

Dokumentation nr 487

Ektodermal dysplasi, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

EKTODERMAL DYSPLASI

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

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen 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:

Birgitta Bergendal, över tandläkare, Odontologiska Institutionen, Jönköping
Johanna Norderyd, över tandläkare, Odontologiska Institutionen, Jönköping
Marita Hellström Pigg, genetiker, Klinisk genetik, Akademiska sjukhuset, Uppsala
Gabor Koranyi, ögonläkare, ögonkliniken, Centrallasarettet, Växjö
Agneta Gånemo, leg sjuksköterska, hudkliniken, Skånes Universitetssjukhus, Malmö
Marizela Kljajić, psykolog, Hand-och plastikkirurgen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg
Ia Nielsen, sekreterare, Svenska ED-föreningen
Gunnel Hagberg, personlig handläggare, försäkringskassan, Göteborg
Marianne Bergius, över tandläkare, Mun-H-Center, Hovås
Anna Nielsen Magnéli, tandhygienist, Mun-H-Center, Hovås
Lisa Bengtsson, logoped, Mun-H-Center, Hovås
Johanna Skoglund, socionom, Ågrenska

Här når du oss!

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

Symtom vid ektodermal dysplasi	5
Erik har ED	8
Barns tänder	9
Genetik vid ektodermal dysplasi	11
Forskning och framtid	13
Lång väg till diagnos	13
Ögonproblem i samband med ektodermal dysplasi	14
Information från Svenska ED-föreningen	16
Multiprofessionellt samarbete inom tandvården	17
Mettes och Kjells funderingar kring tandvården	20
Hudproblem, behandling och omvårdnad	20
Eriks behandlingar	23
Att leva med ett annorlunda utseende	24
Erik	26
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	26
Syskonrollen	28
Erik har syskon	31
Munhälsa och munmotorik	32
Erik idag	33
Information från försäkringskassan	34
Samhällets stöd - kommunen	38
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	40
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	41
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	42

Symtom vid ektodermal dysplasi

Ektodermal dysplasi (ED) syftar på förändringar i ektodermet, det cellskikt som i fosterstadiet utvecklar hud, hår, tänder, naglar, svettkörtlar och sekretoriska körtlar. Det finns fler än 190 olika ektodermala dysplasier. Vanligast är hypohidrotisk ektodermal dysplasi (HED). Hypohidrotisk innebär att förmågan att utsöndra svett är nedsatt.

Det berättar övertandläkare och protetikern Birgitta Bergendal från Odontologiska Institutionen i Jönköping. Hon och kollegan Johanna Norderyd, övertandläkare och pedodontist, håller i flera av föreläsningarna under Ågrenskas familjevecka om ED.

Kompetenscentret vid Odontologiska institutionen i Jönköping, där de båda arbetar, är ett av tre nationella kunskapscenter för sällsynta odontologiska diagnoser. Dit kan tandläkare, vårdpersonal, patienter och patientföreningar vända sig för att ta del av samlad kunskap och forskning om bland annat ED.

– Det finns ett stort behov av kunskap när det gäller sällsynta sjukdomar. Inte minst inom vården och det märker säkert ni föräldrar. Idag måste varje familj samordna vårdkontaktarna runt barnet och det kan vara komplicerat att få det att fungera, säger hon.

En studie som genomfördes 2008 av Riksförbundet Sällsynta diagnoser, visade att ungefär hälften av de tillfrågade 1659 medlemmarna, hade problem med att hitta rätt kontakter inom allt från primärvård till specialistvård och försäkringskassa.

– Det som var positivt med den undersökningen, var att tandvården ansågs 'vara bäst i klassen'. Men klart är att fler koordinatörer behövs som hjälper familjerna med samordningen, säger hon.

Bakgrund

Ektodermal dysplasi (ED) hör till de sällsynta sjukdomarna och kallas också för Christ-Siemens-Touraines syndrom. 1-7 barn per 100 000 får syndromet.

Första gången hypohidrotisk ektodermal dysplasi beskrevs i en artikel, var 1848 av den engelske läkaren John Thurnam. 1971 undersökte den brasilianske genetikern Newton Freie-Maia, en familj i tre generationer i Brasilien med X-bunden HED. Han såg sambandet mellan ED och ektodermet och förstod att de genetiska förändringarna påverkar de ektodermala vävnaderna.

Diagnoskriterierna för ED har sedan dess varit att patienten ska ha

förändringar i två av fyra vävnader (hår, tänder, naglar och svettkörtlar).

– Nu finns också andra klassifikationer för att ställa diagnos, eftersom man har hittat generna till olika ED. Men det räcker inte eftersom den genetiska orsaken till alla ED ännu inte är fastställd, säger Birgitta Bergendal.

Den vanligaste ektodermala dysplasien som 90 procent av alla har är hypohidrotisk ED, HED (som också kallas för anhidrotisk ED).

Den ärvs oftast X-bundet autosomt dominant och recessivt. Den X-bundna formen orsakas av EDA1-genen som identifierades 1996. (Mer om genetik kommer längre fram i dokumentationen).

Symtomen när det gäller HED kan variera mellan olika personer.

Pojkar har tydliga symtom hos flickor är de mer vaga. Pojkar brukar ha ett typiskt utseende med fylliga läppar, tunt glest hår och en särskild ansiktsprofil. Avsaknad av tandanlag och avvikande tandform är också vanligt.

– Avsaknaden av tänder och brist på svettning är de mest utpräglade symtomen. När det gäller termostatregleringen i kroppen fungerar den inte på grund av att svettkörtlarna är för få och otillräckliga. Det kan förorsaka överhettning. Det är därför viktigt att kompensera detta när det är varmt genom att på olika sätt hålla barnet svalt, säger Birgitta Bergdal.

Ett bra sätt kan vara att på sommaren ofta låta barnet ha en blöt t-shirt på sig och svalka sig med kalla bad. För den som har ett barn med ED finns det möjlighet att få bostadsanpassningsbidrag till att installera luftkonditionering, AC, i bostaden.

Djur och människor

Förändringen vid ED i ektodermet finns både hos människor och djur.

De strukturer som påverkas hos människan är:

- Talgkörtlar
- Svettkörtlar
- Naglar
- Bröstkörtlar
- Salivkörtlar
- Tänder

Upplevda problem

Amerikanska patientföreningen, NFED, National Foundation for Ectodermal Dysplasias, frågade 1000 familjer med ED om vilka symtom de hade mest problem med.

De svarade så här;

- 91 % hår
- 80 % tänder
- 75 % naglar
- 42 % hud och svettkörtlar

Tänderna

Det som gör att föräldrar börjar ana att något inte står rätt till är att tänderna inte kommer som de ska och när de väl gör det är de ett fåtal, många är spetsiga och de har en konisk form.

En del barn har inga tandanlag alls eller så får de vissa tänder och inte andra. Några får bara mjölk tänder, som tandläkarna hoppas de kan behålla så länge som möjligt. Det ger bättre tuggning av maten och så kan de användas framöver till att bygga proteser med.

– De flesta får diagnos i 1-2 års ålder när de första tänderna borde ha kommit och många gånger är det tandläkaren som misstänker syndromet, säger Birgitta Bergendal.

