

Dokumentation nr 485

Mitokondriella sjukdomar, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

MITOKONDRIELLA SJUKDOMAR

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 mitokondriella sjukdomar. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör 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.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Niklas Darin, överläkare, barnneurologi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Karin Naess, biträdande överläkare, Medfödda metabola sjukdomar, Karolinska universitetssjukhuset, Solna

Sofia Wallin, logoped, DART, Göteborg

Ellen Karlge-Nilsson, dietist, dietistmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Marita Andersson Grönlund, överläkare, Ögonmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Marika Jonsson, fysioterapeut, Rehabilitering&Hälsa, Rehabiliteringen Hisingen Barn och Ungdom

Gunnel Hagberg, personlig handläggare, Försäkringskassan, Funktionshinder

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Johansson, övertandläkare

Lotta Sjögren, logoped

Medverkande från Ågrenska

Annica Harrysson, verksamhetschef

Cecilia Stocks, socionom

Anna Glenvik, barnteamet

Rebecka Eliasson, barnteamet

Malena Ternström, socionom

Här når du oss!

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

Innehåll

Här når du oss!	4
Medicinsk information om mitokondriella sjukdomar	6
Jessica föds för tidigt	8
Att ställa diagnos	8
Jessica har en mitokondriell sjukdom	11
Behandling vid mitokondriell sjukdom	12
Frågor till Niklas Darin och Karin Naess	14
Jessica får en knapp på magen	14
Kommunikation	15
Frågor till Sofia Wallin	17
Jessica pratar	17
Mat och ätande vid mitokondriell sjukdom	18
Frågor till Ellen Karlge Nilsson	20
Jessica kräks	21
Ögon och syn vid mitokondriella sjukdomar	21
Frågor till Marita Andersson Grönlund	23
Jessica utreds	24
Sjukgymnastiska/fysioterapeutiska insatser	25
Frågor till Marika Jonsson	29
Jessica har personlig assistent	29
Föreningsinformation	30
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	30
Syskonrollen	33
Jessica har tre storasystrar	36
Munhälsa och munmotorik	37
Jessica idag	40
Information från försäkringskassan	41
Samhällets stöd	45
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	48
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	49
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	49

Medicinsk information om mitokondriella sjukdomar

Vid en mitokondriell sjukdom fungerar inte cellernas kraftverk, mitokondrierna som de ska. Symtomen märks särskilt i kroppens mest energikrävande organ, som nerver och muskler. Det berättade Niklas Darin, överläkare på enheten för Barnneurologi, vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

En mitokondriell sjukdom är en ämnesomsättningssjukdom, som påverkar cellens förbränning av kolhydrater och fetter.

Mitokondrierna finns inuti våra celler och fungerar som cellernas kraftverk. De ser till att kroppen får lagom mycket energi för att vi till exempel ska kunna röra oss, växa och tänka.

Varje cell innehåller hundratusentals mitokondrier.

När mitokondrierna inte fungerar som de ska kan det ge många olika symtom. Ibland från bara ett organ, men oftast från flera organ eller organsystem samtidigt. Särskilt ofta drabbas vävnader i kroppen som behöver mycket energi.

Ungefär en person på 5000 födda utvecklar en mitokondriell sjukdom i livet. De flesta får den i barndomen, men den kan också utvecklas i vuxen ålder. I Sverige finns ungefär 900 personer med mitokondriell sjukdom.

Symtom

Symtomen vid mitokondriella sjukdomar kan visa sig i kroppens alla vävnader. Muskulaturen drabbas ofta med svaghet, uttrötthet och smärta efter ansträngning. Symtom förekommer ofta från centrala nervsystemet och visar sig som utvecklingsstörning, epilepsi, muskelryckningar, spasticitet och koordinationsstörningar. Det är även vanligt att hjärtat, levern och njurar påverkas.

Hörseln är ofta påverkad. Synen kan vara nedsatt.

Vad är en mitokondriesjukdom?

Inne i kroppens celler finns små enheter, kallade organeller, som alla har viktiga funktioner. En grupp av dessa enheter är mitokondrierna. I dem omvandlas energin från maten vi äter till energi som kroppens celler kan utnyttja. Med hjälp av syret vi andas omvandlar de sockret och fettets i vår mat till energi. Måttet på energin som utvinns heter ATP (adenosintrifosfat).

– Sker nedbrytningen med syre, så kallad aerob metabolism, utvinns 38 ATP från en glukosmolekyl, sa Niklas Darin.

Ämnesomsättningen kan också ske utan syre, så kallad anaerob nedbrytning. Då bryts sockret ner till laktat, mjölksyra, vilket bara ger 2 ATP.

Vid mitokondriella sjukdomar är mitokondriernas förmåga att bilda ATP påverkad. Det innebär att mitokondriernas så kallade andningskedja, inte fungerar som den ska. Andningskedjan är uppbyggd av fem olika enzymkomplex för att omvandla näring till energi. Hos de flesta med en mitokondriell sjukdom är något eller några av dessa fem enzymkomplex nedsatta.

Konsekvensen blir att personer med mitokondriell sjukdom inte får den energi de behöver. Det bildas också för mycket mjölksyra, laktat, vilket ofta, men inte alltid, kan vara en markör för en mitokondriell sjukdom.

Genetik

Vi har 22 000 gener. Av dem har omkring 1 500 olika gener betydelse för mitokondriens energiomsättning i kroppen.

Generna finns framförallt i cellkärnans kromosomer och består av dubbla spiralformade DNA-kedjor. Men mitokondrierna har också ett eget DNA.

DNA innehåller koden för det protein som ska bildas och i sin tur reglerar och påverkar kroppens funktion. Koden utgörs av kvävebaserna adenin(A), guanin(G), cytosin(C) och tymin(T). Kvävebasernas ordningsföljd i DNA-molekylen utgör ritningen för uppbyggnaden av kroppens alla proteiner. Ibland förändras ritningen, det sker en mutation.

– Vid mutationer har en av bokstäverna bytts ut i koden. Det kan bland annat leda till att proteinet inte bildas, sa Niklas Darin.

Mutationerna kan ske både i cellkärnans DNA och i mitokondriernas DNA. De flesta proteiner i mitokondriernas andningskedja kodas från cellkärnans DNA.

Ärftlighet

Eftersom sjukdomar i mitokondrierna kan orsakas både av mutationer i mitokondriernas DNA och i cellkärnans DNA är

ärftheten komplicerad. Ärfthetsgången varierar mellan sjukdomarna och ibland även för samma sjukdom.

Jessica föds för tidigt

Jessica nio år kom till Ågrenska tillsammans mamma Sandra, pappa John, och syskonen Alva 17år, Clara 15 år och Moa 11 år.

Jessicas födsel var beräknad till i början av februari, men redan i december började mödravårdscentralen med tätare kontroller eftersom tillväxten var dålig.

– Vid jul blev de oroliga. Jag fick havandeskapsförgiftning och blev inlagd på sjukhus, berättar Sandra.

Eftersom tillväxten hade avstannat beslöt läkarna att barnet skulle förlösas.

– Hon föddes sex veckor för tidigt och vägde bara 1 420 gram, säger John.

Att ställa diagnos

Att ställa diagnos vid en mitokondriell sjukdom är komplicerat. Det är som att lägga ett pussel med de olika symtomen och provsvaren berättade Karin Naess som är biträdande överläkare vid centrum för Medfödda metabola sjukdomar, CMMS på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Det finns inte ett enda prov som alltid visar om personen har en mitokondriell sjukdom eller inte. Därför används flera olika metoder för att få ledtrådar. Patientens *symtom* är viktiga pusselbitar.

– Symtomen kan vara från flera olika organ, särskilt från hjärnan och musklerna. Det finns också andra symtom som tyder på mitokondriell sjukdom exempelvis rörelserubbningar och svårbehandlad epilepsi som debuterar tidigt, sa Karin Naess.

Andra symtom är svårigheter att växa, svaghet i ögonmuskler och strokeliknande episoder.

– Många patienter med mitokondriell sjukdom blir också ovanligt sjuka i samband med infektioner eller i andra situationer som kräver mer energi, sa Karin Naess.

Om personen gradvis blir sämre och om utvecklingen stannar av och färdigheter förloras kan det vara symptom på en mitokondriell sjukdom.

