kan vara till hjälp när man ska borsta tänderna på barn som inte kan gapa eller ofrivilligt biter ihop tänderna. Men också att vila på, då det kan vara ansträngande för dem att hålla munnen öppen en längre stund, sa tandläkare Christina Johansson.

Ett viktigt syfte med en undersökning av barnens munhälsa är att förebygga infektion och främja livskvalitén.

– Vi vill att barnen ska få positiva upplevelser med munnen, sa Christina Johansson.

Vid leukodystrofier kan barnen och ungdomarna besväras av muntorrhet som en biverkning av läkemedel, att munnen är öppen vid vila eller på grund av minskad tuggförmåga.

– Muntorrhet är den tredje vanligaste läkemedelsbiverkan. Ju fler läkemedel desto större risk för muntorrhet, sa Åsa Mogren.

Mediciner kan också ge andra biverkningar som sköra slemhinnor och ökad blödningsbenägenhet.

Vid muntorrhet ökar risken för sårinfektioner i munslemhinnan. Skyddet mot kemiskt slitage vid reflux och kräkningar minskar och svårigheterna att svälja ökar.

– Personer som lider av muntorrhet upplever också mindre komfort i munnen. De kan känna sveda, sa Åsa Mogren.

Hon påpekade att muntorrhet också finns vid nedsatt salivkontroll, dregling.

Muntorrhet kan öka risken för svamp i munhålan och leda till infektion som ger sveda och obehag.

– En fuktad slemhinna minskar risken för infektion, sa Åsa Mogren.

Vid den dagliga munvården kan tänderna borstas med en mjuk tandborste i ljummet vatten. Det är viktigt att fukta och smörja slemhinnan och läpparna ofta.

– Rapsolja kan med fördel användas för att smörja i och runt munnen, sa Christina Johansson.

Logoped Åsa Mogren betonade hur viktigt det är att barnen har en god munhälsa, eftersom det är betydelsefullt för livskvalitén.

– Vi upplever så mycket med munnen, som lukt, smak, beröring och välbefinnande, sa Christina Johansson.

Massage utanpå kinderna eller oralmotorisk stimulans i munnen kan vara en del av den dagliga omvårdnaden av barnen.

– För stöd och råd kan ni vända er till habiliteringen på er hemort. De kan hänvisa er till det lokala oralmotoriska team, som samarbetar med logoped och tandläkare, sa Åsa Mogren.

Läs mer om oralmotorik i nya skriften ”Uppleva med munnen och hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer”. Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida.

## Holger idag

Familjen har haft många jobbiga år med fyra timmars sömn och mycket tvång, ilska och självskadebeteende från Holger. Det är först de senaste 1,5 år de har fått viss balans.

Sedan Holger fick knapp på magen så att han får i sig tillräckligt med mat och sin medicin har han gått upp tolv kilo och mår bättre.

För Holgers skull har familjen valt att leva ett inrutat liv. Han mår bäst av rutiner och samma struktur på vardagen.

– När vi åker någonstans, har vi med hans eget täcke, kudde, mugg och stol, det måste kännas och lukta som hemma, säger Nina.

– Det är tur att vi har en stor bil, säger Jesper.

Holger tycker om att bada. Han älskar att åka vattenrutschkana, karusell och virvelvinden.

Nu letar familjen efter ett annat boende. De bor tvåplans hus från 70-talet, med dusch och sovrum på övervåningen.

– Holger är duktig på att krypa uppför och hasa ner. Än så länge fungerar det, säger Nina.

– Kommunen har sagt att de kan sätta in en sitt hiss. Men vad gör vi den dagen då spasticiteten slår till och han måste ligga frågar Jesper.

Pappa Jesper har fått en helt annan insikt till livet i samband med Holgers sjukdom.

– Jag tar inget för givet längre. Man ser inte små problem som världskrig längre. Jag har vant sig vid utmaningarna och lärt mig leva med dem, säger Jesper.

– Jag tyckte det sköterskan sa på sin föreläsning om omvårdnad var så bra: Det är NU som räknas. Det är verkligen så vi lever. Det uppmanar jag alltid alla runtomkring, att göra också. Tänk här och nu, säger Nina.

Jesper och Nina tar mycket foton och samlar minnen.