Låg salivproduktion

Av de barn som saknar många tänder har var tredje låg salivproduktion. Det gör att de kan ha svårt att svälja och tala.

– Torrheten beror på att slemkörtlarna producerar dåligt med mucin, som är ett slemsekret, som återfinns hela vägen från munnen, ner genom halsen och till mag-tarmkanalen. Tillståndet kan också bero på att slemkörtlarna är för få.

Nedsatt salivsekretion är inget diagnoskriterium vid ED, men det har stor betydelse för välbefinnandet.

– Förutom muntorrhet påverkar avsaknaden av slemproducerande körtlar svalget och mag-tarmkanalen. Det kan till exempel ge heshet och förstoppning. Slemproduktionen i bronkerna och lungorna är också ofta störd. Små barn kan få upprepade lunginfektioner, som i regel går över när de blir äldre, säger Birgitta Bergendal.

Saliven i munnen skyddar mot karies och därför är det desto viktigare för den som har ED att regelbundet gå till tandläkaren.

– När det gäller saliven är det inte ovanligt att vuxna är torra i munnen, men barn skiljer ut sig där. De har normalt fullgod salivmängd. Därför är det viktigt som tandläkare att uppmärksamma nedsatt salivsekretion hos barn, säger Birgitta Bergendal.

Vilket inte alltid är helt lätt, konstaterar hon.

– Man måste ha förlorat minst hälften av sin salivmängd för att själv känna av att man är muntorr och förstå att något har

förändrats. Det är alltså inte säkert att ett barn kan svara på om de är muntorra eller inte, säger hon.

Vänja sig vid tandläkaren

Att gå till tandläkaren blir ett livslångt projekt för barn med ED. De ska gå igenom många olika behandlingar för att till slut få en så bra tandstatus som möjligt.

– Barnen är mycket hos tandläkaren under uppväxten och även som vuxna. Det är bra med tidig tillvänjning och omsorgsfull inskolning till tandvården. De ska aldrig behöva vara rädda eller ha ont vid besöken, säger hon.

I samband med att barnen ska skolas in hos tandläkaren kan föräldrar använda sig av bilder från tandläkarbesök för att göra proceduren och instrumenten som kommer att användas mer bekanta och mindre skrämmande för det lilla barnet. Läs mer om bildstöd på vårdguiden: www.1177.se.

Frågor till Birgitta Bergendal:

Vad är det för skillnad mellan mjölk tänder och permanenta tänder när det gäller ED?

– Har barnet inte mjölk tänder kommer det inte permanenta tänder. Däremot kan det komma permanenta när mjölk tänderna ramlat ut. När det gäller X-bunden hypohidrotisk ED saknas alltid tänderna i underkäken både mjölk tänder och de permanenta. Ofta finns några tänder i överkäken, särskilt hörntänderna, även om de har annan form.

Vi har en liten kille med mycket saliv i munnen. Kan det ändra sig så att han blir torr istället?

– Det borde det inte göra. Muntorrhet tror vi handlar om att den som har ED har färre slemproducerande körtlar.

Erik har ED

Erik, 16 månader, kom till Ågrenska med syskonen, Ida 11 år och Carl 9 år, mamma Mette och pappa Kjell.

De var så glada allihop för deras ”sladdis”. Karl och Ida såg fram emot ett litet syskon som de kunde ta hand om. Kjell tyckte förstås också det var roligt men var orolig innan förlossningen för att de den här gången var äldre föräldrar.

Mette hade aldrig mått så bra under en graviditet som den här gången. Hon åt bra och kunde motionera ända fram till förlossningen.

– Men det är klart att det att vi var äldre påverkade mig med.

Förlossningen var nästan precis på dagen och utan problem. Efteråt minns Mette att nästan all personal på förlossningen påpekade hur torr Erik var. ”En liten torris”, skojade de.

Kjell kommer ihåg att Erik såg annorlunda ut.

– Det var en känsla nästan omgående att han inte var som de andra två, säger han.

Till saken hör att Mettes bror som bor i Danmark fick sin ED diagnos som vuxen. Idag är han öron-näsa- hals- läkare och Mettes föräldrar är också läkare.

Mette och Kjell skickade ett foto från BB till föräldrarna och brodern. Mettes pappa sa att han inte hade sett något spår av någon sjukdom hos Erik. Öronpositioneringen var inte som vid ED, sade han. Det såg han tydligt.

– De ville inte oro oss, säger Kjell.

Mettes bror däremot såg något annat och rådde dem att kontrollera om Erik hade ED.

De åkte hem från BB med en gnagande känsla av att det inte stod rätt till. Mette hade också känt en lukt hon kände igen när hon snusade på Erik. ”Så här luktar min bror”, sa hon till Kjell. Det skulle visa sig att det var lukten av bakteriehärdarna de så kallade näskrustorna hon kände. Som många med ED har.

– I början av januari var vi första gången på akuten eftersom han hade dålig andning och feber. Vi blev hemskickade och kom igen två veckor senare när Erik hade lunginflammation. Vi sa till läkaren att vi misstänkte att han hade ED och atrofiska slemhinnor, som gör att han lättare får infektioner i lungorna. Ingen reagerade på de upplysningarna. Vi visste mer än de, säger Mette.

Barns tänder

Hos barn som inte har ED kan de första tänderna komma som två små riskorn i underkäken vid 6 till 8 månaders ålder.

– Men det finns barn som föds med tänder och det finns de som inte får tänder förrän vid 1,5 år. Barn med ED får oftast tänder sent om de alls får dem och det är sällan de kommer först i underkäken, säger övertandläkaren och specialisten inom barntandvård (pedodonti) Johanna Norderyd.

Tandanlagen bildas i fostervecka sju och dyker oftast inte upp ur tandköttet innan födseln. De flesta föds tandlösa och tänderna ligger precis under tandköttet. Allra först får vi mjölk tänderna som till normalt blir tjugo. De trycks bort av de tjugoåttal permanenta tänderna plus så småningom fyra visdomständer. Om ingen permanent tand dyker upp kan en mjölk tand bli kvar i munnen under många år.

– När det gäller ED kan vi inte se vilka mjölk tänder som kommer att stanna kvar på röntgenbilder. Vi kan bara göra en kvalificerad gissning. Mjölkhörntänderna brukar sitta kvar längre än de andra och ibland kan de sitta i så lång tid som i tjugo till trettio år. Det är bra för då har vi möjligheter att bygga proteser på befintliga tänder, säger Johanna Norderyd.

Känsliga tänder

Det är viktigt att ta ordentligt hand om det begränsade antal tänder som kommer vare sig de är mjölk tänder eller permanenta tänder.

– Nya mjölk tänder är extra känsliga för karies. Bästa skyddet ger fluortandkräm som stärker tändernas emalj. Använd en tandkrämsklick stor som barnets lillfingernagel och en mjuk barntandborste. Borsta morgon och kväll även om det bara finns en enda liten tand, säger Johanna Norderyd.

Det vi äter och dricker har betydelse. Vissa personer får hål i tänderna redan när de äter lite socker, medan andra klarar sig från hål trots att de får i sig ganska mycket socker. Hur känslig man är beror bland annat på vilka bakterier som samlas på tänderna, hur mycket saliv som finns och vilken kvalitet den har. Känsligheten ökar för den som är torr i munnen. Saliv har som en uppgift att rena munnen.