Laboratorieprover

Laboratorieprov kan bestå av allmänna blodprover för blodvärde, leverstatus, blodsocker, kalk och sköldkörtelhormon. Laktatprov, (mjölksyra), urinprov för organiska syror och aminosyror och prov för karnitin görs också. Karnitin är ett special blodprov, där man vid mitokondriell sjukdom kan se låga värden som tecken på en brist.

– Dessa prover är en kartläggning av det vi inte kan avläsa om patientens tillstånd utifrån. Med hjälp av dem kan vi också avskrivna vissa sjukdomar, sa Karin Naess.

Röntgen och magnetkameraundersökning

Röntgen och undersökningar med *magnetkameraundersökning* av hjärnan kan ge ledtrådar om att personen har en mitokondriell sjukdom.

– Vanlig slätröntgen kan visa en helt normal hjärna, trots stora neurologiska svårigheter. Magnetkameraundersökning kan visa förluster, atrofi av både vit och grå hjärnsubstans, sa Karin Naess.

Muskelbiopsi

Ett av de viktiga proverna är muskelbiopsi. Det görs med lokalbedövning. På Karolinska tas provet oftast i den högra underbensmuskeln.

I Göteborg, däremot, tas provmaterialet från låret.

– Att vi använder olika metoder i Stockholm och Göteborg beror på olika traditioner, inget annat. Proverna ger lika bra svar, sa Karin Naess.

I samband med muskelproverna tas också en hudbiopsi för odling av fibroblaster (typ av bindvävcell). Man mäter ATP produktionen och aktiviteten i andningskedjans enzym i muskeln.

Ärftlighet

Fostrets mitokondrier och deras mitokondriella DNA kommer från moderns ägg. Mitokondriellt DNA kan därför bara nedärvas via modern. En man med en mitokondriell sjukdom orsakad av mutation i mitokondriellt DNA kan inte föra mutationer vidare till sina barn.

Men cirka 75 procent av barnen med mitokondriella sjukdomar har mutationer i cellkärnans DNA som ofta ärvs från både mor och far.

Mutationer i cellkärnans DNA

Mutationer i cellkärnans DNA nedärvs oftast genom autosomal recessiv nedärvning.

Autosomalt recessiv nedärvning innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen (förändrat arvsanlag). Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procent risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet får då sjukdomen.

I 50 procent av fallen får barnet den muterade genen i enkel uppsättning (från en av föräldrarna) och blir liksom föräldrarna frisk bärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Genetisk utredning

Vid misstanke om en mitokondriell sjukdom händer det att läkarna efter en muskelbiopsi fortsätter direkt med en genetisk utredning. Om barnet har en sjukdomsbild, som tyder på mutation i cellkärnans DNA kan man numera göra en sekvensanalys av hela genomet, alla gener.

Man börjar då med en filtrering mot de gener man vet är kända för att ge mitokondriesjukdom.

– Detta kan ta ett par månader. Man får ut mycket information från en helexomundersökning. Resultaten ska sedan värderas av ett team, för att förhoppningsvis kunna ge ett svar om vilken mitokondriell sjukdom personen har, säger Karin Naess.

En del får en säker genetisk verifierad diagnos, men många får diagnosen ”misstänkt mitokondriell sjukdom”.

Ibland när undersökningen inte visat på några genetiska förändringar kan materialet ge upphov till fortsatta undersökningar.

– Det kan leda vidare till forskning för att hitta nya gener, med nya mekanismer, som kan spela roll vid mitokondriella sjukdomar, säger Karin Naess.

Genetisk diagnostik kan också användas före eller inför framtida graviditeter.

Finns den genetiska avvikelserna i cellkärnans DNA kan ett prov på moderkakan tas i vecka 12 för att undersöka om fostret har sjukdomen syskonet bär på.

Vid en särskild typ av PGD, en provrörsbefruktning kan man diagnosticera sjukdomsanlagen i provröret för att sedan plantera in befruktade äggceller som inte bär sjukdomsgenen.

– Boka gärna tid hos oss på CMMS eller med en klinisk genetiker för genetisk information och vägledning i god tid innan ni planerar att skaffa fler barn, säger Karin Naess.

Jessica har en mitokondriell sjukdom

Jessica och hennes mamma Sandra blev kvar sex veckor på neonatalavdelningen.

– Jag hade föreställningen att om barnet bara kom ut, skulle allt bli bra och jag skulle kunna ge henne den mat hon behövde för att växa, säger Sandra.

Men så blev det inte riktigt. Jessica kräktes och kräktes. Hon fick bröstmjölk genom slang i näsan och genom att ammas, men hade svårt att gå upp i vikt.

– Det var rätt tufft med tanke på att vi hade en ett och halvt-åring hemma och två storasystrar på fyra och sex år, säger John.

Sandra blev övertalad att åka hem över natten en gång under de sex veckorna, men det gjorde hon inte om.

– I min värld hade resten av familjen varandra, men nyfödda Jessica på sjukhuset hade ingen utom mig. Det var hemskt att lämna henne där ensam, säger Sandra.

De kämpade på för att få i Jessica mat så att hon skulle växa.

Jessica fick infektioner och Sandras bröstmjölk undersöktes för att utesluta att det inte var något ”fel” på den.

– Den visade sig vara utmärkt, säger Sandra.

När de till sist kom hem efter sex veckor fick Sandra fortsätta att mata Jessica genom slangen i näsan och genom amning var tredje timme dygnet runt tills hon var sex månader.

– Då orkade jag inte längre. Jag behövde få sova en hel natt, säger Sandra.

Jessica låg fortfarande långt under tillväxtkurvorna och hon och mamma Sandra lades in på sjukhus för utredning. Prover togs, men resultaten gav ingen förklaring till att hon inte ökade i vikt.

– Till slut var det en läkare som beskrev sig som ’en gammal grå gubbe’ som sa: vi testar laktat, säger Sandra.

– Det var skyhögt. En vuxen ska ha omkring två, hon hade sjutton. Hon var alltså jättesur i kroppen, vilket är ett allvarligt tillstånd, säger John.

Familjen skickades till Göteborg för att göra en muskelbiopsi på Jessica. Normalt tas ett prov i ena lårmuskeln, men de var tvungen att ta ett i vardera, eftersom hon var så liten.

Provet bekräftade det den äldre läkaren misstänkt: Jessica hade en mitokondriell sjukdom.

– De bara ringde hem och sa, att det var som de trodde. Det var en mitokondriell sjukdom. Och så klick, säger Sandra.

Vad innebar en mitokondriell sjukdom? Diagnosen fick henne att börja söka information på internet.

– När man inte vet var man ska börja är det man hittar rätt negativt, säger Sandra.

Behandling vid mitokondriell sjukdom

– **Det är viktigt med regelbunden uppföljning av symtomen vid behandlingen av personer med mitokondriella sjukdomar. Det sa Niklas Darin, överläkare vid barnneurologi på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

När diagnosen mitokondriell diagnos fastställts, eller om personen fått diagnosen ”misstänkt mitokondriell sjukdom” väntar oftast en omfattande medicinsk utredning. Den görs för att kartlägga påverkan på kroppens olika organ. Dessa undersökningar upprepas vid årliga kontroller, för att behandling ska kunna sättas in om det behövs.

– Vi kallar in våra patienter för en årlig kontroll på vårt mitokondriella centrum. Kontrollen tar ett par dygn. Personer med mitokondriella sjukdomar bör ha kontakt med ett center där man har kunskap om ovanliga sjukdomar som dessa. Dessutom är det förstås viktigt med god kontakt med sjukvården och ibland habiliteringen på hemorten, sa Niklas Darin.

Det *centrala nervsystemet* undersöks med magnetkameraundersökning och EEG, elektroencefalografi. Har barnet epilepsi följs utvecklingen med EEG och behandlas med medicin. Målet med medicineringen är att undvika anfall.

– Epilepsin vid mitokondriella sjukdomar kan vara svårbehandlad, sa Niklas Darin.

Muskler och nerver undersöks, eftersom dessa energikrävande funktioner ofta är drabbade:

– Behandling kan vara uthållighets- eller styrketräning, som utprovas av en sjukgymnast, sa Niklas Darin.

Nedhängande ögonlock (ptos) kan korrigeras med operation.

Dubbelseende kan ibland förbättras med prismaglasögon. *Grå starr* kan opereras.

