

Dokumentation nr 498

Ehlers-Danlos syndrom

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

EHLERS-DANLOS SYNDROM

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 Ehlers-Danlos syndrom, EDS. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som PDF:er: www.agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Helena Velandar, specialistläkare barn- och ungdomsmedicin vid Mölndals sjukhus.

Maritta Hellström Pigg, överläkare, Klinisk genetik vid Rudbeck-laboratoriet, Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Ann-Charlott Söderpalm, överläkare, Barnortopeden vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Susann Andersson

Elke Schubert Hjalmarsson, fysioterapeut vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ellen Odéus, arbetsterapeut på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Gerd Karlsson-Ingvarsson, rådgivare på Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM.

Susann Andersson, överläkare på Barnögonmottagningen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Gunnel Hagberg, handläggare på försäkringskassan i Göteborg.

Christina Havner, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås.

Åsa Mogren, logoped, Mun-H-Center, Hovås.

Bodil Mollstedt, specialpedagog i Ågrenskas barnteam.

Samuel Holgersson, sjuksköterska i Ågrenskas barnteam.

Malena Ternström, socionom, Ågrenska.

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
Redaktör	Johanna Lagerfors
E-post	johanna.lagerfors@agrenska.se

Innehåll

Medicinsk information om Ehlers-Danlos syndrom	5
Sixten har Ehlers-Danlos syndrom	12
Genetik vid EDS	14
Sixtens mamma har också EDS	17
Fysioterapi och arbetsterapi vid EDS	17
Ortopedi vid EDS	21
Sixtens symtom blir lätt feltolkade	27
Neuropsykologisk utredning	28
Sixten trivs bra i skolan	31
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	32
Syskonrollen	35
SPSM – Om likvärdig utbildning för alla	38
Sixten nu och i framtiden	42
Munhälsa och munmotorik	43
Information från försäkringskassan	47
Samhällets övriga stöd	51
EDS Riksförbund	55
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	56
NFSD - Nationella funktionen för sällsynta diagnoser	56
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	58

Medicinsk information om Ehlers-Danlos syndrom

– Ehlers-Danlos syndrom är ett tillstånd som ofta påverkar många av kroppens funktioner. Ibland ser inte sjukvården att de olika problemen hos patienten hänger ihop med varandra. Det säger Helena Velander som är specialistläkare på Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen på Närhälsan i Mölndal.

Ehlers-Danlos syndrom, EDS, orsakas av en förändring i generna som leder till en defekt i produktionen av proteinet kollagen.

– Kollagen utgör en tredjedel av kroppens protein och behövs för att bygga upp kroppens stödjevävnad: hud, senor, ben och brosk. Det är det som binder ihop kroppen och är viktigt både för muskler och leder, säger Helena Velander.

Elastas, fibrillin och tenascin är andra proteiner i kroppen som också kan vara påverkade vid EDS.

För att förklara kollagenets funktion i kroppen brukar Helena Velander likna kroppen vid ett tält. Skelettet representerar tältpinnarna och vävnaderna tältduken.

– I exemplet blir kollagenet snörena som binder fast duken vid tältstommen. Utan dem blir tältet, alltså kroppen, väldigt instabilt. Det påverkar naturligtvis personens välmående på olika sätt, säger hon.

Det finns flera olika typer av EDS. Många symtom är gemensamma för alla, men det finns också symtom som skiljer de olika formerna åt.

Klassisk typ

Den klassiska typens huvudsakliga symtom är överörlighet i lederna, övertöjbar, mjuk hud och en benägenhet att få tunna men breda ärr. Andra vanliga symtom som kan förekomma är ledkomplikationer av olika slag, luxationer, subluxationer, blåmärken, plattfot, muskelsvaghet, analprolaps och knutor i bindväven.

Den klassiska formen av syndromet är indelad i flera undertyper, där typ II är lindrigare än typ I.

Ett barn per 20 000 födda har den här formen av EDS. Det motsvarar fem barn i Sverige årligen.

Hypermobil typ, överörlighetstypen

Också överörlighetstypen kännetecknas av överörliga leder, mjuk och töjbar hud samt återkommande ledluxationer. Till det kommer

kronisk värk i muskler och leder, trötthet, sömnstörning och koncentrationsproblem.

Ett barn per 5000 födda har den här formen av EDS, som ofta (men inte alltid) ärvs från någon av föräldrarna. Det innebär ungefär 20 barn per år i Sverige. Överrörlighetstypen ger lindrigare symtom hos män än hos kvinnor.

Vaskulär typ, kärltypen

Kärltypen av EDS medför större risker än övriga former och är den som skiljer sig mest från de övriga. En av 20 EDS-patienter har den här formen.

Personer med kärltypen får lätt tidiga åderbräck och har tunnare hud där blodkärlen syns igenom, vilket ibland kan ge ett lite åldrat utseende. Huden är skör och får lätt stora blåmärken.

Även kroppens artärer, mag- och tarmsystemet samt livmodern är sköra och det är vanligt med problem i tandköttet.

Kyfoskoliostisk typ

Vid den kyfoskoliostiska typen finns en medfödd och ökande skolios (sned rygg), samt uttalad muskelsvaghet vid födseln.

Även här är vävnaderna sköra och lederna generellt överrörliga. Ögongloben och hornhinnan kan också vara sköra, vilket kan leda till hornhinnedefekter.