– En normal salivmängd klarar av att ta hand om fem måltider om dagen. För den som har mindre saliv, som många med ED, är det bra att tänka ordentligt på vad man äter. Drick vatten istället för söta drycker som måltidsdryck för att förhindra syraattacker på emaljen och undvik söta produkter som till exempel ketchup och smaksatt yoghurt.

Kindtänderna med tuggytorna är särskilt svåra att hålla rena.

– I en del regioner i Sverige till exempel Jönköpingsregionen gör vi massprofylax. Barntandläkarna plaster de permanenta 6-års och 12-års tänderna för alla barn och dessutom mjölk tänderna för de som har ED. Plasten slits med åren men sitter tillräckligt bra och fyller sitt syfte. Vi har sluppit göra många fyllningar och har landets friskaste tänder på barn, säger Johanna Norderyd.

Genetik vid ektodermal dysplasi

Det finns många olika typer av ED, och vi vet långt ifrån allt om sjukdomen ännu. Hittills har forskarna hittat de fyra förändrade/muterade gener som orsakar nittio procent av fallen med det vanligaste ED-syndromet, hypohidrotisk eller anhidrotisk ektodermal dysplasi.

Det berättar Maritta Hellström Pigg överläkare och genetiker vid Klinisk genetik på Akademiska sjukhuset i Uppsala.

– Generna heter EDA1, EDAR, EDARADD och WNT10A och påverkar ektodermet, det vill säga det cellskikt som i fosterstadiet utvecklar bland annat körtlar, slemhinnor, hår, naglar och tänder. Om någon av generna är skadade och inte kan styra utvecklingen av det protein som behövs för att den ektodermala vävnaden ska utvecklas, får det återverkningar, säger hon.

I varje cellkärna finns 46 kromosomer, fördelade på 23 par, som är uppbyggda av DNA-spiraler. Här finns de mellan 21 000 och 23 000 gener som behövs för människans normala utveckling och funktion. Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Kromosomerna har numrerats i storleksordning, så att den största kromosomen har nummer 1. Alla människor har olika förändringar i sin arvs massa och sina gener, men bara en liten del av dem ger upphov till symtom hos bäraren.

Byggstenarna i DNA-spiralerna kallas nukleotider och benämns som A, T, C och G.

– En förändring i arvs massan kallas mutation. Den kan vara stor, då hela eller bitar av kromosomer saknas eller finns i extra kopior, eller liten, som när en enda nukleotid bytts ut eller saknas, säger hon.

DNA är en komplex struktur som bland annat måste kunna kopieras exakt när cellerna delar sig. Då ska 3000 miljoner nukleotider kopieras och fördelas på de två dottercellerna. DNA ska också kunna översättas till RNA, som kan liknas vid mönster för olika proteiner. Detta kallas transkription. RNA ska sedan översättas till det färdiga proteinet genom translation.

En mutation i DNA leder alltså till fel i det protein som genen är ett

mönster för. Proteinerna behövs för att vi ska fungera.

Ett par dagar efter befruktningen utvecklar embryot tre cellskikt varav ett är **ektoderm** som påverkar överhuden och nervsystemet. Andra bladet heter **mesoderm** och formar ben, brosk, muskler, bindväv, blod och hudens innersta lager. Det tredje cellskiktet är **endoderm** som säkerställer matspjälkningsystemet, lungorna och levern.

– Den defekta genen vid ektodermal dysplasi behövs tidigt i fosterutvecklingen. Mellan graviditetsvecka fyra och åtta formas anlagen för de flesta ektodermala vävnader, säger Maritta Hellström Pigg.

Dessa defekta tillstånd kan föras vidare till nästa generation.

– När det gäller ED ärvs skadan på flera olika sätt, autosomt recessivt, autosomt dominant, könsbundet recessivt eller könsbundet dominant i vissa fall.

Ärftlighet

Vid **autosomt recessiv nedärvning** är föräldrarna friska bärare av en förändrad gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar är det 25 procent risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning, en från varje förälder och att barnet får 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 bärare av den muterade genen.

Autosomt dominant nedärvning innebär att den ena föräldern har sjukdomen, med en normal gen och en förändrad gen.

Sannolikheten att barnet ärver sjukdomen blir då 50 procent vid varje graviditet. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte vidare.

Vid könsbunden ärftlighet är orsaken en förändrad gen på X-kromosomen. Män har en X-kromosom och en Y-kromosom, medan kvinnor har två X-kromosomer. **X-kromosombundet recessivt** ärftliga sjukdomar förekommer som regel endast hos män och nedärvs via vanligen friska kvinnliga bärare av en normal och en muterad gen. Kvinnliga bärare kan ibland få en lindrigare form av sjukdomen. Söner till kvinnliga bärare av en muterad gen löper 50 procent risk att ärva syndromet, och döttrar har samma sannolikhet 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. Mutationer i EDAR och EDARADD kan ärvas både autosomt recessivt och autosomt dominant. Symtomen är samma som vid

den X-kromosombundna formen av sjukdomen, med den skillnaden att flickorna vid dessa former har lika svåra symtom som pojkarna.

När det gäller hypohidrotisk/anhidrotisk ektodermal dysplasi känner vi till flera förändrade gener och var i arvsmassan de sitter.

– Där genen är känd är det möjligt att få genetisk vägledning, avslutar Maritta Hellström Pigg.

Frågor till Maritta Hellström Pigg:

Ska syskon gentestas?

– Friska syskon behöver inte testas. De kan själva välja att testa sig när de fyllt 18 år. Det kan vara bra att veta inte minst ur ärftlighetssynpunkt.

Går det att ha både ED och Iktyos?

– Ja det är möjligt att ha två ärftliga sjukdomar.

Forskning och framtid

Proteinet ektodysplasin som EDA-genen kodar för och som den med X-bunden hypohidrotisk ED saknar, har framställts på konstgjord väg av två forskare i Schweiz. De sprutade in det konstgjorda ektodysplasinet i musmammans livmoder in i musfoster som hade en skadad EDA-gen. När mössen föddes fick de tänder, fin päls och bra svettkörtlar. I USA har amerikanska ED-föreningen, NFD stöttat liknande forskning på hundar. Hundvalpar med den skadade EDA-genen har visat liknande positiva förändringar som mössen. 2014 godkände amerikanska FAD, Food and Drug Administration forskning på människor som förmodligen får stor betydelse för framtiden. Åtta barn med X-bunden hypohidrotisk ED och skadad EDA-gen får nu injektioner med det konstgjorda proteinet.

– I framtiden kan kanske en mamma som är bärare av X-bunden hypohidrotisk ED låta behandla sina söner med proteinet, säger, Birgitta Bergendal.

Lång väg till diagnos

Den ena lunginflammationen avlöste den andra. Efter ett besök hos brodern och ännu en sjukhusvistelse i Mettes hemland Danmark började arbetet med att få någon i Sverige att ställa en diagnos.

– Vi hade egentligen aldrig pratat särskilt mycket om min brors sjukdom jag, när jag växte upp. Ingen såg det som något konstigt. Jag minns bara att mamma hade berättat om BVC-sköterskor som rådde henne att smörja in hans torra hud med vaselin och talk och att hon sa att han såg hemsk ut. Jag såg ju att Erik var lik min bror, han hade samma lite typiska ansiktsdrag.