Öron-näsa-hals – hörselnedsättning kan behandlas med hörselhjälpmedel eller cochlainimplantat. Finns symtom från andningen kan andningshjälpmedel användas.

Hormonsystemet kan visa symtom i form av diabetes, effekter på sköldkörteln eller bisköldkörteln. Insulin- eller tablettbehandling kan behövas för att nå normala blodsockernivåer.

Hjärtats funktion undersöks regelbundet. Hjärtmedicin och pacemaker kan ibland behövas.

Mage och tarm är ofta påverkade, och kontakt med dietist behövs för att säkerställa att barnet får tillräckligt med näring. Ibland behövs PEG för sondmatning. Risken för leversvikt eller problem med bukspottskörtel uppmärksammas också.

Blod och njurar undersöks också.

Vid narkos, *anestesi* krävs optimala förberedelser och extra övervakning. Rätt anestesi-läkemedel ska användas då vissa läkemedel hämmar den mitokondriella andningskedjan hos personer med mitokondriella sjukdomar.

Infektioner – vid infektioner ska personer med mitokondriella sjukdomar undvika stress. Rör i öronen och operation av polyper och halsmandlar kan övervägas vid upprepade besvär.

Olika spårämnen och vitaminer som *coenzym Q10*, *thiamin* och *riboflavin* används i behandlingen om funktionen i elektrontransportkedjan är nedsatt. De tar också hand om fria syreradikaler. Ibland ges ett tillskott av karnitin för att öka upptaget av fett i mitokondrierna.

Frågor till Niklas Darin och Karin Naess

Är det vanligt att diagnosen blir ”misstänkt mitokondriell sjukdom”?

– Ja, det händer. Med dagens metoder hittar vi den genetiska orsaken till den mitokondriella sjukdomen i ungefär hälften av fallen. För den andra hälften kan svaret bli ”misstänkt mitokondriell sjukdom”. I de flesta fall tar det också lång tid innan en diagnos kan ställas.

Kommer hjärtat, som ju är en stor muskel att påverkas hos vårt barn som har en mitokondriell sjukdom?

– Det är möjligt. Olika mitokondriella sjukdomar drabbar olika vävnader och vet man inte säkert hur det förhåller sig vid den specifika sjukdomen är det viktigt att en kontroll av hjärtats funktion ingår i uppföljningen av barnet.

Hur kan vi få rätt bemötande i sjukvården när vårt barn blir akut sjukt?

– Man kan be sin behandlande läkare att skriva en speciell observation i barnets journal och ett intyg där det står vad som är viktigt för vården av barnet.

Kan epilepsin vara farlig?

– Ja, i vissa fall, därför är målet med behandlingen att höja tröskeln för anfall och helst se till att barnet inte får några anfall.

Ska vi uppmuntra vårt barn att träna mer om det klagat över trötthet?

– Vid ansträngning på för hög nivå kan barnet må illa. Det är inte bra. Barnet ska alltså inte pressas. Det är därför bättre att hitta en lägre nivå att träna på eller minska passen.

Jessica får en knapp på magen

När Jessica var omkring ett år väcktes förslaget att hon skulle få en knapp på magen, en PEG (Perkutan Endoskopisk Gastrostomi) inopererad. Föräldrarna var först väldigt negativa. En inopererad PEG tyckte de kändes så permanent och som något verkligen annorlunda.

– De sa att det skulle bli en lättnad för oss, som fortfarande kämpade med att få i henne tillräckligt med mat, säger John.

– Det var först när en sjuksköterska berättade hur det kändes att alltid ha en sond genom nästan, som jag vände. Hon hade själv testat. Hon frågade om vår dotter ofta ryckte i slangen, och det gjorde hon, säger Sandra.

Jessica kunde rycka ut slangen fyra fem gånger per dag och Sandra fick föra ner den igen och fästa den med tejp.

Efter mötet med sjuksköterska blev det tydligt för föräldrarna hur jobbig sonden var för Jessica, det var därför hon drog bort den hela tiden. De sa ja till PEG.

– Det blev bättre. Hon började gå upp i vikt, säger John.

Kommunikation

Kommunikation är mer än det talade språket. Det sade Sofia Wallin pedagog vid DART, Västra Sveriges kommunikations- och dataresurs center för personer med funktionsnedsättning när hon berättade om kommunikation.

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 mer exempel på hjälpmedel och programvaror för att underlätta kommunikation.

Det är inte nödvändigt att kunna tala för att kommunicera. Sofia Wallin beskrev kommunikation som ett sätt att samspela, där tal och språk är en del av det stora begreppet kommunikation. Det finns också andra former av kommunikation som kroppsspråk, teckenspråk och bildspråk.

– Om man säger att en person inte har en kommunikation, handlar det snarare om att parterna inte förstår varandra. Att sättet att kommunicera inte är ömsesidigt eller likadant. Då är det vår uppgift som omgivning att underlätta kommunikationen och göra den så bra som möjligt, poängterade Sofia Wallin.

Vi lär oss att kommunicera genom att härma vår omgivning. Det är de vuxna i barnets värld som är förebilder för hur kommunikationen går till. Genom att se och höra samma uttryck upprepas gång på gång växer det lilla barnets kunskap. Redan det lilla spädbarnet är uppmärksamt på de vuxnas ansiktsuttryck och ljud och härmar det. Men att lära sig kommunicera tar tid. När de första orden kommer har barnet varit omgiven av de vuxnas talade språk under många månader.

– Den vuxne är modellen för kommunikationen. Det gäller också barn som inte har ett talat språk. Genom att använda den metod för kommunikation som barnet förstår underlättar vi barnets förmåga att förstå och göra sig förstådd, sa Sofia Wallin.

AKK

Vid svårigheter att utveckla ett talat språk behöver barn med funktionsnedsättningar ibland insatser kring AKK – alternativ och kompletterande kommunikation. AKK är ett samlingsnamn för kommunikationssätt och metoder som stödjer kommunikation mellan människor.

Har personen svårt att tala kan redskapen bestå av alternativ till tal, exempelvis bilder. Bilder i ett schema kan visa barnet vilka aktiviteter som väntar.

– Andra hjälpmedel underlättar för barnet att uttrycka sin vilja. Ett redskap är en så kallad Big Mac, (en stor inspelningsknapp) där det går att spela in ett eget meddelande, som barnet själv kan använda när det vill något. Meddelandet kan vara ”en gång till” eller ”kittla mig”, sa Sofia Wallin.

Det finns också en rad appar till smarta telefoner eller surfplattor.

– Vänd er till er lokala habilitering för att utreda vilka möjligheter som finns för ert barn, sa Sofia Wallin.

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 Sofia Wallin.

Det går bra att blanda olika sätt att kommunicera – tal, bilder, tecken med mera. Olika sätt att kommunicera stimulerar till samspel.

– All forskning visar att alla vägar gynnar varandra. Tänk på att det tar tid att lära sig ett nytt språk, till exempel att pek-prata. Har barnet en försenad utveckling påverkar det också, sa Sofia Wallin.

Läs mer om hjälpmedel och utbildning kring kommunikation på

www.dart-gbg.org

DART driver också ett appforum som finns att hitta på

www.hi.se/kommunikationsappar.

Frågor till Sofia Wallin

När ska vi börja använda bilder till vårt barn som inte pratar?

– Börja direkt. Tänk på hur mycket och tidigt vi pratar redan med det nyfödda barnet, likadant behöver barn som inte talar få lära sig ett sätt som de kan använda. Målet är inte alltid att barnet själv ska använda bilderna utan de kan till exempel användas för att öka barnets förståelse och ordförråd. Hur mycket bilderna används beror naturligtvis på omgivningens motivation och ork. Har barnet mycket hälsoproblem måste de naturligtvis komma i första hand. Det är lätt att få dåligt samvete om man inte hinner träna så mycket som man önskar, men tänk då på att det aldrig är för sent att börja med bilder.

Var kan vi hitta bilder?

– På bildstod.se finns gratis bilder att hämta.

Vårt barn "fastnar" och vill leka med samma saker hela tiden, vad ska vi göra för att hon ska prova något nytt?

– Börja tidigt och förtydliga genom att erbjuda nya saker. Det kan vara korta stunder i början, men öka efterhand.

Ska vi träna uttal med vårt barn?