## Att leva i en familj som har ett barn med leukodystrofi

**Hur var det när ni fick reda på ert barns diagnos? Hur har ni det nu?**

**Den frågan ställde psykoterapeut Lennart Björklund till föräldrarna.**

Vi reagerar olika vid ett svårt besked. Många är till synes som vanligt, andra blir stela och tröga, en del reagerar med starka känslor. Några reagerar med att bli överaktiva. Den som sysselsätter sig kan hålla de sorgliga tankarna borta.

En vanlig reaktion är aggressivitet, som oftast riktas mot budbäraren. Det kan vara läkaren som ger diagnosen eller annan sjukvårdspersonal.

– Det konstigaste man känner är normalt. För en pappa var den viktigaste frågan att lösa hur han skulle få en ny ramp till huset, sa Lennart Björklund.

### **Första natten**

Den första natten är det ofta svårt att sova.

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

### **Första tiden**

När föräldrarna beskrev den första tiden var det en period med starka växlingar mellan olika känslor. Men mellan perioderna fanns det ”bra” dagar och dagar när livet ”fungerade”. Andra upplevde det som att ”detta är inte mitt liv”. En känsla av överklighet som att det var en ”bugg” i programmet, som att se en film man inte bett om att få se.

Det finns mycket praktiskt att ta hand om och kontakter som måste tas. Vårdkontakter och samtal med försäkringskassan avlöser varandra. Dessutom ska barnet och eventuella syskon tas hand om. Det finns inte mycket tid för varandra, vilket kan resultera i att föräldrapar lätt kommer lätt i otakt med varandra.

– Det kan vara bra. När den ene är stark, kan den andra vara svag och omvänt. Den som har hela ansvaret har en annan situation och måste kanske alltid försöka vara stark, eller be någon om hjälp, sa Lennart Björklund.

I denna situation är det inte ovanligt att bli nedstämd eller deprimerad. Ett bra sätt att må bättre är att röra på sig fysiskt och till exempel ge sig ut att springa eller ta en rask promenad i naturen.

– Idag finns mycket forskning som visar att det är bättre att röra på sig än att äta läkemedel mot depression. Det gäller att få igång kroppens ”må-bra-hormoner”, sa Lennart Björklund.

### **Mor och farföräldrar**

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

– Om de är till hjälp eller stjälp beror mycket på hur relationen har varit innan krisen. I vissa fall fungerar det hur bra som helst. I

andra fall kan outredda konflikter ställa till det, sa Lennart Björklund.

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

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

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

Kanske går det att säga till mor- och farföräldrarna att familjen behöver hjälp med praktiska saker som att städa, tvätta och handla. Sådant man inte hinner själv.

### **Parrelationen**

Den kris som ett barns svåra sjukdom innebär kan leda till både sammanhållning och distans för föräldrarna. En viktig fråga är hur man kan fortsätta ha det bra tillsammans.

Lennart Björklund beskrev mäns och kvinnors olika sätt att hantera en kris och menade att det är viktigt att förstå att man är olika.

Medan kvinnor vill samtala och möta sin partners blick, vill mannen hellre titta åt ett annat håll för att komma åt sina känslor och tankar, eftersom han uppfattar ögonkontakt som maktkamp.

– Vill ni ha ett bra samtal med er man så gå ut och gå, sätt er i soffan bredvid varandra eller i bilen, sa Lennart Björklund.

### **Det som stärker kärleksrelationen är:**

- Arbeta på att lära känna och förstå varandra (Fråga om din partners värld: Hur har du det på jobbet?)
- Håll igång dialogen.
- Säg små trevligheter: (Roligt att se dig. Sovit gott?)
- Stärk de ömma känslorna genom att ofta ha kroppskontakt.
- Livgivande sensualitet och sexualitet behövs.
- Ge uttryck för uppskattning. Säg något positivt om den andre varje dag, som person eller prestation. (Jag uppskattar att du alltid går ut med soppåsen. Så fin du var i den skjortan.)

### **Tips för att göra vardagen bättre**



- Gemensamma upplevelser i naturen, eller andliga sådana.
- Kvalitetstid några timmar eller ett dygn om det är möjligt.
- Att ha det mysigt även mitt i veckan.

### **Och sedan då?**

Det kommer ett liv efter detta. Hur blir det då? Även om föräldrarna inte är där ännu skadar det inte att tänka på det ibland. Ska jag starta om på något sätt? Byta karriärväg?

– Tänk däremot inte på att flytta, det allra första. Det kan lätt bli en flykt. Låt sorgen få ha sin tid. Kom ihåg att genom kriser blir vi människor, avslutade Lennart Björklund.