När Mette var hemma igen kontaktade hon dermatologen där och sa att hon misstänkte ED. Efter lite turer fram och tillbaka fick de en remiss till Klinisk genetik på Universitetssjukhuset i Uppsala, säger Mette.

I juli 2014 fick Erik diagnosen X-bunden anhidrotisk ektodermal dysplasi, med autosomal recessiv ärftlighet.

– Samma variant av ED, som min bror har, säger Mette.

– Om det inte hade varit för Mettes bror och att vi kände till sjukdomen, hade vi inte haft diagnosen ännu. Det tror inte jag. Att vi vet vad det är har underlättat tillvaron för Erik, säger Kjell.

Ögonproblem i samband med ektodermal dysplasi

De flesta med ektodermal dysplasi råkar ut för att ögats yta blir torr för att slemhinnor och tårvätskan inte fungerar som det ska. Enligt en amerikansk undersökning har 95 procent av alla med ED problem med torra ögon.

– Torrhet gör att det svider och att det inte går att se riktigt bra, säger Gabor Koranyi, ögonläkare och verksamhetschef vid Ögonkliniken i Växjö.

Den studie Gabor Koranyi syftar på är amerikansk och från 2004. 34 personer med ED deltog och 30 av dem hade hypohidrotisk ED.

Av dem uppgav:

95 % att de hade torra ögon

95 % hade hårbortfall i ögonbrynen

92 % hade hårbortfall i ögonfransarna

95 % upplevde genomlysning av ögonlocket.

– Bland ”normalbefolkningen” uppger 10 procent att de har torra ögon, säger Gabor Koranyi.

Det är ovanligt att personer med ögonbesvär uppger torrhet i ögonen som huvudproblem. Det är svårt att veta vad det är som orsakar besvären. Till skillnad från till exempel i munhålan, finns det inga känselreceptorer i ögonen för att uppleva torrhet.

Vid besvär uppger de flesta symtom som:

- ögontrötthet

- att ögonen känns igenklistrade på morgnarna
- en främmande-kroppskänsla
- skav
- sveda
- klåda
- en brännande känsla
- sekret
- ljuskänslighet
- dimsyn

Mest uttalade blir problemen vid läsning, TV tittande eller bildskärmsarbete. Ibland kan symtomen förvärras av rökning, ålder, klimakteriet, av mediciner, luftkonditionering (drag) etcetera.

Ögat som en spegel

För att ögat ska vara funktionellt och att det ska gå att se genom det måste hornhinnan vara genomskinlig, ren och klar och ha en viss form. Under ögonlocket finns slemproducerande körtlar som förser ögats yta med vätska.

– Det är som en spegel, finns det minsta fel på spegelns yta fungerar den inte som den ska. Torrhet gör att det inte blir blankt och fint, säger Gabor Koranyi.

Tårfilmen har flera viktiga funktioner. Den skall släta ut den ojämna ytan och på så vis skapa förutsättningar för en optisk funktion av ögats främre yta. Den är viktig för att reglera hornhinnans vätskebalans, svarar för syretillförseln och för smörjningen mellan ögonlockens insida och ögats yta.

Tårfilmen är genom sitt innehåll av bakteriedödande enzymer viktig för ögats infektionsförsvar och sköljer bort främmande föremål, avstötta celler samt irriterande och allergena substanser, från ögats yta.

För att kunna fungera i alla avseenden måste tårfilmen också:

- Vara tillräckligt stabil för att tillåta ögonlocken att vara öppna åtminstone 20-30 sekunder innan torra fläckar bildas.
- Innehålla nödvändiga näringsämnen, joner, spårämnen och buffertsystem.

- Vara lagom trögflytande så att det ger en stabil tårfilm när ögat är öppet. Samtidigt ska den skapa förutsättning för att blinkrörelsen fungerar utan hinder.

Tårfilmen innehåller vätskekomponenter från tårkörtlarna, slem från bägarcellerna, fett från Meiboms körtlar i ögonlocken. Sår på ögat läker vanligtvis på ett par tre dagar, med hjälp av cellerna och vätskan. Vid ED finns det oftast inte tillräckligt med vätska och då kan det uppstå sår som inte läker lika lätt.

– Om det inte fungerar finns det ersättningar för vätskan och ögonsalvor som går att tillföra, säger Gabor Koranyi.
Mer om det på www.janusinfo.se

Ögonläkare Gabor Koranyi rekommenderar behandling med:
Ögondroppar utan konserveringsmedel. Testa mer lättflytande först, gå över till mer viskösa (trögflytande) om du måste droppa ofta för att få effekt. Testa dig fram för att se vilken droppe som fungerar bäst för just dig.
Använd Viscotears eller Oculentum simplex till natten.

Information från Svenska ED-föreningen

Svenska ED-föreningen bildades 1999 i Jönköping. Föreningen har idag 144 medlemmar, varav ett fyrtiotal har diagnosen med sex olika typer av ED.

– En av våra viktigaste uppgifter är att kontinuerligt bevaka vad som händer medicinskt inom ED-området och att sprida kunskap. Föreningens syfte är även att bevaka och tillvarata medlemmarnas individuella och gemensamma intressen knutna till diagnosen, berättar Ia Nielsen sekreterare i Svenska ED-föreningen. Föreningen har en hemsida www.svenskaed.se med information om vad som pågår i föreningen, en sida med frågor och svar om ED, en matnyttig länklista samt tillgång till medlemsblad föreningen skriver.

– Vi har också en ny broschyr som vi lägger på tandläkarmottagningarna, för att fånga upp de nya barnen och deras familjer, när de precis har fått sina diagnoser, säger Ia Nielsen.

Föreningen har familjeträffar en sommarvecka varje år.

– Vartannat år ordnar vi mer påkostade vistelser då vi bjuder in föreläsare och vartannat år har vi sommarläger bara med medlemmarna.

Föreningen välkomnar fler kunskapscenter som Odontologiska Institutionen i Jönköping.

– Och fler koordinatörer som kan stödja föräldrar i vården. Som det är nu drar föräldrar med barn som har ED ett stort lass, avslutar Ia Nielsen.

Multiprofessionellt samarbete inom tandvården

Barnet och föräldrarna behöver mycket information om olika behandlingsmöjligheter när det gäller tänderna på kort och lång sikt. Ofta handlar det om kontakter med både allmäntandläkare och specialistteam.

Det berättar övertandläkarna Birgitta Bergendal, protetiker och Johanna Norderyd, pedodontist på Odontologiska Institutionen i Jönköping.

– Den som har ett barn med avvikande tandutveckling det vill säga en annan form på tanden, avsaknad av tänder eller att tänderna kommer sent ska se till att få en remiss till en specialist i barntandvård, säger Johanna Norderyd.

Visar det sig vara ED-specifika förändringar och barnet inte har diagnos går det att genom specialistkliniken få en remiss till barnklinik för utredning.