Artrochalasiatyp

Artrochalasiatypen är en mycket ovanlig form av EDS. Barnen kan födas med dubbelsidig höftledsluxation.

– Alla barn som föds med båda höfterna ur led bör utredas för EDS, säger Helena Velander.

Barn med artrochalasiatypen kan drabbas av upprepade luxationer och har skör hud som lätt får atrofiska ärr, det vill säga tunna och sköra ärr. Benskörhet är också vanligt. Det handlar om en annan sorts benskörhet än den man får vid D-vitaminbrist.

Dermatosparaxistyp

Barn med dermatosparaxistypen av EDS kan födas för tidigt på grund av att fosterhinnan brister i förtid. De har uttalat skör hud som ofta går att töja mycket mer än hos andra.

Det finns en ökad risk för navel- eller ljumskbräck.

EDS medför varierande symtom

– EDS påverkar barnet överallt; hemma, på skolan och med kompisar. Det behövs kunskap och samverkan mellan alla vuxna

som arbetar med barnen i dessa miljöer för att barnet ska ha det bra, säger Helena Velander.

Personer med EDS har varierande symtombild. Det gäller även personer med samma form av sjukdomen. Vid de flesta varianter dominerar ledsymtom och trötthet. Lederna kan vara instabila och ibland luxera eller subluxera, det vill säga gå ur led eller hamna i ett läge nästan ur led.

– När lederna inte är stabila måste musklerna hela tiden arbeta extra hårt för att kompensera. Det är en av orsakerna till tröttheten som många med EDS märker av, säger Helena Velander.

Felställningar av olika slag, såsom skolios, insjunket bröstben och så kallat nedsjunket fotvalv är andra problem som kan uppstå, liksom hudproblem. Eftersom huden ofta är skör och töjbar är det viktigt att personer med EDS talar om för läkaren att de har syndromet om de behöver sys.

– Det beror på att läkaren bör se med särskild teknik för att undvika ärrbristning och sköra ärr, och för att såret ska läka bättre, säger Helena Velander.

På grund av den försämrade läkningsförmågan är det bra att ha som grundregel att bara operera när det är absolut nödvändigt.

Även blodkärl kan påverkas av EDS, framför allt hos personer med den vaskulära typen. Säckar och falska gångar i kärlen (så kallade fistlar) kan förekomma, och personer med denna typ löper ökad risk för rytmrubbningar på hjärtat. Alla med EDS bör utredas med avseende på blödningsbenägenhet inför större kirurgiska ingrepp.

– Fysisk aktivitet i vardagen, och träning i samarbete med fysioterapeut, är den viktigaste behandlingen för personer med EDS.

Personer med EDS av kärltyp bör se till att hålla träningen på en jämn nivå. Träning som ger ett plötsligt högt blodtryck påfrestar kärlen och vävnaden i onödan. Ibland kan det då vara bra med skyddande läkemedel för att hålla blodtrycket mer jämt.

Hörselproblem förekommer även om den specifika orsaken till det ännu är oklar. Rösten och förmågan att svälja och tugga påverkas också eftersom vävnadsstrukturen i svalget är påverkad vid EDS.

Andra vanliga problem är sömn- och koncentrationssvårigheter.

– Det verkar vara så att neuropsykiatriska diagnoser som exempelvis add och adhd är något vanligare förekommande hos personer med EDS än hos andra. Men koncentrationssvårigheterna

kan också bero på kronisk smärta och trötthet. Om de skapar påtagliga problem i vardagen är det viktigt att göra en neuropsykiatrisk utredning för att ta reda på vad som är den bakomliggande orsaken till svårigheterna, säger Helena Velandar.

Sömnproblematik

– Alla människor blir mer smärtkänsliga om de sovit dåligt, och så gott som alla blir på sikt deprimerade av för lite sömn. Därför är det jätteviktigt att komma tillrätta med eventuella sömnrubbingar, säger Helena Velandar.

Precis som vid smärtanalys gäller det vid sömnproblem att göra en kartläggning av personens livsstil för att förstå problemets orsak. För lite fysisk aktivitet eller utevistelse kan ge försämrad djupsömn. Smärtor kan också påverka sovandet.

– Det finns en rad hjälpmedel för att förbättra sömnen. Dels olika former av madrasser, men också boll- eller kedjetäcken som ger extra tyngd mot kroppen. Det kan upplevas som lugnande och avslappnande, säger Helena Velandar.

Hon rekommenderar svala och tysta sovrum, och att barnen varvar ner innan läggning. Därför är det bra att inte se på tv alltför nära inpå insomnandet.

– Utöver dessa åtgärder finns också medicinsk hjälp, som exempelvis tillskott av melatonin. Det är kroppens naturliga sömnhormon och kan hjälpa barnet att somna in. Centralstimulantia kan också vara aktuellt i vissa fall.

Förstoppningsbesvär

Tarmväggen är uppbyggd av mycket kollagen och påverkas därför vid EDS. Tarmen blir lite slappare än hos andra vilket ökar risken för förstoppning.

– Det bästa man kan göra för att minska problemen är att röra sig och att äta lagad mat på regelbundna tider. Det är också bra att se till att barnet har tillgång till vätska och att det äter extra mycket av kost som verkar lösande för magen, säger Helena Velandar.