– I första hand är det viktigt att hitta ett kommunikationssätt som fungerar, i andra hand arbeta med språket och först i tredje hand, om det finns goda skäl till det, träna på uttal. Det är vanskligt att träna uttal om kommunikation är det stora problemet, eftersom det oftast inte ger så goda resultat. Det är av stor betydelse att ta reda på vad svårigheterna att uttala beror på.

Jessica pratar

De första fyra åren av sitt liv ytrade Jessica bara ett fåtal ord. Det var *mamma*, *pappa* och syskonens namn. Hon kunde ytterligare något ord. Men lärde hon sig *bil* försvann *båt*.

– Jag såg ett tv-program om en mamma som testat att ge sin son med autism som hade jättesvårt med sitt tal och sociala relationer glutenfri kost. Det förändrade honom, säger Sandra.

Föräldrarna kom att tänka på att Jessica egentligen aldrig tyckt om bröd eller pasta. Valde hon själv föredrog hon frukt och grönsaker.

Men maten i sonden var gluten och mjölk. Sandra och John beslöt sig för att testa glutenfritt.

– På tre veckor började Jessica prata, säger Sandra

– Först fler enstaka ord, sedan flera ord och meningar, säger John.

Deras upplevelse har varit att hon förstått vad de talat om, hon har bara inte bekräftat att hon hört eller uppfattat vad de sagt. Däremot har hon i sitt beteende visat att hon förstått. Som den gången föräldrarna pratade om hennes autism och John pratade om Jessicas ovilja till beröring, till exempel att hon aldrig spontant tagit honom i handen, som de andra flickorna. Sandra gick iväg och Jessica som stod vid teven och tittade, vände sig om och stack sin hand i John.

– Då förstod jag att hörseln var det inget fel på, säger John.

Från att hennes första år haft en monolog med Jessica kunde de börja prata med varandra. Förr kunde hon peka eller nicka mot det hon ville ha, men sedan hon börjat prata började familjen uppmana henne att uttrycka med ord istället.

– Det senaste året har det också börjat komma lite känslouttryck:

‘Jag är trött, jag är arg, jag älskar snö, säger Sandra.

En ny värld har öppnat sig för familjen genom att Jessica har börjat prata.

– Det kan vara så att förändringen är en del av hennes naturliga utveckling, men samtidigt är det mycket som talar för att det är just koständringen som påverkat henne, säger Sandra.

– Förskolepersonalen undrade vad vi gjort, eftersom Jessica gjort sådana framsteg. De noterade också förändringen, säger John.

Mat och ätande vid mitokondriell sjukdom

Vid mitokondriella sjukdomar är maten, medicinerna och sjukgymnastiken tre viktiga delar i behandlingen. De påverkar och är beroende av varandra.

Det sa Ellen Karlge-Nilsson, dietist vid dietistmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhuset i Göteborg.

För att må bra, växa, utvecklas och orka behöver maten täcka de behov vi har. Det finns många olika mitokondriella sjukdomar, de

har olika behandlingar och symptom, men en del faktorer är gemensamma.

Eftersom energitillverkningen i kroppen inte fungerar som den ska har personer med mitokondriella sjukdomar generellt ett högt energibehov. Man är också känsliga för långa uppehåll mellan måltider/svält eller för lågt energiintag.

– Behoven påverkas naturligtvis av hur personen lever. Den som är stillasittande behöver inte lika mycket energi som den fysiskt aktive. Vid infektioner och feber ökar också energibehovet till exempel, sa Ellen Karlge Nilsson.

Anledningar till dålig aptit

Det finns både möjligheter och svårigheter kring maten. En del barn tycker om mat, gillar att äta och vill prova nya rätter. De har hunger och aptit. Andra barn matvägrar eller äter långsamt.

Medicinerna de får kan minska aptiten. De kanske besväras av kräkningar, illamående, förstoppning och andra magproblem.

– Alla föräldrar vill att deras barn ska växa och må bra. Därför skapar det mycket oro, om matsituationen inte fungerar. Ifall barnet säger nej är det lätt att föräldern känner sig avvisad, sa Ellen Karlge Nilsson.

Om barnet vägrar äta är det viktigt att reda ut varför. En logoped eller dietist kan upptäcka om det beror på fysiska problem eller något annat. Efter en noggrann utredning är det lättare att gå vidare med rätt åtgärder.

– Det är också viktigt att fundera över vilken relationen familjen har till mat och vad som ska ätas. Ytterligare något att fundera över är hur du som förälder reagerar om barnet äter dåligt. Hur kan man ändå göra måltiden ´positiv`? sa Ellen Karlge Nilsson.

Äta ofta

Vid en mitokondriell sjukdom behöver barnet äta ofta, mellan fyra och sex gånger om dagen. Är barnet sjukt orkar det förmodligen bara äta mindre portioner och behöver då äta oftare än när de är friska.

– Den som får i sig för lite energi eller äter för sällan riskerar att få för lågt blodsocker, hypoglykemi. Symtomen är att personen blir trött, vinglig och långsam, sa Ellen Karlge Nilsson.

För att undvika lågt blodsocker gäller det att välja mat som ger mättnad länge, till exempel fibrer, fett och proteiner.

Undvik att värdera mat som dålig eller bra. Det viktigaste är att barnet överhuvudtaget äter och dricker. Det är summan av vad man äter som spelar roll.

– Var försiktig med barnets favoritmat om det kräks eller mår illa. Det är lätt att få motvilja mot mat man kräks efter, sa Ellen Karlge Nilsson.

Toalettvanor

Om magen fungerar dåligt och inte tömmer sig som den ska kanske barnet behöver mer grönsaker och frukt. Det sätter fart på magen. Bröd, gröt och pasta har en tendens att göra den mer långsam. Se också till att barnet får i sig tillräckligt med vätska.

För en del barn som inte får i sig tillräckligt med näring via sitt eget ätande via munnen är alternativet nasogastrisk sond (sond i näsan ner till magsäcken) eller via en knapp/PEG (Perkutan Endoskopisk Gastrostomi) På så sätt kan man ge extra näringsstöd under en tid eller permanent.

– Många är motståndare till en början, men för de flesta blir det ett lyft med knapp, som är det vanligaste. Barnet får i sig den näring det behöver, och blir friskare och piggare, sa Ellen Karlge Nilsson.

Eftersom sondmaten är steril är det bra att ge barnen lactobaciller för att få en bra tarmflora.

– Behåll det som barnet tycker om att äta och ge resten via sonden eller knappen. Det går bra att äta samtidigt som man sondar. Försök att behålla glädjen och stimulansen i att äta tillsammans, även om det bara blir små mängder, sa Ellen Karlge Nilsson.

Frågor till Ellen Karlge Nilsson

Har ni tips om diet vid mitokondriella sjukdomar.

– Be att få kontakt med en dietist på hemsjukhuset. Det är viktigt med individuella råd.

Varför äter barn med mitokondriella sjukdomar så dåligt?

– Det kan finnas många olika orsaker. De kanske har varit sjuka och kräks mycket, vilket påverkar aptiten. De kanske behöver träna på att äta hos en logoped för att hitta ett sätt som passar dem? Att tugga kan vara fysiskt ansträngande, speciellt när man är

muskelsvag. En hel måltid kan därför ta lång tid. Många har problem med slem.

Varför mår barnen så lätt illa?

– Många besväras av slem, vilket påverkar i hög grad. Ibland har de kräkts vilket kan ge illamående. De har sämre energiförsörjning vilket också kan ge illamående.

Finns det mat som är mindre slembildande?

– Vad som är slembildande kan vara individuellt. Ni får prova er fram vad som passar ert barn. Om barnet sondmatas kan man prova sondmat som är baserat på annat än mjölk. Ibland hittar man inga förklaringar utan får inrikta sig på att försöka lindra besvären av slem.

Jessica kräks

Jessica kräks lätt. Hon har perioder som är mer eller mindre kräkfria. Minska lilla infektion gör att hon kräks. Blir hon stressad kräks hon. Hon är utredd, men föräldrarna har inte fått någon förklaring.

Jessica är också infektionskänslig, vilket gör att hon lätt blir förkyld. Hon har svårt att reglera värme. Blir det varmt, har hon svårt att tåla det, blir det kallt fryser hon lätt.

Smärtupplevelsen är också påverkad. Hon visar inga tecken på smärta.