– Vid Odontologiska Institutionen i Jönköping har vi sedan över 20 år en planeringsgrupp med målsättningen att ge växande individer med speciella behov av protetiska ersättningar bästa möjliga omhändertagande. De insatser som kan bli aktuella bedöms av olika tandspecialister ur ett långtidsperspektiv. När det gäller barn med ED handlar behandlingstiden om hela livet, säger Birgitta Bergendal.

Men hon tillägger att det inte finns konstgjorda material som fungerar ett helt liv. Material slits under ett livsperspektiv och behöver göras om många gånger.

Behandlingar

Efter ED-diagnosen är det viktigt med regelbundna besök hos tandläkare även om det inte händer så mycket de första åren. Det handlar mera om en inskolning till tandvården och att någon har koll på munhygien, kost och fluorbehandlingar. Mycket av de större protesbehandlingarna kan inte göras när barnet är litet. En så

kallad panoramaröntgen till exempel, där det går att se eventuella tandanlag, går att göra först när barnet kan sitta still en längre period.

När det gäller vilka tandanlag som finns, ser det olika ut för olika diagnoser.

– Det barn som har X-kromsombunden ED och genen EDAR har ofta inga tänder alls, vare sig mjölk tänder eller permanenta tänder, i underkäken. När det gäller WNT10A- genen brukar det finnas många mjölk tänder.

– Det är förstås en fördel eftersom det går att tugga med dem och i bästa fall kan mjölk tänderna hänga med länge och under en tid ersätta de permanenta tänderna, säger Birgitta Bergendal.

Tandläkarens första åtgärd är att bygga om de spetsiga konformade tänderna med kompositmaterial i plast.

– Det kan göras på mjölk tänder från 3-4 års ålder och på permanenta tänder när de har kommit, säger Johanna Norderyd. Tandläkaren kanske också måste ta bort en del tänder, för att ge möjlighet för de permanenta tänderna att komma fram.

– Det kan vara extra känsligt eftersom det finns få tänder, säger hon.

Ibland behövs också tandreglering för att ge plats åt eventuella kommande permanenta tänder.

Proteser

Det finns flera olika skäl att ersätta saknade tänder med konstgjorda tandersättningar på barn. Bland annat för att förbättra tuggförmågan, talet och utseendet.

– Det är viktigt ur psykologisk synpunkt att ha tänder som ser fina ut och som barnet är nöjt med, säger Birgitta Bergendal.

Första tandersättningen är de avtagbara proteserna för små barn.

– En del tycker att det är jobbigt att vänja sig vid dem, men med lite fantasi och peppning från personer runt barnet går det ofta snabbt, säger Birgitta Bergendal.

Hon berättar om en familj där föräldrarna absolut ville att sonen skulle ha en protes i överkäken. De gick till tandläkaren och pojken fick sin protes trots att han var milt sagt tveksam. Senare berättade föräldrarna att de köpte godis till sig själva som såg ut som löständer och satte in dem när sonen tränade på sin protes.

– Nästa gång han kom till tandläkaren hade han proteserna på och såg väldigt nöjd ut över det, säger Birgitta Bergendal.

När det finns någon eller några mjölk tänder på var sida i käken är det möjligt att göra broar mellan dem, som fästs på de befintliga tänderna.

– Då är det extra viktigt att i fortsättningen hålla rent runt om proteserna och de befintliga tänderna, så att det inte blir kariesangrepp eller inflammation i tandköttet, säger hon.

Långt perspektiv

Ofta får tandläkare göra många olika typer av tandersättningar på ett barn under uppväxten. Behandlingarna ser dessutom olika ut för olika barn beroende på förutsättningar och önskemål från barnet eller föräldrarna.

– Många barn och ungdomar tror att de vet precis hur de vill ha det med sina tänder under resten av livet och kan vara mycket bestämda på den punkten. Men min erfarenhet är att den unga vuxna ofta helt ändrar önskemål om antal tänder, bryggor och tandimplantat allt eftersom. Det kan vara bra att föräldrar och tandvårdspersonal är medvetna om det och är beredda att stötta och ompröva beslut. Det är viktigt att vara nöjd med sitt utseende och att funktionen i munnen är bra, säger Birgitta Bergendal.

Mera slutgiltig behandling med en fast protes i både över – och underkäke kan för det mesta inte göras förrän tillväxten i käkarna är helt avslutad vid 18-20 års ålder. Då är det fråga om tandimplantat det vill säga skruvar av titan som opereras in i käkbenet och vid vilka de konstgjorda tänderna fästs.

– Det är också möjligt att operera in tandimplantat i underkäken från 6-årsålder. Då är tillväxten i mitten av underkäken avslutad, säger Birgitta Bergendal.

Frågor till Birgitta Bergendal och Johanna Norderyd:

Kan vi som föräldrar kräva en 'second opinion' inom tandvården?

– Absolut det har ni all rätt till. Ring oss och berätta så kan vi ge råd och säga vad vi tror, men sedan kan vi inte påverka behandlingen.

Vad kan vi som föräldrar kräva av tandvården vid första besöket?

– Information om vad som ska hända. När det gäller små barn är föräldern talesperson för barnet och vissa barn vill inte ha behandlingar i vissa åldrar. Det är något som ofta ändrar sig men det gäller det för föräldern att lyssna på barnet och i dialog med tandvården fatta beslut.

Hjälper proteserna talutvecklingen?

– I några fall. Men en del talar obehindrat utan en enda tand. Med tänder brukar uttalet bli bättre.

Hur är det med läspning?

– Det bättrar sig med protes i underkäken.

Mettes och Kjells funderingar kring tandvården

Föräldrarnas oro inför framtiden handlar om hur jobbigt det blir för sonen med alla tandbehandlingar.

Mette har ju upplevt broderns behandlingar i 40 år.

– Min bror har gått på specialisttandvård så länge jag kan komma ihåg. Han hade bara sju egna spetsiga tänder. Längre hade han avtagbar protes och allt vad det innebär. Det var inte helt lätt att få kyssa tjejer i tonåren med lösa tänder... Sedan 20-årsåldern har han implantat och fina jämna tänder. Det är klart att det känns oroligt när jag tänker på Erik och hur det ska gå.

Hudproblem, behandling och omvårdnad

Huden vid ED är oftast tunn, ljus, slät, skör och torr på grund av avsaknad av talg- och svettkörtlar.

– Det gäller att sköta den väl, säger sjuksköterskan och docenten Agneta Gånemo, vid Hudkliniken, Skånes Universitetssjukhus i Malmö.

Huden är kroppens största organ med en yta på cirka två kvadratmeter och en vikt på ungefär fyra kilo för en vuxen person. Handflatans yta utgör en procent av all hudyta på kroppen.

Det späda barnet har en stor hudyta till sin späda kroppsvikt.

– Det är bra att tänka på när det gäller känslighet för kyla och värme och andra hudåkommor hos det lilla barnet. Barnet påverkas mer än vuxna av hudsjukdomar och behandlingar, säger Agneta Gånemo.

Huden består av tre hudlager; överhud, läderhud och underhud.

Den innehåller bland annat vätska och fett.

– I hornlagret, i överhuden finns den viktiga hudbarriären, som likt Kinesiska muren skyddar kroppen mot yttre fienden, som uttorkning och skador, säger Agneta Gånemo.

En dåligt fungerande barriär gör att skadliga ämnen lättare tar sig in i huden och skapar en inflammation. En sådan inflammation är eksem.