Regelbundna toalettvanor och en bekväm sittställning på toaletten, med stöd för benen, kan också hjälpa. Det kan vara bra att ha en lugn stund för toalettbesök efter måltiderna. I undantagsfall behandlas besvären med läkemedel.

Symtom vid olika åldrar

Problemen som EDS medför upptäcks inte alltid tidigt, men det nyfödda barnet kan exempelvis visa symtom som luxationer och ”degig” hud. När barnet blivit några år kan hen vara sen i den

motoriska utvecklingen, ha svaga muskler och mjuka leder. Det är vanligt att barnet är trött och inte orkar gå långa sträckor, men språkutvecklingen och den kognitiva utvecklingen är oftast normal. Hos skolbarnen med EDS märks ofta överrörliga leder, smärtor i kroppen, trötthet och mjuk hud. Den hypotona muskulaturen gör att barnet ofta byter sittställning. Koncentrationssvårigheter, svimningsattacker och hjärtklappning förekommer också.

Behandling och åtgärder vid EDS

Smärtlindring, liksom fysisk aktivitet, avspänning, kroppskännedom och andra behandlingsformer som hanteras av fysioterapeut är viktiga vid EDS. Många med syndromet har problem med värk i muskler och leder. Smärtan kan vara *myofaciell*, vilket yttrar sig genom trötthet eller svaghet i muskler som aldrig vilar. Den kan också vara *neuropatisk*, alltså brännande, utstrålande. Hit räknas exempelvis migränproblematik.

Helena Velandar ser tre viktiga delar när det kommer till att lära sig att leva med smärta. För det första gäller det att se över ergonomiska faktorer för att minska risken att smärta uppstår. För det andra gäller det att personen själv, ofta tillsammans med fysioterapeut och läkare, hittar strategier och lär sig att handskas med sin värk. Den tredje aspekten handlar om omgivningens kunskap och förståelse.

– För att smärtlindra är det viktigt att analysera vilken typ av smärta det handlar om. Beror den till exempel på trötta muskler eller behöver personen hjälp med att sitta rätt för att avlasta lederna? Det finns många smärtlindrande åtgärder att ta till utöver medicinsk smärtlindring, säger Helena Velandar.

Träning i samverkan med fysioterapeut är en viktig del av behandlingen när det gäller att öka stabiliteten och minska smärtan.

– Vi vet att styrketräning av muskler är bra, det gör kroppen mer stabil. Men träningen måste ske på ett kontrollerat sätt. Välj hellre låg belastning och fler repetitioner än hög belastning under träningen, säger Helena Velandar.

Hon säger också att personer med EDS ska undvika att översträcka lederna. Kinesiotejp kan, liksom stödbandage, stabila skor och fothylsor, hjälpa till att stabilisera leder både vid träning och vardagssituationer. Plattföthet behöver ibland behandlas med inlägg och stabila skor med uppbyggd hålfot. Avslappning och övningar som ökar kroppskännedom kan också ge god effekt för att minska smärta.

– Mjuk vanlig massage av ömma muskler kan fungera smärtlindrande, men vid mer omfattande muskelmassage är det viktigt att den som masserar är professionell. Generellt kan man säga att det är viktigt att se till att behandlingen alltid anpassas individuellt, eftersom allt inte passar för alla.

(Läs mer om träning och ergonomi under avsnittet "Fysioterapi och arbetsterapi vid EDS", sida 17.)

Skolsituationen

– Tidigt i skolan umgås barn ofta genom aktiv lek och rörelse. Ledproblem och smärta kan då få sociala konsekvenser, säger Helena Velandér.

EDS kan också påverka beteendet, vilket ibland gör att sjukvårdspersonal felaktigt tolkar symtomen som psykiskt orsakade.

I skolan kan täta pauser, skrivhjälpmedel, ergonomiska stolar, dator, skolskjuts och kortare skoldagar underlätta för elever med EDS. Ett knep för att slippa bära tungt är att ha dubbel uppsättning böcker – en hemma och en i skolan.

Skolidrotten (liksom fritidssysselsättningar) behöver ofta anpassas eftersom en del aktiviteter kan vara skadliga eller svåra att genomföra. Alla barn har rätt till skolidrott utifrån sina egna förutsättningar.

– En funktionsnedsättning ska inte påverka vare sig möjligheten att vara med eller att få betyg, säger Helena Velandér.

Det ska heller inte vara avgörande med ett diagnosnamn.

Svårigheterna i sig ska avgöra vilket stöd eleven har rätt till. Detta är extra viktigt för barn med EDS eftersom de ofta får sin diagnos sent.

Frågor till Helena Velandér

Varför ställs inte tidig diagnos?

– Det går inte att genom ett enkelt test eller prov avgöra om en person har EDS. För att ställa diagnos görs en bedömning av symtomen, där man tar med i beräkningen hur personens besvär utvecklats över tid. Det gör att det kan, och behöver, ta lite tid att ställa diagnosen på korrekt sätt. I andra fall kan det vara så att

symtomen inte varit tillräckligt tydliga för att sjukvården tidigt ska ha misstänkt EDS.

Har barn med EDS ökad infektionsrisk?

– Nej, inte generellt. Möjligen kan man säga att ett sår hos en person med EDS löper större risk att infekteras eftersom läkningstiden är något förlängd, och såret därmed är öppet under längre tid.