– Hon kan ramla och slå sig, eftersom hon har svårt med balansen, och man ser att aj, det där gjorde ont, säger Sandra.

– Men hon bara reser sig som om det inte var någonting, säger John.

Ögon och syn vid mitokondriella sjukdomar

Majoriteten, 80 procent, av barn med mitokondriella sjukdomar har syn- och ögonproblem. Vanligast är brytningsfel, skelning och nedhängande ögonlock, ptos. Även förändringar på näthinna och synnerv förekommer. Det berättade Marita Andersson Grönlund, ögonläkare vid Ögonmottagningen för barn och ungdom på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Marita Andersson Grönlund började med att visa en skiss av ett öga i genomskärning. Ytterst finns hornhinnan. Här finns också regnbågshinnan som ger oss färgen på våra ögon. Därefter kommer linsen, glaskroppen, näthinnan med alla synceller, synnerven och synbanorna som leder till syncentrum i bakhuvudet.

– Skador i de främre synbanorna kan till exempel påverka synskärpan, synfältet, färgseendet, kontrastkänslighet och mörkerseende. Bakre skador kan bland annat påverka hjärnans tolkning av synintrycken och kan innebära att barnet inte förstår vad det ser, sa Marita Andersson Grönlund.

Ögat och synsystemet är ett komplext system med många olika nervbanor, muskelgrupper och sammanlänkade funktioner. Många av ögats funktioner, inte minst ögonrörelserna, kräver mycket energi. Därför är det knappast underligt att ögat är påverkat vid en mitokondriell sjukdom. Barn med misstänkt mitokondriell sjukdom utreds för en bedömning av ögon- och synfunktion på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

Utredning av syn

En hel del synundersökningar kan ske när barnet är vaket. Det gäller bestämningen av synskärpan, kontroll av skelning och samsyn vilket görs av ortopister. Synfältsundersökning och undersökning i spaltlampa sker också när barnet är vaket.

Andra undersökningar görs ofta i narkos om barnet är under sexårsåldern eller om det har en funktionsnedsättning som påverkar barnets medverkan.

- ERG (elektroretinogram) som mäter näthinnans funktion
- Refraktion i cykloplegi, som mäter närsynthet och översynthet
- Pachymetri, för att bestämma hornhinnans tjocklek
- Ögonbottenfotografering för bedömning av ögonbottenstrukturen.

Följande ögon- och synförändringar kan förekomma vid mitokondriella sjukdomar:

- *Nedhängande ögonlock*, ptos – hänger det över pupillen måste det åtgärdas
- *Begränsad ögonrörlighet*, kanske skelar barnet eller kan inte röra ögonen alls.

- Synnedsättning kan bero på många olika saker. Synnerven kan vara skadad eller att näthinnan inte fungerar tillfredsställande.
- *Dåligt mörkerseende*
- *Synfältpåverkan*. Att ha nedre synfältpåverkan ger större problem än de övre. Vid nedre synfältpåverkan blir det svårt att inte kunna se ner mot fötterna när du till exempel går i trappor.
- *Ögonbottenförändring*, till exempel pigmentering i näthinnan och liten synnerv.

Vi föds utan att kunna se ordentligt och det tar lång tid innan vi kan uppfatta saker med blicken, på det sättet vi gör som vuxna. Normalt är synsystemet helt färdigutvecklat först vid tio till tolv års ålder. Det innebär att det går att påverka synen, till exempel genom att korrigera synfel och behandla skelning lång tid efter födseln.

På ögonmottagningen har man samlat kunskap enligt ett särskilt protokoll, från undersökningar av barn och ungdomar med mitokondriell sjukdom. Syftet är att förstå hur syn och ögon påverkats av diagnosen.

– Av de 59 patienter vi undersökte mellan 1984 och 2006 hade 80 procent syn- och ögonproblem. Vilka de är beror på vilken diagnos barnet har, sa Marita Andersson Grönlund.

Målet med undersökningarna är att skaffa mer kunskap och för att kunna fånga upp syn- och ögonproblem tidigt.

– Vi hoppas också få fram mer kunskap om skillnader mellan olika genetiska diagnoser för att förbättra det kliniska omhändertagandet, sa Marita Andersson Grönlund.

Frågor till Marita Andersson Grönlund

Vårt barn kan inte prata. Hur kan ni då ta reda på att det ser?

– Vi har flera olika metoder och kontroller beroende på vilken ålder barnet är i och om det kan prata eller ej. Hos det riktigt lilla barnet på tre till fyra månader undersöker vi till exempel om de kan fixera och följa ett objekt. Vi använder också teknisk utrustning till exempel för att undersöka ögonbotten och synbanornas funktion. Då jämförs barnets ögonbotten med en hos en normalt seende kontroll. Vi kanske inte kan säga exakt hur barnet ser, men vi kan

genom att iaktta hur barnet beter sig och resultat av tekniska undersökningar ge ett svar om synen.

Hur undersöks synen på barn med en hjärnskada?

– För att veta vad som är sjukt måste man veta vad som är friskt. Därför har vi undersökt friska barns syn för att ha något att jämföra med. Vi är vana att möta barn med funktionsnedsättningar och kan lirka med dem för att göra de undersökningar vi behöver. Vi iakttar också hur de rör sig och reagerar när vi för fram föremål. Ibland får man göra fler undersökningar när barnen är under narkos. Vi kan passa på när barnet är nersövt i samband med en operation.

Kan problem med synnerven komma efter en tid?

– Vid Leighs sjukdom, som är en mitokondriell sjukdom, kan en synskada komma efter en tid. Det är därför viktigt att återkommande kontrollera till exempel synen.

Varför är barn med mitokondriella sjukdomar ofta ljuskänsliga?

– Vi vet inte exakt vad det beror på. Vår teori är att det kan bero på att näthinnans funktion är påverkad. Men även hornhinnans funktion kan vara förändrad och ge upphov till ljuskänslighet.

Kan barnets ljuskänslighet orsaka ett epileptiskt anfall?

– Ja det kan kanske finnas ett samband. Frågan är vad som är vad, om epilepsin orsakar ljuskänslighet eller tvärtom. Allt hänger ihop. Vi vet att blixtrande ljus kan framkalla anfall.

Är det viktigt att åtgärda till exempel skelning?

– Ja, det ska göras så tidigt som möjligt. Behandling med glasögon och/eller lapp för stimulera det skelande ögat maximalt. Eventuell operation kan vara aktuell lite senare, omkring sex till sju års ålder brukar vara bra.

Jessica utreds

När Jessica var sju år gjordes en flerfunktionsutredning. Den visade att hon har en utvecklingsstörning och autism, något föräldrarna redan anat.

– Ett sömntest med EEG, avslöjade att hennes epilepsi också märks på natten, säger John.

– När Jessica får anfall på dagen stannar hon upp och försvinner i blicken. Självt säger hon att hon är i godislandet, berättar Sandra.

Sjukgymnastiska/fysioterapeutiska insatser

– Vårt mål är att försöka öka den mitokondriella funktionen och behandla och lindra symtomen. Det sa Marika Jonsson, leg sjukgymnast vid Habilitering & Hälsa, Habiliteringen Hisingen, barn och ungdom i Göteborg.

Antalet mitokondrier i en cell ökar när en person behöver mer energi under en längre tid. Det betyder att träning kan öka antalet mitokondrier. För bästa träningen gäller det att välja aerob träning, som är träning där syre bidrar vid energiframställningen.

– Vi vill att barnen ska jobba i en syreprocess. Förenklat kan man säga att träning med låg belastning som pågår länge ger aerob träning, sa Marika Jonsson.

Utmaningen vid en mitokondriell sjukdom är att träna i rätt dos för att undvika mjölksyra. Det gäller att träna som en långdistanslöpare, snarare än en höjdhoppare som ska agera snabbt och intensivt. Hur länge barnen kan träna för att inte få för mycket mjölksyra beror på vilken träningen är, omfattningen och vilken mitokondriell sjukdom barnet har.

– Tecken på för hög mjölksyrenivå är olika för olika barn, men det kan yttra sig genom att de kvider, blir trötta eller slappa. Det är bra om ni föräldrar lär er känna igen ert barns uttryck. Vi tar tiden och tillsammans provar vi oss fram till vilken träning och omfattning som passar ert barn. Vissa barn kan bara träna några minuter i taget, andra längre pass, sa Marika Jonsson.