Utan en fungerande hudbarriär skulle vi dö av uttorkning eftersom vattnet i sådana fall skulle dunsta bort från kroppen. Det räcker med en försvagad hudbarriär för att fuktbalansen ska försämrats, vilket är en av huvudorsakerna till torr hud.

Hudbarriären ger bland annat skydd, reparerar skador, medverkar i temperaturregleringen, producerar livsviktigt D-vitamin och bildar pigment.

Vid ED är det ektodermet som bildas tidigt i fosterlivet, som är genetiskt förändrat. Det är den struktur som utvecklar bland annat huden. Huden blir tunn och skör.

Redan vid födseln kan huden vara täckt av en klisterliknande hinna som släpper efter ett par veckor. Det fenomenet kallas Collodion baby. Senare blir huden torr och en hel del barn med ED får atopiskt eksem.

Förutom ett inflammatoriskt tillstånd i huden, innebär atopi en benägenhet att utveckla ärftlig astma och pollenallergi.

– Det går att ha alla besvär men en del utvecklar ett par av dem. Det atopiska besvären växlar under livet, säger hon.

Ett barn med torr hud får duscha och bada precis som alla andra!

– Men flytande tvål torkar ut så använd det sparsamt, säger hon. Det är bra att tillsätta lite olja i badet eller medelhavssalt, cirka 1 liter till ett fullt badkar.

– De barn som har eksem kan få utskrivet kaliumpermanganat till badet eller bada i det på en hudklinik. Vätskande sår i huden brukar må bättre med 2 matskedar klorin i badvattnet, säger hon.

Torr hud behöver smörjas in och då är syftet att:

- Minska torrheten
- Avfjälla
- Hålla kvar fukten i huden
- Behålla den mjuk och smidig
- Minska klådan
- Låka sår, sprickor, infektion och inflammationer

– Det finns många olika sorters krämer i handeln och det kan vara svårt att hitta det som fungerar. Det gäller att pröva sig fram och

låta det något större barnet vara med och själv välja kräm. Använd inte något som svider, råder Agneta Gånemo.

Kortisonpreparat (glukokortikoider) används för att de är:

- Antiinflammatoriska
- Kärlsammandragande
- Klådstillande
- Minskar nybildning i huden
- Påverkar immunförsvaret

Kortisonpreparaten finns i fyra styrkor, från den svagaste grupp I som är receptfritt, till extra stark i grupp IV (receptbelagd).

Smörjningen sker ofta flera gånger per dag.

– Eftersom det sker regelbundet gäller det att göra de stunderna till något positivt, säger Agneta Gånemo.

- Smörj vid samma tidpunkt varje dag
- Ha en viss ritual, det vill säga börja på samma ställe på kroppen varje gång
- Vistas i ett lagom varmt utrymme till exempel i badrummet
- Ägna er helt åt smörjningen och barnet när det pågår
- Smörj inte när ni känner er jäktade
- Ta mjukt i barnet och massera in salvan
- Se till att dela på smörjningen mellan föräldrarna
- Ta vara på tillfället att vara tillsammans med barnet och samtala om något trevligt under tiden
- Ha lugnande musik på

Allteftersom tiden går kan barnet själv börja ta över smörjningen. Kanske börja med händer och i ansiktet. Även barn med rörelsehinder ska få prova på. I tonåren är det dags för barnet att helt ta över.

Temperaturregleringen och avsaknaden av svettfunktionen är ett problem särskilt på sommaren när det är varmt.

– Det gäller att svalka ner barnet på olika sätt. ED-föreningen har en lista på sin hemsida med bra tips av Övertandläkare Birgitta Bergendal 'Håll dig cool i sommar', heter den.

Frågor till Agneta Gånemo:

Varför ska det vara en svag kortisonsalva i ansiktet?

– Därför att ansiktet har tunn hud särskilt runt ögon, näsa och mun.

Kan du ge tips på samband mellan kost-och hudproblem?

– Sjukdomar vi pratar om här har genetiska orsaker och går inte att bota genom att lägga om kost. Men det är klart att det kan vara värt försöket att lindra symtomen, med kostomställningar. Det är något man får testa själv och känna efter vad som fungerar. Jag vet bara att det brukar sägas att huden är själens spegel. När vi mår bra mår huden bra.

Hur påverkas kroppen för den som inte kyler ned sig?

– Det är en påfrestning för hela kroppen inte minst för hjärtat. Kroppens celler fungerar inte vid för hög temperatur och det kan leda till avsvimning. Febernedsättande hjälper eventuellt inte eftersom det är kroppens hud och yta som blir het.

Hur tänker du kring fysiska aktiviteter?

– Barn ska vara med så långt det går. Kanske fungerar det i en kvart och sedan kan barnet gå iväg och dricka något kallt. Efter ett tag kan det komma tillbaka och vara med mot slutet. Det gäller att ha en flexibel gymnastiklärare.

Eriks behandlingar

Erik går inte på förskola ännu. Planen är att Erik ska gå på en vanlig förskola i närheten av bostaden om några månader.

Eriks torra hud är inget stort problem. Det räcker med att de smörjer in honom med Miniderm en gång om dagen.

– Krämen är bra, svider inte och smakar bra tycker Erik som gärna slickar på våra fingrar. Miniderm smakar lite sött och är inget farligt att slicka lite på, säger Mette.

Det största problemet för Erik hittills har varit krustorna i näsan. De har irriterat honom och luktat illa. Innan familjen kom fram till en lösning var det riktigt besvärligt.

– Min bror har ju själv erfarenhet av hur det är och han är öron-näs- och halsläkare. Han har koll på nyheter, säger Mette.

Nu sköljer de Eriks näsa varje dag med en amerikansk produkt som de beställt över internet och som heter Neal Med. Ljummet vatten med lite salt i trycks med kraft upp i ena näsborren och vattnet rinner ut ur den andra.

– Den fungerar hur bra som helst, säger Mette.

För övrigt handlar det mest om maten, när det gäller Erik. Han äter till exempel en bas av kokta rotfrukter och andra grönsaker med olika tillbehör som kyckling eller tofu. Kjell kör maten till Erik i en mixer.

- Sen gillar han såklart annat också. Favoriter är banan, ost och mjukt bröd.
- Han är inte kräsen, säger Kjell.

Att leva med ett annorlunda utseende

Ett annorlunda utseende kan väcka uppseende. Utsattheten påverkar självbilden, lusten och förmågan att ta nya sociala kontakter. Men sociala sammanhang är något alla mår bra av och det finns strategier att använda sig av. Det menar Marizela Kljajić, psykolog vid Hand-och plastikkirurgen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Varför stirrar en del människor ut andra?

Jo därför att människan sedan tidernas begynnelse är van vid att reagera på det som skiljer ut sig från mängden.

– Då gällde det vår överlevnad. Vi var tvungna att vara vaksamma på sådant som avviker för att upptäcka farligheter, säger hon. De flesta lever inte på savannen längre och det känns obehagligt för den som blir stirrad på. Idag handlar det istället om oförställd nyfikenhet, som inte nödvändigtvis behöver tolkas negativt, säger Marizela Kljajić.