Kan B12-brist och ämnesomsättningsproblem ha med EDS att göra?

– Sådana problem har inte vetenskapligt kopplats till EDS, men kan naturligtvis förekomma ändå hos personer med syndromet. Sköldkörtelhormonproblem kan till exempel orsaka förstoppning, vilket gör att vi ofta undersöker sköldkörteln om en EDS-patient har problem med förstoppning.

Finns det ett samband mellan allergier och EDS?

– Allergier är jättevanliga, både hos personer med EDS och andra. Det är viktigt att få sina allergier utredda även om de inte specifikt kan kopplas till EDS. Förstoppning som är ett vanligt problem hos barn med EDS kan till exempel orsakas av glutenintolerans, utan att den i sig har att göra med EDS-problematiken.

Är det vanligt att barn med EDS har dålig cirkulation som medför kalla fingrar och tår?

– Ja. Det beror på att kroppens autonoma reglering är påverkad hos personer med syndromet, vilket ofta gör dem känsliga för kyla och värme.

Är det vanligt med äggviteläckage i urinen vid EDS?

– Alla människor har äggviteämne i urinen då och då, exempelvis vid feber. Men om det konstaterats att ett barn generellt har höga nivåer ska man gå vidare för att hitta orsaken. Normalt sett är detta inte kopplat till EDS, utan kan exempelvis bero på att upprepade urinvägsinfektioner påverkat njurarna.

Vad kan man göra om barnet har svårt att somna?

– Många som har svårt att varva ner och somna på kvällen kan bli hjälpta av melatonin, som är kroppens eget sömnhormon. Att ge melatonin underlättar insomnandet och är inte vanebildande. Dock verkar det inte hela natten. Om barnet brukar vakna många gånger på nätterna kan det istället hjälpa att se över sov miljön, exempelvis se till att rummet är svalt och tyst, prova att ge barnet ett tyngre

täcke som kan skapa trygghet eller införa samma sovtider varje dag, även på helgerna.

Vårt barn har ofta svårt att äta och är ibland i stort behov av näringsdryck. Dock är han på grund av sin sjukdom mycket känslig för dofter och smaker, och tycker inte om näringsdrycken. Ska vi tvinga honom att dricka den ändå?

– Jag har träffat barn som haft jättesvårt för näringsdryck, trots att det idag finns en uppsjö av alternativ med olika smaker och konsistens. I de fallen kan föräldrarna få recept på vanliga smoothies och annan mat som är så kaloritäta som möjligt, och som smakar bättre än näringsdryck. Det kan vara ett bättre alternativ.

Är extra hjärtkontroller rekommenderade till alla barn med EDS, eller bara till barn som har den vaskulära typen?

– Det är bara barn med kärltypen som behöver extra kontroller av hjärtat utöver de man gör inom barnhälsovården.

Är en förlossning riskfylld för en kvinna med EDS?

– När kvinnor med den vaskulära formen av EDS är gravida planeras ofta kejsarsnitt. I övriga fall brukar man rekommendera vanlig förlossning. Riklig mens och återkommande urinvägsinfektioner är vanligt hos kvinnor med EDS på grund av sköra slemhinnor.

Kan en och samma person utveckla flera former av EDS?

– Nej. Dock har ju många av formerna likartade symtom, och inom en och samma familj kan olika personer ha olika symtombild.

Förvärras symtomen vid EDS med tiden?

– En person med EDS påverkas på olika sätt av sin sjukdom vid olika åldrar. Grundtillståndet behöver inte förändras, men personen blir med åldern mer erfaren och har skaffat sig kunskap om strategier som hjälper honom eller henne att hantera symtomen. Det är jätteviktigt att jobba med acceptans, att ta reda på hur långt man kan komma med exempelvis smärtlindrande åtgärder, för att sedan försöka överbygga svårigheterna och bejaka den friska delen av livet.

Sixten har Ehlers-Danlos syndrom

Sixten som snart fyller 13 år har EDS. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Maria, sin pappa Michael och sin lillasyster Olivia, som är åtta år.

Första gången som Michael och Maria lade märke till att något var annorlunda med Sixten var han omkring 20 månader. Han drabbades av ständiga infektioner vilket de tyckte var märkligt eftersom han ännu inte hade börjat i förskolan och därför inte utsattes för särskilt stora smittorisker.

– Sixten hade feber nästan konstant, de första åren var det bara enstaka veckor varje år som han var feberfri. Han hade också mycket blåmärken och lite genomskinlig hy, berättar Maria.

Det gjorde att läkarna ett tag trodde att Sixten hade någon form av leukemi. De genomförde olika tester men förstod fortfarande inte vad som var fel och det blev en orolig tid för familjen.

När Sixten var omkring fyra år fick han ont i sina smalben. Han vrickade ofta fötterna, och satt i en kärva på förskolan eftersom han inte orkade gå några längre sträckor. Dessutom svettades han väldigt mycket, kläderna blev dyngsura.

– Vi sökte febrilt vård och hjälp för att hitta vad som var fel, men det var inte lätt. Vi stämplades bara som jobbiga föräldrar, säger Michael.

Feberperioderna fortsatte till Sixten var åtta år. När han började i skolan märkte föräldrarna att han inte riktigt orkade med skolarbetet. Han gav järnet i skolan, men rasade när han kom hem.