När barnen kommer till habiliteringen görs en bedömning av det enskilda barnets rörelseförmåga och koordination bland annat. Förmågor som undersöks kan vara; Hur är balans, ledrörlighet, muskelspänning och muskelstyrka?

Vilken slags träning som passar det enskilda barnet beror på de individuella förutsättningarna och behoven. De olika symtomen vägs in i bedömningen. Har barnet ett medfött hjärtfel, behöver sjukgymnasten eller fysioterapeuten som det heter numer kontrollera om det finns några restriktioner. Kanske behövs ett träningsprogram som är anpassat efter barnets specifika hjärtfel. Har barnet nedsatt syn kan det påverka balansen. Har barnet andningsproblem? Är tarmrörelserna svaga?

För att få fram bästa behandlingen för det enskilda barnet används ett strukturerat.

– Vi gör alltid en individuell bedömning av barnet. Varje insats utvärderas noggrant för att veta att vi behandlar rätt, sa Marika Jonsson.

Utvecklingsstörning

Barn med låg kognitiv nivå, utvecklingsstörning, kan ha svårt att tolka sin omgivning. Därför är det viktigt att förbereda dem inför träningen. En förberedelse kan vara att alltid sjunga samma sång innan träningen börjar. Ett annat sätt är att barnen får känna på en speciell boll som signalerar att nu är det dags för bassängträning eller vad det kan vara.

– Ett barn som vet vad som ska hända, har lättare att samarbeta, sa Marika Jonsson.

Balans

Barn med mitokondriell sjukdom kan ha svårt med balansen.

Balansförmågan är ett samspel mellan många olika sinnen som syn, hörsel, känsel och förmåga till att känna och hantera rörelse, proprioception. Balansproblem kan bero på störningar i några av dessa sinnen men också finnas i bågångarna.

– Förmågan att balansera går till viss del att träna. Att gunga eller sitta på en medicinboll med uppsikt och stöd kan vara utmärkt träning. Att sitta och sträcka sig framåt och snett bakåt är också bra träning, sa Marika Jonsson.

För att bli bättre på balans gäller det att ge barnen erfarenhet av olika situationer och väva in övningar i vardagen.

– Barn med dålig balans undviker ofta det som är svårt för dem.

Därför måste de tränas på sin nivå. Uppmuntra dem att balansera på sandlådans kant. Håll i handen i början, släpp sedan för att göra det svårare, sa Marika Jonsson.

Ledrörlighet

Är ledrörligheten nedsatt påverkar det hur personen sitter, står och förmår kontrollera sitt huvud. Det kan få konsekvenser för ryggen. Ryggen bör därför kontrolleras regelbundet, för att till exempel risken för skolios ska upptäckas i tid.

– Låt huvudet bestämma hur sittställningen ska justeras. Huvudet ska vara rakt upp på bålen för att personen till exempel ska kunna

äta och svälja. Prova själv hur det är att svälja om ni sitter ihopsjunkna och framåtlutade, sa Marika Jonsson.

Det går knappt, fick vi i publiken som följde hennes uppmaning och provade, medge.

Kontrakturer

Det är viktigt att undvika statiska ställningar, till exempel att barnet sitter snett i en ställning länge. På sikt kan det leda till felställningar, kontrakturer. Det är ett tillstånd där barnen inte längre har full rörelse. Skälet är att bindväv i till exempel ledkapsel, ligament, muskulatur, blivit kortare. Utan träning blir rörelseomfånget allt mer begränsat.

– Vi försöker motverka kontrakturer med genom att öka styrkan och förlänga muskeln med ortoser eller skenor. Det fungerar väldigt bra, sa Marika Jonsson.

Om rörligheten i lederna försämras påverkar det barnets förmåga att sitta, stå och hålla kontroll på huvudet och ökar risken att utveckla skolios.

– Det finns vetenskapliga belägg för att sju till åtta timmar med ortoser motverkar kontrakturer. Det är därför vi vill att barnen ska försöka ha nattskenor även om det stör nattsömmen, sa Marika Jonsson.

Andningsgymnastik

Barn med mitokondriell sjukdom kan behöva andningsgymnastik. Ett hjälpmedel är en PEP-mask där barnet andas mot ett motstånd. Den provas ut hos en sjukgymnast, som ger varje barn individuella råd.

– PEP-masken kan användas förebyggande. När barnet andas mot ett motstånd, pressas luften nästan tillbaka i lungorna. Ni kan föreställa er det som att luften då öppnar upp de små lungblåsorna, alveolerna. Öppnas alveolerna ökar barnets lungvolym, sa Marika Jonsson.

Träningen kan också lekas in genom att barnet får blåsa i sugrör eller blåsa på ballonger, eller hoppa.

Sovställning

Att se över sovställningen är också viktigt. Hur många timmar sover barnet och i vilket läge? För att ge barnet en bekväm viloställning och för att motverka förstärkning av olämpliga ställningar gäller det att variera sovställningen. Kuddar kan användas för att skapa en bra sovställning.

– För att undvika olämpliga felställningar kan ni till eventuellt uppmuntra barnet att sova på en sida varannan natt, sa Marika Jonsson.

Fördelar med rörelse

Att röra på sig har många fördelar. En studie där man jämfört resultaten av nationella prov, visade att de elever som fick två extra lektioner av lekrörelseträning presterade bättre än de som hade färre timmar.

– Den kognitiva förmågan ökar om vi rör på oss, sa Marika Jonsson.

Fysisk aktivitet påverkar också kroppens funktioner positivt genom att smärta minskar, blodcirkulationen ökar, andningen förbättras liksom och mag- och tarmrörelser.

– Rörelse kan också ge bättre kondition, koordination och öka delaktigheten. Väv in aktiviteter i vardagen, som att göra barnet delaktig vid blöjbyten, vid matbordet eller när ni ska gå till bilen. Det vi gör ofta och mycket har effekt, sa Marika Jonsson.

Som föräldrar är det bra att uppmuntra barnen att röra på sig och försöka hitta en fritidsaktivitet som det tycker är kul. Kanske passar ridning eller simning?

Hjälpmedel

För de barn som har hjälpmedel är det viktigt att kontinuerligt bedöma om de är optimalt inställda, och att uppmärksamma barnets ledrörlighet.

– Kontrollerna är särskilt viktiga när barnet växer mycket, som i tonåren, sa Marika Jonsson.

Hon uppmanade också föräldrarna att se över ergonomin när de lyfter sitt barn. Använd hjälpmedel och tänk på att arbeta nära kroppen och uppmuntra barnet att hjälpa till så mycket som möjligt. Då tränas barnet kontinuerligt i sin vardag.

– Att ni arbetar ergonomiskt gäller både barnets och er egen säkerhet. Ni behöver hålla i många år, sa Marika Jonsson.

Frågor till Marika Jonsson

Statiska ställningar skulle undvikas, att stå i ståställning är väl statistiskt?

– Det behöver inte vara statistiskt om barnet har ett rätt anpassat ståskal. Det är väl värt att ståträna, bland annat för att ståendet hjälper tarmarna att fungera. Men barnet ska ha något meningsfullt och roligt att göra under tiden det står i ståskal. Eftersom det inte finns så mycket evidens gäller det att prova, utvärdera och justera.

Vårt barn använder bara ena handen och ogillar att vi tar i den andra, vad ska vi göra?

– Det kan tyda på att något i hjärnan inte fungerar, att hjärnan inte 'upptäckt' den oanvända handen. Ni behöver uppmuntra henne att ta på sin egen oanvända hand och arm. Försök också hitta ett sätt att förbereda henne när ni vill att hon ska använda den, genom att ta på axeln eller liknande. Ni kan försöka ge henne mat från det håll där den oanvända handen är, för att få hjärnan att upptäcka denna kroppsdel.

Hur ska vår flicka, som har ataxi, svårt samordna rörelser, träna?

– Vattenträning är ett skonsamt sätt att vara aktiv som kan provas vid ataxi. Ataxin är visserligen inte träningsbar i sig, men vatten träning enligt till exempel Halliwickmetoden kan fungera eftersom barnen inte behöver röra sig så mycket. Med små rörelser som dock är ataktiska kan barnet ändå lära sig att flyta/simma på sitt sätt. Men det förutsätter att barnet blir lite mer stilla, att inte rörelserna och då ataxin triggas av att vara i vattnet. Man måste prova helt enkelt, prova flera gånger för att se om det kan fungera. Det finns klipp på You Tube om metoden.