– Men för den som är med om tillräckligt många negativa sociala upplevelser blir det belastande och kan till och med upplevas värre än komplikationer efter operationer, säger hon. Det är svårt att förändra omgivningen så frågan är vad den som blir utsatt kan göra istället?

Ögonkontakt

Ett sätt att själv ta kontroll över situationen är att ta ögonkontakt när någon stirrar istället för att väja undan med blicken.

– För varje gång stärks den egna självkänslan lite till, menar Marizela Kljajić.

När det gäller det lilla barnet är det viktigt att föräldrarna tidigt tränar barnets sociala förmåga och hjälper barnet att prata om sitt annorlunda utseende. Kanske också hjälpa till med vissa sociala kontakter och vänskapsrelationer.

– Att umgås är inget vi föds med utan något vi lär oss. Ett barn kan behöva hjälp på vägen, säger hon.

Studier där forskarna frågat barn om vilka de vill umgås med har visat att det yttre inte betyder något. Frågan forskaren bland annat ställde till barnen var; Tror du att ett barn som har ett annorlunda

utseende kommer att bli retat i skolan? Ja, svarade de tillfrågade barnen. Kan du tänka dig att bli vän med henne/honom? Ja svarade de igen.

Kompisar är en viktig skyddsfaktor för att känna att man är bekväm i sociala situationer. Eller som en person med en kraniofacial missbildning sa: ”Jag tänker på mitt utseende varje dag och känner ofta att jag inte passar in, men när jag är med mina vänner mår jag bra. Dom bryr sig inte om att jag ser annorlunda ut.

Strategier för föräldrar

- Informera barnet när det är dags att byta miljö, till exempel innan det börjar förskolan, första klass, en ny klass eller en fritidsaktivitet.
- Informera andra föräldrar i förskole- eller skolklassen om barnets diagnos.
- Försöka hitta fritidsaktiviteter och intresseområden där barnet kan delta och göra bra ifrån sig.
- Prata med barnet om hur andra kan reagera på hans eller hennes utseende och diskutera på vilka sätt han eller hon kan hantera det när någon stirrar eller frågar. Visa att det är naturligt att prata om dessa saker.

Tonåren är en känslig tid och att närma sig nya människor är inte lätt oavsett vem man är som person. En individ som dessutom ser annorlunda ut under en tid när alla ska vara så lika som möjligt, kan ha det extra svårt.

– Bra strategier för den som vill närma sig nya människor på en tillställning till exempel, är att hitta gemensamma intressen att prata om, kanske stå bredvid en grupp ett tag och lyssna på vad de pratar om och vid något tillfälle flika in en öppen fråga, som inte kan besvaras med ja och nej och på det viset få igång ett samtal.

– Det är bra att i ett samtal mera fokusera på den andre och på det viset få bort fokus på en själv, säger hon.

Andra strategier tonåringar kan ha är:

- Skaffa sig egen kunskap om sin diagnos.
- Se till att delta i diskussioner kring behandlingen. Ställa frågor kring hur resultatet kan bli av en viss operation eller behandling och ta reda på hur det kommer påverka den som avstår från att göra dem.
- Tänka igenom vad jag själv tycker är viktigt att ändra eller förbättra.

- Tänka igenom varför jag vill eller inte vill ha en viss behandling.
- Försöka hitta personer att prata med som familjemedlemmar, vänner eller lärare.

Erik och framtiden

Mette och Kjell tycker att Erik är lik Mettes bror både vad gäller utseendet och symtomen och tänker att det säkert är bra för Erik.

– Jag tror att det blir positivt för honom att en person som han känner väl och som är vuxen, ser ut som honom, säger Mette. Kjell håller med om att det har många fördelar att Mettes bror har ED, ändå oroar sig Kjell för hur det ska gå med kamrater under uppväxten. Kjell tänker att han ska berätta på förskolan om att Erik har ED och vad det innebär när Erik börjar.

– Det är bra att förebygga och säga att det är på grund av ED som han har särskilda behov och ser lite annorlunda ut. På det viset kan vi kanske undvika utanförskap, säger han.

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, berättar Bodil Mollstedt från barnteamet om Ågrenskas pedagogiska arbete vid en familjevistelse.

– Barn som har ektodermal dysplasi har olika kombinationer av symptom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, sa Bodil Mollstedt.

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. Det pedagogiska arbetet 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.

Vad underlättar i era barns vardag? frågar Bodil Mollstedt och ber föräldrarna prata med varandra. Förslagen som kommer upp är flera; kompisar, rutiner, aktiviteter, att smörja in kroppen, rätt kläder, ombyte av kläder, kunniga personer/personal runt barnet, rak kommunikation och kunskapsöverföring.

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 mån om att arbeta efter individens egen rytm och alltid strävar efter att förstå barnets eller ungdomens vilja.

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

Ett viktigt mål under veckan är att ta hänsyn till barnets eller ungdomens personliga behov. Det sker genom att man anpassar längden på aktiviteterna som sker ute och inne, växlar mellan mer eller mindre fysisk ansträngning och att det finns aktiviteter med naturliga pauser.

-Vi är lyhörda för barnets känsloläge och hur trötta de är. Om de behöver ger vi dem möjlighet att vila under dagen. Vi är också måna om att matsituationen blir lugn och att de får en tid till personlig vård av huden, säger Bodil Mollstedt.

Under vistelsen är det gemensamma aktiviteter där var och en deltar på sina egna villkor. Under samlingarna används sagor, dockor och nallekort i samtal om känslor, tankar, likheter och olikheter.

-Genom lekarna och samtalen blir barnen och ungdomarna blir bekräftade vilket bidrar till att stärka deras självkänsla, säger Bodil Mollstedt.

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, säger Bodil Mollstedt.

Aktiviteternas längd anpassas till individernas ork och naturliga pauser tas under dagen. Möjligheter ges till personlig vård av huden.

Andra tips som kan underlätta tillvaron är:

- Att för den som lätt blir överhettad, innan sänggåendet, lägga en kall kudde ute på vintern eller i frysen. En så kallad ”vetekudde” fungerar också bra att lägga i frysen. Den håller kylan ännu längre.
- Att använda speciella pennor att skriva med som inte slinker ur greppet. Så kallade ”greppvänliga pennor” finns bland annat på Varsam.se.

Syskonrollen

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

– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar sjuksköterskan Samuel Holgersson 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, säger Samuel Holgersson.

Han berättar 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 utarbetar barnteamet 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, säger Samuel Holgersson.

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 ED. 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, säger Samuel Holgersson.

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

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 syskonet 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, säger Samuel Holgersson.

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/>

Erik har syskon

Erik var efterlängtd. De båda äldre syskonen Ida och Carl, tyckte att det var kul med en bebis och är fortfarande förtjusta i honom, även om de ibland kan tycka att han tar föräldrarnas tid.

– Jag har dåligt samvete för de större barnen eftersom vi inte kan ägna oss så mycket åt dem. Erik behöver såklart mer passning än

de och det är svårt att veta om det beror på diagnosen eller på att han är yngre och de är så mycket äldre, säger Mette.

Familjen har bland annat löst det så att de äldre barnen får ensamdagrar med föräldrarna. Då åker mormor upp ifrån Danmark och tar hand om ruljangsen.