– Då var orken för dagen helt slut, säger Michael.

I skolåldern började Sixten också få problem med en axel. Han hade ont och axeln subluserade lätt, det vill säga hamnade ur sitt läge.

– Idag subluserar den nästan varje dag, det gör inte ens ont på honom längre. Han kan nästan alltid få tillbaka den i rätt läge på egen hand. Problemet just nu är att han börjat få problem även med den andra axeln, säger Maria.

Sixten har också haft problem med värk och instabilitet i andra leder, såsom knän, fingrar och höfter.

– Vi fortsatte leta efter orsaken till hans besvär och hittade till slut information om hypermobilitetssyndrom och EDS på internet. Allt föll på plats och jag sa med en gång när jag läst: han har EDS, säger Maria.

Hon och Michael tog kontakt med en läkare som de visste hade kunskap om sjukdomen. Han sa att Sixten var ett typiskt fall och kunde snabbt ställa diagnosen. Då var Sixten i nioårsåldern.

Genetik vid EDS

– **Kliniska genetiker är läkare som arbetar med ärftliga sjukdomar. Det finns flera tusen sådana sjukdomar, varav de flesta är ovanliga, säger Maritta Hellström Pigg som är överläkare på Klinisk genetik vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.**

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. De är ungefär 23 000 till antalet och utgörs av hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. Förändringar som leder till sjukdomstillstånd brukar kallas *mutationer*.

En mutation innebär att det skett en förändring på en eller flera nukleotider. De kallas också ”byggstenarna” i DNA:t. Eftersom generna utgör mallar för olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Hos personer med EDS är bindväven i kroppen påverkad, eftersom syndromet påverkar bildandet av proteinet kollagen och andra bindvävskomponenter. Kollagen är en bindvävssubstans som normalt bildar sammanlänkade trådar, fibriller, i vävnaderna. Dessa strukturer är mycket starka. Vid EDS har fibrillerna dock en annan struktur som gör vävnadernas hållfasthet sämre.

Bindväv finns överallt i kroppen, till exempel i kärl, fettvävnad, i ledstrukturer och i muskulatur, och har flera funktioner. Bland annat skyddar den organen och håller dem på plats.

– Bindväven ser olika ut beroende på plats och funktion i kroppen, säger Maritta Hellström Pigg.

Det finns olika sorters bindväv: lucker, stram, retikulär och specialiserad.

Ärftlighet

De olika typerna av EDS följer olika ärftlighetsmönster. *Autosomal dominant* ärftlighet är vanligast. För ett föräldrapar där den ena personen själv har syndromet innebär det att i genomsnitt hälften av barnen blir friska, medan andra hälften ärver anlaget och får sjukdomen.

Det finns även former av EDS som ärvs *autosomalt recessivt*. Då är båda föräldrarna friska anlagsbärare, och sannolikheten för att varje barn får åkomman 25 procent. Hälften av barnen blir, liksom föräldrarna, friska anlagsbärare, medan 25 procent inte alls ärver det sjukdomsbärande anlaget.

– EDS kan också uppstå som en konsekvens av en nymutation, en ny genetisk förändring som inte funnits i familjen tidigare, säger Maritta Hellström Pigg.

EDS ärvs oftast monogent, vilket betyder att det är en förändring på en enda gen som orsakar sjukdomen. Men i vissa fall, framför allt vid överrörlighetstypen av EDS, kan mutationer på flera olika gener samverka och orsaka sjukdomsbilden. Det innebär alltså att två föräldrar som inte själva har besvär av sina genförändringar kan få ett barn där just dessa förändringar tillsammans leder till besvär.

Diagnostik

EDS är idag i huvudsak en klinisk diagnos baserad på kliniska kriterier och familjeanamnes. Det betyder att man tittar på symtomen hos barnet och hos övriga familjen.

Eftersom symtomen vid EDS varierar är det ibland besvärligt att ställa rätt diagnos. Det kan vara svårt att definiera vad ”mjuk hud” är och det finns dessutom flera överlappande diagnoser, såsom exempelvis hypermobilitetssyndrom (överrörlighet).

– Överrörlighet är ett kardinaltecken på EDS, men en patient kan ha hypermobilitetssyndrom utan att ha fulla bilden av EDS. I en del fall finns risk att diagnoserna är subjektiva eftersom definitionerna är något luddiga, säger Maritta Hellström Pigg.

Svårast är att kliniskt diagnostisera lindriga former av den klassiska typen, överrörlighetstypen och kärltypen. Övriga former har ofta en tydligare symtombild.

Flera olika typer av analyser används för att ställa diagnos. Bland annat kan man titta på kollagen från en bit hud i ett elektronmikroskop. Med den metoden upptäcks dock vanligen inte hypermobilitetstypen.

– Idag vet man mycket mer om EDS än tidigare och går därför ofta direkt på genetiska diagnostikmetoder, där man undersöker DNA.

Frågor till Maritta Hellström Pigg

Kan ett barn till en person med EDS få en annan typ av sjukdomen än föräldern?

– Nej, barnet ärver samma typ. Däremot kan det ju finnas flera typer av EDS i samma familj, om föräldrarna till exempel har varsin form. Symtomen kan dock se väldigt olika ut hos olika personer, även hos dem som har samma form av EDS.

Utreds alla i familjen om en familjemedlem konstateras ha EDS?