Jessica har personlig assistent

Vilken assistans har ni? Frågade en habiliteringsläkare en dag när Jessica var fyra år. Ingen, svarade föräldrarna. Läkaren tyckte att det var självklart att de skulle ha personlig assistent. Läkarens ord fick Sandra att erkänna för sig själv hur utmattad hon var.

Varje natt hade hon gått upp klockan halv två och stängt av Jessicas sondmatning, för att dotterns mage skulle vila sig. Trots den

avbrutna nattsömnen väntade en ny dag med familjens behov och heltidsarbete. Det var Sandras hälsa eller Jessicas.

– Jag beslöt att låta Jessica ha sondmatningen på hela natten, säger Sandra.

– Jag stängde av den på morgonen när jag gick upp, säger John. Strax efteråt började Jessica springa. Tidigare hade hon tagit sig fram med rullator. De tror att hon fick mer kraft när hon gavs mat hela natten.

Ett år senare, och först efter hjälp med ansökan av ett assistansbolag, fick Jessica en personlig assistent. My har varit med familjen i två och ett halvt år, i vardag och på semestrar. Nu när hon ska sluta letar de efter en ersättare.

– Vi har rätt till personlig assistans dygnet runt, för att kunna sova ifred, säger John.

– Men vi tvekar. Vill våra två tonåringar ha främmande personer i huset på natten? Det är en fråga vi brottas med, säger Sandra.

Föreningsinformation

Jeanette Axelsson berättade om Mito Sverige, som är en stödförening för familjer där någon har en mitokondriell sjukdom. Föreningen har funnits sedan 2012 och har idag ett 40-tal medlemmar.

Intresserade når webbsidan via www.mitosverige.com eller via e-post: mitosverige@gmail.com

Det finns också en Facebook grupp: Föreningen Mitosverige

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 Anna Glenvik från barnteamet om Ågrenskas pedagogiska arbete vid en familjevistelse.

– Barn som har mitokondriella sjukdomar har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande grad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har

vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, sa Anna Glenvik.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrarna om barnen med diagnos. De hämtar också in information från barnens skola. Därefter planeras veckans aktiviteter med barnen.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig man kan känna sig. Eftersom funktionsnedsättningen är bestående blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

Vad underlättar i era barns vardag? frågade Anna Glenvik och bad föräldrarna prata med varandra. Förslagen som kom upp var flera; Att få vara med, assistans, bra kommunikation, den fysiska miljön.

Särskilda mål

Att göra barnen så delaktiga som möjligt är ett viktigt mål vid planeringen av aktiviteter under vistelsen på Ågrenska. Det innebär att personalen är måna om att arbeta efter individens egen rytm och alltid sträva efter att försöka utröna och förstå barnets eller ungdomens vilja.

– Vi vill stimulera individens egna resurser, sa Anna Glenvik.

Att främja kommunikationen är ett viktigt mål under vistelsen, och det görs bland annat genom att personalen är lyhörd, inväntar svar och tolkar individens egna uttryck. En viktig del i att kommunicera är att barnet själv kan vara med och påverka sin situation.

Det finns exempelvis många kommunikationshjälpmedel som går ut på att trycka på saker för att få fram olika ljud.

Ytterligare ett tips är att använda en reläbox som kan kopplas till olika elektriska apparater, som en elvisp eller musikanläggning. På så sätt kan barnen genom att trycka på en större knapp sätta på och stänga av maskiner som annars kan vara svåra att manövrera.

– Vi tydliggör också vad som ska hända, genom att använda scheman och tidsstaplar, sa Anna Glenvik.

Ett tredje mål är att stimulera den kognitiva och motoriska förmågan. Det görs genom att ge erfarenheter och kunskap om olika sinnesupplevelser.

– Varje dag i schemat har olika färger och lukter till exempel, berättade Anna Glenvik.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar och avslappning med mer motoriskt krävande programpunkter. För att stimulera grov- och finmotorik hålls många av aktiviteterna utomhus, till exempel i skogen eller på stranden. Tanken är att alla aktiviteter ska kännas roliga och naturliga för barnen.

– Stimulerande upplevelser startar den goda cirkeln och väcker barnens lust att ta egna initiativ, vilket leder till ökad aktivitet och påskyndar utvecklingen, sa Anna Glenvik.

Tips på appar

Kommunikation

Grid player

Go Talk Now

Widgit Go

Talking Cards

Sociala berättelser/Samtal/Dagbok

My story, Story kitt, Story Creator

Picca, Pictello

Ritprata 1, 2

Lek/Samspel

Fludity, Magic fingers

Pekbok för barn, böcker, sagor

Toca Tea Party, My playhome, Ginger, Pettsons memo

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som orkar lyssna på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.

– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättade Rebecka Eliasson i Ågrenskas barnteam.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men präglas också 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 Rebecka Eliasson.

Hon 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. Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *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. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation, sa Rebecka Eliasson.

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.

Efter 9-årsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar reaktioner från omgivningen.

– I den åldern börjar det bli jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. De noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

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 mitokondriella sjukdomar. 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 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.

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 Rebecka Eliasson.

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 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.

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

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 Rebecka Eliasson.

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.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på 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/>

Jessica har tre storsystrar

Jessica har tre storsystrar. Innan hon fick assistenten My tog äldsta dottern Alva stort ansvar för Jessica.

– Det var med blandade känslor hon såg relationen växa fram mellan My och Jessica. I början accepterade hon inte assistenten, säger John.

– Precis som de andra systrarna älskar Alva sin lillasyster och vill vara nära henne precis som My. Först efter en tid uttryckte hon lättnad över att inte ha det ansvar hon haft, säger Sandra.

Sandra och John tycker det är självklart att syskon till ett barn med funktionsnedsättning ska få samtala med andra i samma situation. Därför ringde Sandra till habiliteringen och frågade om syskongrupper.

– Det kan vara skönt att bolla sina tankar med någon utanför familjen, säger Sandra.

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 Christina Johansson och logoped Lotta Sjögren, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.**

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen.

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras.

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Christina Johansson om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta. Alternativt kan man låta barnet ligga ner i en säng eller liknande. När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av

groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munhälsa vid mitokondriell sjukdom

Det finns flera olika symtom eller tillstånd som kan påverka munhälsan vid en mitokondriell sjukdom.

- epilepsi
- munmotorisk påverkan och svaghet i muskulaturen
- mag- och tarmproblem, reflux
- muntorrhet

Om barnet har epilepsi kan medicineringen ge biverkningar som indirekt påverkar munhälsan, medan anfallen kan orsaka tandskador, bitskador och tandgnissling.

– Det är vanligt att barn som fortfarande har mjölktdänder gnisslar tänderna. Om tandgnisslingen pågår både natt och dag kan man skydda tänderna från slitage med en bettskena, sa Christina Johansson.

Nedsatt munmotorik och svaghet i mun och tuggmuskulatur kan göra det svårare att själv hålla rent i munnen. Att munnen är öppen vid vila kan leda till muntorrhet. Det i sin tur ökar risken för karies. En påverkad munmotorik kan ibland leda bettavvikelser.

Mag- och tarmproblem kan också påverka munhälsan. Illamående, kräkningar och reflux kan väcka obehag att använda munnen.

Problem att äta, som leder till att barnet får mat via PEG påverkar

också munhälsan. En munhåla som inte används blir lätt känslig och riskerar bli överkänslig.

– Tandborstning, med el-tandborste till exempel, är ett bra sätt att minska överkänslighet i munnen, sa Christina Johansson.

Syraangrepp på tänderna, från kräkningar och reflux, ökar risken för erosion, en kemisk förlust av tandsubstans. I kombination med tandgnissling kan tandslitage öka snabbare.

– Barnen kan också få sveda i svalget och munnen av syran, sa Christina Johansson.

Det kan vara svårt att bedöma om ett barn har muntorrhet, men ett tecken kan vara att barnet ofta är törstigt eller har upprepade infektioner i munslemhinnan. Även barn som har svårt att kontrollera saliven kan ha muntorrhet.

– Vid muntorrhet ökar risken för karies och infektioner i munslemhinnan. Det ger ett minskat skydd mot tandslitage och minskar komforten i munhåla eftersom det kan ge en torrhets känsla och ibland sveda, sa Christina Johansson.