– Senast var det Ida som fick välja vad hon ville göra en hel dag med oss. Vi var bland annat på operan och såg en balett, säger Mette.

Munhälsa och munmotorik

– Barn med ED har tidigt kontakt med tandvården och oftast då med en pedodontist en barntandvårdsspecialist. Vid svårigheter med tal, språk och ätande behövs också kontakt med logoped.

Det berättar övertandläkare Marianne Bergius, tandhygienist Anna Nielsen Magnéli, och logoped Lisa Bengtsson, 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. Liknande kompetenscentra finns i Jönköping och i Umeå. 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 förhållanden i munnen. 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. På hemsidan finns en rullista där det går att hitta många olika sällsynta diagnoser.

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 till exempel använda fluortandkräm, rekommenderar tandhygienist Anna Nielsen Magnéli. Hon rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen är det bra att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta, säger hon. Alternativt kan man låta barnet ligga ner i en säng eller liknande. Om det finns kindtänder är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan förseglas med plast för att minska risken att få hål. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket. Det går att se mer om olika tandvårdsprodukter och hjälpmedel på Mun-H-Centers webbplats.

Munhälsa vid ektodermal dysplasi

Under de två familjevistelserna på Ågrenska, 2008 och 2015 har Mun- H-Center undersökt 19 patienter med ED.

– Det är en stor variation vad gäller bett och tänder. Några har låg betthöjd och flack gom, några är troligen muntorra, säger tandläkare Marianne Bergius.

Just för muntorrhet finns det smörjande och salivstimulerande preparat att använda sig av. Marianne Bergius rekommenderar smörjning i mun flera gånger om dagen om behov verkar finnas. För mer information om bett och tänder hänvisas till föreläsningarna av Birgitta Bergendal och Johanna Norderyd.

Munmotorik vid ED

Logopeden utreder vid behov kommunikation och sug-tugg- och sväljförmåga. Logopeden kan också ge rådgivning kring matning och ätsvårigheter.

– Bettet och muntorrheten kan påverka talet och förmågan att äta. Artikulationsmöjligheten kan ibland begränsas av muntorrhet och att huden i ansiktet är stramt, säger logoped Lisa Bengtsson.

Erik idag

Nu i efterhand är Mette glad att hon inte gav sig innan hon fick en diagnos.

- Jag hade tid att var envis när jag var hemma med Erik. Om jag hade jobbat hade jag inte orkat, säger hon.
Det var tur att de fick en diagnos menar de.
- Min bror fick diagnosen så sent och blev väldigt sjuk utan att någon visste varför. Hans krustor som han hade i näsan samlades i lungorna och ledde till lunginflammationer, säger Mette.
Mette är trots allt nöjd med den vård Erik har fått.
- Det kanske inte fungerar optimalt alla gånger, men jag känner tacksamhet för att vi bor i ett land där vi får vård och stöd.
Båda föräldrarna ser framtiden an med tillförsikt. Erik har hamnat i den bästa av familjer tycker de.
- Det är klart att det blir jobbigt för honom med alla tandbehandlingar, men det är som det är. I perioder kommer han att behöva extra hjälp av oss, kanske både i skolan och när det gäller behandlingarna. Jag brukar tänka att alla har något. Det viktigaste är kanske att ED inte blir hans ID, som någon sa här på Ågrenska, säger Kjell.

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 föräldrans ansvar.

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.

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 - kommunen

– **Det finns en del stödinsatser i kommunen som kan vara aktuella för barn med ED. Det säger Johanna Skoglund, socionom på Ågrenska.**

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 § ska kommunen 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. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

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

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Johanna Skoglund.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en 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.

Anpassad studiegång

När andra stödåtgärder inte räcker till kan anpassad studiegång vara ett alternativ för eleven.

Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från timplan, ämne och mål. Det är rektorns ansvar att eleven får en utbildning som så långt som möjligt är likvärdig övriga elevers utbildning.

Betyg och behörighet

Idag går betygsskalan från A till F. Eleven måste vara godkänd (alltså minst ha betyg E) i 8-12 ämnen för att komma in på en vanlig gymnasieskola. När betyg sätts ska läraren utgå från all information som finns om elevens kunskaper.

– Det innebär att en elev kan få godkänt även om den inte gjort ett visst prov. Det finns andra sätt att visa sin kunskap, till exempel genom ett muntligt prov eller en praktisk övning, säger Johanna Skoglund.

Tips inför möten med skolan

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

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

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.

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

Bostadsanpassning

Ansökan om bostadsanpassning som kan vara aktuellt vid ED, görs hos kommunen. Behovet av till exempel luftkonditionering, AC, ska stärkas av en arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig.

Kommunens beslut kan överklagas. Läs mer på
www.bostadscenter.se

Fonder

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

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
www.skolinspektionen.se
<http://www.fasforeningen.nu/>
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
www.kraniofacialanatverket.se
www.svenskaed.se – svenska ED-föreningen

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**](http://www.nfsd.se)

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Övertandläkare Birgitta Bergendahl

Odontologiska Institutionen
Kompetenscenter
Box 1030
551 11 JÖNKÖPING
Tel: 036-32 46 66

Övertandläkare Johanna Norderyd

Odontologiska Institutionen
Kompetenscenter
Box 3010
551 11 JÖNKÖPING
Tel: 036-36 42 66

Genetiker Maritta Hellström Pigg

Akademiska sjukhuset
Klinisk genetik
Rudbecklaboratoriet
751 85 UPPSALA
Tel: 018-611 00 00

Ögonläkare Gabor Koranyi

Centrallasarettet
Ögonkliniken
351 85 VÄXJÖ
Tel: 0470-58 80 00

Docent. Leg sjuksköterska Agneta Gånemo

Skånes Universitetssjukhus
Hudkliniken
205 02 MALMÖ
Tel: 040- 33 10 00

Psykolog Marizela Kljajić

Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Hand-och Plastikkirurgi
413 45 GÖTEBORG

Personlig handläggare Gunnel Hagberg

Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 85

Sekreterare i Svenska ED-föreningen

Ia Nielsen
Yttre Lötsvängen 41
691 35 KARLSKOGA

Medverkande från Mun-H- Center

Övertandläkare Marianne Bergius
Tandhygienist Anna Nielsen Magnéli
Logoped Lisa Bengtsson
Ågrenska
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 92 00

Medverkande från Ågrenska

Sjuksköterska Samuel Holgersson
Pedagog Bodil Mollstedt
Socionom Johanna Skoglund
Verksamhetsansvarig AnnCatrin Røjvik
Socionom/koordinator Cecilia Stocks
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

Ektodermal dysplasi

En sammanfattning av dokumentation nr 487

Ektodermal dysplasi, som förkortas ED, betyder förändringar i ektodermet. Förändringen är ärftlig eller uppkommer som en ny mutation och den drabbar 1-7 barn per 100 000 födda.

Det finns fler än 190 olika ektodermala dysplasier (ED). De symtom som uppstår är olika för varje individ och vissa får mer symtom än andra. Vanligt är avsaknad av svettkörtlar, tänder och torr hud.

Vanligast är hypohidrotisk ektodermal dysplasi (HED). Hypohidrotisk innebär att förmågan att utsöndra svett är nedsatt. Det kan utgöra fara för individen, då risken för överhettning är stor.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se