– Nej, inte automatiskt. Vi ser till vem som har besvär och inte. Men om det finns risk för allvarliga, det vill säga farliga, symtom som exempelvis kärldraktur, undersöks alla i familjen för att man ska kunna sätta in förebyggande åtgärder om de behövs.

Vårt ena barn har sjukdomen. Kan vi testa om den drabbat även vårt andra barn?

– Det beror på vilken form av EDS det handlar om. Vid vissa former vet vi inte var defekten sitter, då kan vi inte undersöka detta. Men vid andra former vet vi precis vilken gen som är drabbad. Då går det att kontrollera genom ett enkelt blodprov.

Finns den genetiska förändringen vid EDS i alla kroppens celler?

– Oftast är det så. Men det kan vara så att den genetiska förändringen bara finns i en del av cellerna. Då kallas det mosaicism. Detta förekommer vid många genetiska sjukdomar.

Är könsfördelningen jämn hos personer med EDS?

– Syndromet borde vara lika vanligt hos pojkar som hos flickor, men jag tycker mig kliniskt se fler flickor som drabbats, de söker i alla fall vård i större utsträckning och har generellt sett troligen en svårare sjukdomsbild. Det behöver dock inte vara så i enskilda fall. Kanske kan det bero på att flickor är mer mjuka i kroppen naturligt, eftersom kvinnligt könshormon påverkar kollagen.

Vad krävs för att få träffa en genetiker?

– För att få komma till oss krävs remiss. Därför får man först kontakta sin husläkare, som i sin tur kan remittera vidare.

Sixtens mamma har också EDS

När Sixten fick sin diagnos förstod hans mamma Maria att hon sannolikt också hade EDS. Sedan barnsben hade hon haft problem med lättluxerade leder.

– Första gången jag skadade fotleden var jag tio. Sedan dess har jag fått operera den tre gånger, sista gången var en steloperation som till slut gjorde mig fri från värken, berättar hon.

I vuxen ålder började även en axel krångla. Den värkte och gick lätt ur led, det kunde räcka att hon lyfte ett mjölkpaket. När Maria hade träffat Michael och de var utomlands på semester blev axeln akut sämre och för första gången fick hon höra av en läkare att hon var mycket överrörlig. Michael fick lära sig en manöver för att hjälpa henne få tillbaka axeln i rätt läge.

– Den gick ur led flera hundra gånger. När Sixten föddes hade jag ett axellås som skulle stabilisera leden, det var bökigt med en liten bebis att ta hand om, säger Maria.

Till slut steloperades också axeln, med lyckat resultat. Dock har operationen gjort att rörelseförmågan inskränks.

Några år efter att Sixten föddes kom hans syster Olivia. Efter det förvärrades problemen för Maria. Hennes rygg ”kraschade” och smärtan gjorde att hon inte kunde gå. Hon tvingades till sjukskrivning och beskriver det som att hon under flera år levde som en ”pigg 75-åring”, med rullator, inkontinensbesvär och domnande ben. Så småningom steloperades även ryggen, och idag mår Maria bättre och har börjat arbetsträna igen.

– Idag är det uppenbart att jag och min son har samma sjukdom, men det var inte förrän Sixten fick sin diagnos som jag förstod att hans och mina problem hade en gemensam orsak, säger hon.

Fysioterapi och arbetsterapi vid EDS

– Det syns inte alltid på en person att han eller hon har EDS. Det gör att omgivningen kan ha svårt att förstå personens besvär och visa nödvändig hänsyn.

Det säger fysioterapeut Elke Schubert Hjalmarsson och arbetsterapeut Ellen Odéus som arbetar vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Personer med EDS har en påverkan på kroppens stödstrukturer. Generellt visar studier att styrketräning har en positiv effekt för personer med syndromet. All fysisk aktivitet i vardagen, såsom promenader, cykling och aktiv lek, är träning. Men det kan vara fördelaktigt att komplettera dessa aktiviteter med kontrollerad aktiv träning på lagom nivå. En fysioterapeut kan se till så att hela rörelseomfånget tränas och bidra med kunskap om vilka övningar som är bra och vilka som ska undvikas.

– Det vi ser väldigt tydligt kliniskt är att inaktivitet på grund av smärta eller skada medför problem, såsom nedsatt muskelstyrka och uthållighet samt ökad instabilitet i lederna. Att hitta träning som fungerar är därför viktigt både på kort och lång sikt, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Fysioterapeutens roll

Fysioterapeuter kan hjälpa till att hitta en balans mellan aktivitet och avlastning, dosera träningsintensitet och stötta och motivera längs vägen. De gör bedömningar av hypermobilitet (överrörlighet), smärta, styrka, motorik och hållning/ergonomi som underlag för behandlingsinsatser. Fysioterapeuterna kan dessutom hjälpa till att utreda förutsättningar för aktiviteter hemma, i skolan och på fritiden.

Överrörlighet är ett begrepp som innebär att man kan röra en led mer än vad som anses normalt. Alla människor är olika rörliga och även personer med EDS kan träna så att en led blir stabil även om den är överrörlig.