## Information från försäkringskassan

**Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning vid leukodystrofier. Märta Lööf-Andreasson, 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 Märta Lööf-Andreasson.

Mer info och blanketter för ansökan finns på [www.forsakringskassan.se](http://www.forsakringskassan.se)

### Vårdbidrag

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

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

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

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

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

Helt vårdbidrag	9 250 kr/ mån	111 000 kr/år
Tre fjärdedels 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

### Merkostnader

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 med mera.

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

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

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

### **Närståendepenning**

Närståendepenning för vård av ett allvarligt sjukt barn är ett annat bidrag som försäkringskassan hanterar. Det ger ersättning i hundra dagar i samband med svår sjukdom och vård i livets slutskede. En släkting kan ha närståendepenning samtidigt som föräldrar har tillfällig föräldrapenning för allvarligt sjukt barn.

### **Assistansersättning**

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

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

**Personlig assistans till barn**

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

**Tillfällig föräldrapenning**

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

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

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

**Bilstöd**

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

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel.

Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak.

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

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Märta Lööf-Andreasson. Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

## Samhällets stöd – kommunen

**En kurator kan hjälpa familjen med personligt samtalsstöd, praktisk vägledning och för att knyta ihop de många samhällskontakter man har behov av.**

**Karin Sörstedt Forsell, kurator vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg berättade om en kurators arbete.**

Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. En kurator, från landstinget, kan hjälpa familjen att samordna dessa möten, för att underlätta för familjen.

En kurator som mött många familjer vars barn har leukodystrofier är Katarina Lindblom-Persson, kurator vid neurosomatiska teamet, Jämtlands läns landsting. Egentligen skulle hon hållit föredraget om kommunens stöd och berättat om sina erfarenheter, men hon fick förhinder och Karin Sörstedt Forsell ombads rycka in istället. – När vi talades vid betonade hon att ni föräldrar gärna får ta kontakt med henne, sa Karin Sörstedt Forsell.

Katarina Lindblom-Perssons erfarenheter från samtal med föräldrar till barn med leukodystrofier visar hur viktigt det är att stötta familjerna i deras vardag. Det kan innebära att man i personliga samtal hjälper dem att lyfta fram vardagshandlingar som de kan få kraft ur. En förälder hade bland annat berättat att hon mådde bra av något så enkelt och konkret som att stryka. Den som vill ha kontakt med Katarina Lindblom-Persson kan ringa henne på 063 15 44 70.

### **LSS**

Föräldrar till barn med leukodystrofier omfattas av LSS, Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade. Lagen omfattar tio olika insatser. Kommunen där man bor har grund- och

samordningsansvaret, men det kan variera mellan olika delar av landet. Vanligtvis har kommunen en eller flera tjänstemän, så kallade LSS-handläggare, som är specialiserade på detta område. Bland insatserna finns bland annat rätt till personlig assistans till barnet. När det gäller personlig assistans delar kommunen och försäkringskassan på ansvaret. Kommunen har det ekonomiska ansvaret för personlig assistans upp till 20 timmar per vecka. Om man behöver mer än 20 timmar hanteras det av försäkringskassan. Man får då assistansersättning och kan själv anställa en eller flera personliga assistenter.

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem kan bli aktuellt. Korttidsvistelsen syftar både till att ge anhöriga avlösning och ge föräldrarna mer tid för syskonen.

Avlösarservice är en insats för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att utträta ärenden utanför hemmet. Den kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

Syskon har också rätt till utökad tid i förskolan. Detta bidrag sköts av kommunens handläggare.

Andra stöd är ledsagarservice och kontaktperson.

### **Coopingstrategier**

Vardagslivet med ett svårt sjukt barn med en dödlig sjukdom innebär begränsningar av det vanliga livet. Det präglas av oro och ovisshet inför framtiden. För att hantera prövningarna kan det vara bra att se över vilka resurser och strategier som finns i familjen för att möta utmaningarna.

– Det kan vara bra att förstärka det som är till stöd och utvidga sin repertoar av coopingstrategier, bemästra-strategier, sa Karin Sörstedt Forsell.

Exempel på vad som kan hjälpa är en god fysisk kondition. Det innebär att man tar varje chans att röra på sig i vardagen, gärna utomhus.