En del barn är osäkra inför besöket i tandvården. För att förbereda barnet använder Mun-H-center en inskolningsmetod som kallas 1000-inläring. Då får barnet besöka tandvårdsmottagningen i flera korta pass samma dag med många pauser. Barnet ska få känslan av att lyckas.

– Målet med träningen är att patienten ska känna sig trygg och veta vad som ska hända i tandvården, sa Christina Johansson.

Munmotorik vid mitokondriell sjukdom

Vid en mitokondriell sjukdom där barnet har låg muskeltonus eller muskelstyrka och nedsatt rörlighet kan flera munmotoriska funktioner bli påverkade. Det kan innebära att tal och mimik påverkas, liksom förmågan att suga, tugga, svälja och salivkontroll. Logoped Lotta Sjögren berättade att 22 personer med mitokondriella sjukdomar undersökts vid tidigare vistelser på Ågrenska. Av dem hade tio svårförståeligt tal och femton ät – och dricksvårigheter. Några hade också svårt med salivkontrollen.

Ätsvårigheter kan yttra sig på olika sätt. Det kan dels handla om viljan och orken att äta och dels förmågan att äta.

– Viljan att äta påverkas av aptiten. Matlusten påverkas också av hur mage och tarm fungerar, liksom av andning och allmäntillståndet, sa Lotta Sjögren.

Om förmågan att äta är påverkan av rent fysiologiska hinder kan det handla om svårigheter att suga, dricka, tugga eller svälja. Dessa funktioner kan undersökas och sedan tränas upp genom anpassad oralmotorisk träning.

– Syftet med träningen är att öka förmågan att kontrollera saliven. Ät- och tuggförmågan och artikulationsförmågan kan också tränas, sa Lotta Sjögren.

Hon tipsade om olika redskap, bland annat z-vibrator som används för att ge sensomotorisk stimulans av läppar, käke och tunga.

– Ifall era logopeder på hemmaplan vill rådgöra med oss om lämplig träning får de gärna höra av sig till oss, sa Lotta Sjögren.

Frågor till Christina Johansson och Lotta Sjögren.

Förstör eltandborste tändernas emalj?

– Nej, att använda eltandborste på rätt sätt är ett skonsamt och effektivt sätt att rengöra tänderna.

Vi är oroade över att vår son sväljer för mycket fluor vid tandborstningen.

– Ni kan hjälpa honom, genom att använda en torr muntork för att få bort överflödet av tandkräm om det behövs.

Jessica idag

Jessica vaknar med ett leende och somnar med ett leende berättar föräldrarna. Hon älskar att ha familjen omkring sig och vara med och handla, baka och laga mat.

– Varje söndag går vi igenom veckans schema över vad som ska hända och vem som ska hämta, mamma, pappa eller assistenten, säger John.

– Vi handlar tillsammans varje fredag i samma affär. En gång bytte vi. Det gick inte bra. Vi hittade ingenting. Då kände jag mig också autistisk, säger Sandra och ler.

På torsdagarna simmar Jessica. Hon älskar att bada.

Rör sig Jessica mellan ställen där hon är trygg tänker familjen inte på hennes autism. Men när de reser till nya platser blir det tydligt.

- Vi har bilat i Europa och flugit till Egypten. När vi kommer fram är det viktigt att direkt visa henne var hon ska sova, säger John.
- På nya platser kan hon fastna i sin surfplatta, innan hon vågar vidga vyerna, säger Sandra.

Familjen är mån om att leva här och nu och göra roliga saker tillsammans hela familjen.

- Vi kan inte vänta tills Jessica är stor, säger Sandra.
- Barnen är små nu. Det gäller att passa på, säger John.

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 44 500 kr (2015).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2015 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 271 kr/ mån	111 252 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 436 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 635 kr/mån	55 620 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 816 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. Det går att ha färdtjänst och samtidigt söka bilstöd.

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. Det går att söka anpassningsbidrag för bil man redan äger. Man måste dock uppfylla kraven för bilstöd som man sedan inte måste plocka ut. Bilen måste också anses lämplig för anpassning.

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 stöd

– Familjen kan ha rätt till personlig assistans eller avlösarservice i hemmet. Socionom Malena Ternström berättade om samhällets stöd.

Det finns vissa insatser från samhället som kan vara aktuella för familjer vars barn har en mitokondriell sjukdom. De söks enligt socialtjänstlagen, SoL.

– Ni har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut, sa Malena Ternström.

Stöd söks hos socialsekreterare på Individ- och Familjeomsorg i kommunens socialtjänst. Familjen kan också vända sig till kurator på habilitering eller sjukhus för att få hjälp med olika stödinsatser.

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.

Avlösarservice i hemmet

– Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet, säger sa Malena Ternström.

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

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

Korttidsvistelse

– 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, sa Malena Ternström.

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

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel äldre syskon, morföräldrar eller farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk och/ eller psykisk funktionsnedsättning.

Som anhörig är det möjligt att delta i samtalsgrupper eller individuellt anpassat stöd, och att få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta och se olika ut i olika kommuner.

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Om det finns oro för att en elev inte kommer nå kunskapsmålen i skolan skall rektorn kontaktas. Rektorn har ett ansvar att skyndsamt utreda om en elev är i behov av särskilt stöd. Utredningen görs tillsammans med elevhälsan. Det kan till exempel vara skolsköterska, kurator, specialpedagog eller skolpsykolog som gör utredningen.

– Ifall eleven är i behov av särskilt stöd skall ett åtgärdsprogram upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs, sa Malena Ternström.

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, sa Malena Ternström.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd. Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

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, sa Malena Ternström.

Tips inför möten med skolan

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

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

- En förlösande fråga, som kan leda till kreativitet och ett gemensamt engagemang är: ”Hur gör vi då?” Särskilt bra fungerar en sådan öppen fråga om förhandlingarna mellan parterna går trögt. Att få till ett gott samarbete och god samverkan kring barnet är viktigt och allas ansvar, sa Malena Ternström.

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

Tips på bra webbsidor:

www.agrenska.se – Ågrenska
www.agrenska.se/syskonkompetens
www.fk.se - Försäkringskassan
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
<http://www.barncancerfonden.se/elevs-ratt/>
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.mun-h-center.se – Mun-H-center
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

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

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

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

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 och 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

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Biträdande överläkare Karin Naess
Karolinska universitetssjukhuset/Solna
Medfödda Metabola Sjukdomar
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08-517 714 40

Docent, överläkare Niklas Darin
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnneurologi
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Logoped Sofia Wallin
DART
Kruthusgatan 17
411 04 GÖTEBORG
Tel: 031-342 08 05

Dietist Ellen Karlge-Nilsson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Dietistmottagningen
Vitaminvägen 17
416 50 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Överläkare Marita Andersson Grönlund
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Ögonmottagningen för barn och ungdom
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Psykolog Peter Sand
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
Psykologenheten
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-342 10 00
Fysioterapeut Marika Jonsson
Habilitering & Hälsa
Habiliteringen Hisingen, Barn och Ungdom
Regnbågsgatan 1 A
417 55 GÖTEBORG
Tel: 031-759 21 00

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

Christina Johansson, tandläkare,
Lotta Sjögren, logoped
Mun-H-Center

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

Medverkande från Ågrenska

Socionom Cecilia Stocks
Verksamhetsansvarig AnnCatrin Röjvik/Annica Harrysson
Anna Glenvik
Rebecka Eliasson
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

Mitokondriella sjukdomar

En sammanfattning av dokumentation nr 485

Mitokondriella sjukdomar är en grupp sjukdomar som kan ge olika symtom från flera organ eller organsystem samtidigt. Mitokondrier finns inuti våra celler och fungerar som cellernas kraftverk. De ser till att kroppen får tillräckligt med energi för att vi ska kunna röra oss, växa och tänka.

När de inte fungerar som de ska drabbas framförallt vävnader och organ som förbrukar mycket energi, som muskler, hjärta och centrala nervsystemet.

I Sverige finns uppskattningsvis 900 personer med en mitokondriell sjukdom.

När barnet fått sin diagnos behövs en omfattande medicinsk utredning för att kartlägga vilka organ som är påverkade. Därefter fattas beslut om hur barnets symtom ska behandlas

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se