– Hypermobiliteten blir ofta problematisk först när personen inte kan kontrollera rörelsen, till exempel när leden glappar eller luxeras. Inflammationer i lederna kan förekomma och på sikt orsaka artros, alltså förslitningar, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

För att mäta överrörlighet används bland annat två mätskalor, Beighton-skalan och Del Mar-skalan. Enligt studier förekommer överrörlighet hos mellan 2 och 57 procent av befolkningen. De mycket varierande resultaten beror på hur studierna genomförts och på att urvalet till studierna varit olika, bland annat med avseende på deltagarnas ålder och kön. Överrörlighet är något vanligare hos kvinnor än hos män.

Kronisk smärta är vanlig vid EDS. Det finns olika förklaringar till vad det beror på. En är att kroppen utför ett ständigt hållningsarbete för att kompensera för den svaga bindväven. Det är viktigt att skilja

på smärta och träningsvärk – smärta behöver alltså inte alltid vara negativ.

Det finns flera olika metoder för att lindra smärtan, såsom avslappningsövningar, värme- eller kylbehandling, kinesiotejp och TENS (svaga elektromagnetiska impulser). Men det som fungerar bra för en person behöver inte fungera för alla. Det går inte att lova personer med kronisk smärta total smärtfrihet, men det finns goda chanser att förbättra situationen för dem.

– Vi har träffat en grupp barn med EDS som inte alls upplevde avslappning som smärtlindrande. När barnen aktivt slappnade av och lyssnade på kroppens signaler upplevde de tvärtom smärtan som extra stark. För dem passade det bättre att vila genom att sitta och pyssla med något, berättar Ellen Odéus.

Ett realistiskt mål kan vara att patienten ska kunna bli mer delaktig i aktiviteter utan att få mer ont, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

– Kognitiv beteendeterapi, KBT, kan vara en bra kompletterande behandling för att lära personen att hantera sin smärta.

Kronisk trötthet, även kallad fatigue, är ett problem för många med EDS. En del beskriver det som att den smyger sig på långsamt, andra att det känns som om de plötsligt går in i en vägg.

Tröttheten uppstår dels i musklerna efter belastning, dels kan den vara kronisk eftersom mycket energi går åt till att stabilisera kroppen. Det är även viktigt att se över sömnsituationen. Tröttheten kan leda till koncentrationssvårigheter.

– Det kan hjälpa att hitta metoder som gör att barnet lyckas behålla fokus lite längre. Kanske behöver barnet stå upp och läsa eller ta hjälp av andra strategier eller hjälpmedel? Det finns till exempel många appar som kan vara bra för planering eller för att veta när man ska ta paus, säger Ellen Odéus.

Personer med EDS kan upplevas, eller upplever sig själva, som *muskelsvaga*. Det finns dock ingen studie som visar någon biologisk förändring i muskeln hos personer med syndromet.

– En förklaring till muskelsvagheten är att senorna som binder musklerna till skelettet är mer elastiska än normalt. Det gör att det krävs mer energi för att röra sig. Detta kan liknas vid att gå på en sandstrand jämfört med att gå på hårt underlag, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Hur ska man träna?

En lågintensiv träning med långsam ökning av belastningen, under mer än 30 minuter fem till sju dagar i veckan, ger på sikt ökad

styrka och minskad smärta. Hos barn kan det vara lämpligt att börja med kortare pass för att behålla motivationen.

Valet av träningsaktivitet är beroende av barnets intresse, förmåga och motivation. Fysisk aktivitet och fritidsintresse kan ge rörelseerfarenhet, självkänsla och social delaktighet.

Styrketräning, kroppskännedomsträning, stabiliseringsträning, balans- och koordinationsträning är viktiga komponenter för personer med EDS. Ett exempel på en fysisk aktivitet som kan vara lämplig är vattengymnastik. Att promenera i skogen är också ett bra sätt att stabilisera leder och träna balanssinnet.

Målet med fysioterapi och träning är att normalisera biomekaniska funktioner genom att kroppen får en stark uthållig muskulatur, god proprioception i lederna och en minskad smärta. (Proprioception är en del av ens kroppsuppfattning). Ett mål är också att personen ska uppleva positiva associationer vad gäller fysisk aktivitet och att träningen ska medverka till ett aktivt och oberoende liv. För att barnet ska lyckas med förändringen är det viktigt att ha stöd av familj och vänner.

– Mitt råd är att bryta ner önskningar och målsättningar i små delmål som är realistiska att nå inom en avsatt tid. På så sätt ser man hela tiden en förbättring och blir mer motiverad att fortsätta, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Frågor till Elke Schubert Hjalmarsson och Ellen Odéus

Hur ska man tänka angående idrotten i skolan?

– Det är svårt för en person med EDS att vara med på allt i idrotten, men det går att anpassa aktiviteterna. Min erfarenhet är att många idrottslärare är tillmötesgående och vill att det ska bli bra för alla elever. Man kan ha en dialog med skolan vad gäller exempelvis schemaläggning, så att man underlättar för en elev att ibland kunna göra något alternativt under idrottstimmen, som att gå och simma istället för att spela rugby, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Har du något råd till skolor när det gäller utflykter?

– Om aktiviteten är fysiskt krävande kan det vara bra att använda ett förflyttningshjälpmedel på vägen dit, som en rullstol eller springcykel. Ett annat alternativ är att få skjuts. Detta kan göra det möjligt för ett barn med EDS att vara delaktig i aktiviteten. Om

planen däremot är att barnen ska ta det lugnt, till exempel på biblioteket, kan man se vägen dit som vardagsmotion och gå eller cykla dit, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Vad gör man när ens tonåring inte vill träna?