Ett gott självförtroende och att umgås med de människor som ger energi kan ge styrka i kaoset. Att använda människor i sin omgivning för att bolla idéer och lösa problem som familjen möter, är andra exempel på goda strategier.

Det är också en fördel att ha en god ekonomi. Föräldrarna kan ta hjälp och fråga om sina rättigheter hos de stödinstitanser som finns.

En väg att få stöd är att söka kontakt i ett nätverk, till exempel med andra föräldrar i en facebook- grupp.

Genom habiliteringen ordnas ibland träffar för föräldrar till barn med svåra funktionsnedsättningar.

NKA, Nationellt Kompetenscenter för anhöriga, (<http://www.anhoriga.se>) som är en samarbetsresurs för anhöriga i hela landet. De kan hjälpa föräldrar att få kontakt med andra föräldrar i liknande situation.

### **Tid till syskonet**

Både Karin Sörstedt Forsell och hennes kollega i Jämtland, Katarina Lindblom-Perssons vet hur viktigt det är att föräldrarna ägnar tid åt det sjuka barnets syskon. Syskon behöver bli sedda och bekräftade att de är lika viktiga som det sjuka barnet. De behöver också få mer kunskap för att förstå sin sjuka bror eller syster bättre.

Genom habiliteringen ordnas syskongrupper för att de ska få möta andra barn som har det på liknande sätt. Detta stöd till syskonen handlar om att ge kunskap, utifrån barnets egna frågor. Det är att erbjuda ett öppet och tillåtande klimat för samtal om ”förbjudna” känslor. Syskonstödet hjälper barnet att hitta strategier för att bemästra sin vardag bättre.

### **En bra stund – ett ljust ögonblick i kaoset**

Karin Sörstedt Forsell avslutade sin föreläsning med ett citat av Sören Olsson, pappa och författare som skrivit om att orka fast kraften tagit slut:

”Kanske går det att göra de små sakerna. Det där som man njuter lite av mitt i kaoset. En stund – om så bara ett ögonblick – kan vara den skillnaden som behövs för att du ska orka med all smärta. ”

## **Informationscentrum för ovanliga diagnoser**

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

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort.

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

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

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

## Nationella funktionen sällsynta diagnoser

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

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

NFSDs uppgift är att:

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

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

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



## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare, MD Lars Palm  
Skånes universitetssjukhus/Malmö  
Barn- och ungdomscentrum  
205 02 MALMÖ  
Tel: 040-33 10 00

Överläkare Helena Magnusson  
Barn- och ungdomshabiliteringen Malmö  
Skånes universitetssjukhus Malmö, Ing 122  
205 02 MALMÖ  
Tel: 040-673 08 47

Dietist Elin Malmberg Hård  
Barnmedicin  
Skånes Universitetssjukhus  
205 02 MALMÖ  
Tel: 040-33 13 98

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

Pedagog Britt Claesson  
DART  
Kruthusgatan 17  
411 04 GÖTEBORG  
Tel: 031-342 08 09

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

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

Kurator Karin Sörstedt Forsell  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
Kuratorsenheten  
416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031-343 40 00

**Medverkande från Mun-H-Center**

Övertandläkare Christina Johansson  
Ortodontiassistent Lotta Bengtsson  
Logoped Åsa Mogren

Mun-H-Center  
Box 2046  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031-750 92 00

**Medverkande från Ågrenska**

Idrottspedagog Marcus Berntsson  
Socionom Johanna Skoglund  
Socionom Cecilia Stocks  
Specialpedagog Bodil Mollstedt

Ågrenska  
Box 2058  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031-750 91 00



# Leukodystrofier

*En sammanfattning av dokumentation nr 469*

Leukodystrofier ingår i en större grupp sjukdomar som drabbar hjärnans vita substans, myelin. Alla former innebär en fortskridande nedbrytning av rörelseförmågan och färdigheter som har med inläring och beteende att göra. Bland sjukdomarna finns ALD, AMN och MLD. Den vanligaste är, GLD, Krabbes sjukdom.

Leukodystrofier är mycket ovanliga. Hur många som föds med ALD är okänt, men man känner till ett tiotal pojkar och män med ALD. Varje år föds en till två pojkar med MLD och cirka tre till fyra med GLD, Krabbes sjukdom.

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och skapa en så god livskvalitet som möjligt. Barnen behöver ofta extra näring och smärtlindring. Det är viktigt att hela familjen erbjuds stöd till exempel från en kurator eller psykolog.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

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