– Det går självklart inte att tvinga någon till träning, personen måste själv vara motiverad. Men fysisk träning kan vara många saker. Man får prova sig fram och samarbeta i team för att hitta den bästa strategin, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

– Det finns till exempel tv-spel som innefattar rörelse av olika slag, de kan innebära riktigt bra träning. Att spela sådana spel kan ibland kännas roligare för barnet än vanlig träning, säger Ellen Odéus.

Vem har ansvar när personer med EDS bollas mellan olika instanser inom sjukvården?

– Det är jättesvårt att svara på det, eftersom det ser olika ut i olika delar av landet. I vissa delar av landet har man politiskt beslutat om vårdprogram som ska följas. Hypermobilitetstypen av EDS är en relativt vanligt förekommande problematik, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Ortopedi vid EDS

– Uttalad överrörlighet i lederna gör att en person med EDS ofta måste genomföra en större muskelansträngning än en frisk person för att stabilisera en led eller utföra en rörelse. Detta leder till överansträngningssmärta i musklerna, trötthet efter fysisk aktivitet och en nedsatt fysisk prestationsförmåga. Det säger Ann-Charlott Söderpalm som är överläkare på Barnortopedien vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

För personer med EDS kan vanliga vardagsrörelser upplevas som ett maraton. Kroppen måste hela tiden arbeta för att stabilisera lederna och det finns risk att översträcka dem. Det är därför viktigt med vila och återhämtning.

En enkätstudie gjord 2010 visade att 99 procent av EDS-patienterna led av smärta i rörelseapparaten (skelettet och musklerna), 63 procent av överrörlighet och 57 procent av trötthet.

De vanligaste *ortopediska* bekymmer som personer med EDS kan uppleva är de här:

- Generellt överrörliga leder
- Ledkomplikationer, såsom vrickningar och stukningar
- Ledluxationer
- Uttalad plattfot, som ger trötthet och smärta
- Muskelsvaghet
- Klumpfot
- Medfödd sned rygg (skolios), där snedheten tilltar med åren
- Benskörhet
- Återkommande ledluxationer
- Kronisk led- och muskelsmärta

– Det finns ingen botande behandling mot EDS. Åtgärder riktas istället in på att minska eller senarelägga symtomen och förebygga skador, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Rekommendationer och restriktioner

Träning som syftar till att bygga upp stabiliteten är bra, men man ska undvika träning som skapar alltför stor trötthet.

– Det kan vara svårt att hitta den balansen. Ta därför hjälp av en professionell fysioterapeut, säger Ann-Charlotte Söderpalm.

Det kan finnas anledning för personer med EDS att inta en restriktiv hållning till stretching, plötsliga stötar (som hopp från en höjd), löpning på hårda underlag, kontaktsporter och bollsporter med hårda tacklingar.

– Vissa aktiviteter i vardagen, som att bära tunga väskor eller liknande, går ofta att undvika. Har man EDS kan det vara bra att vara lite försiktig med sådant, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Hon rekommenderar sina EDS-patienter kroppskännedomsträning, utbildning i anatomi, avspänning, balansträning och dynamisk styrketräning, det vill säga träning med låg belastning och istället fler repetitioner, samt tydliga pauser.

Höftproblem

Höften är en kulle som ska ligga stabilt på plats i en ”skål” i bäckenet för att fungera bra. Hos nyfödda består höftkulan bara av brosk och därför kan röntgenundersökningar av nyfödda vara svåra att värdera.

För att upptäcka om barnet har en höftledsluxation (höft ur led)

undersöker man sedan 1950-talet höfterna hos alla nyfödda barn för att i tid upptäcka eventuella felställningar.

– Barns skelett är mjukt och formbart så om något ligger fel är det viktigt att rätta till detta tidigt. Annars kan man under uppväxten få en oönskad form, i detta fall i höftleden, säger Ann-Charlotte Söderpalm.

Undersökningen görs genom så kallade provokations- och repositionstester. Omkring ett barn av hundra har en instabil höftled (där kulleden rör sig mer än normalt i skålen). Ett av tusen nyfödda barn har en luxerbar höftled (det vill säga en led som hoppar ur när man känner efter). Genom screeningen som görs i Sverige har antalet höftledsluxationer som upptäcks sent minskat.

Hos personer med EDS som har överrörliga, instabila leder, hjälper det inte att kirurgiskt strama upp ledband eller andra mjukdelsvävnader runt lederna. Strukturen i dessa vävnader är förändrad på ett sätt som gör att en uppstramning inte blir varaktig. Istället måste man ibland göra något åt skelettet på kirurgisk väg. När det gäller höften kan skålen där höftkulan ska ligga korrigeras, liksom vinkeln på övre delen av lårbenet. Det gör att höftkulan ligger bättre i höftskålen. Det finns flera olika ingrepp som syftar till att stabilisera instabila leder, inte bara i höften utan också i exempelvis fötterna.

Fotproblem

Vid såväl höga som låga fotvalv kan man ha problem med smärtor i fötterna. Plattföthet är vanligt förekommande vid EDS. För att lindra smärtande plattfot kan man använda inlägg. Har man problem med upprepade stukningar av fötterna kan också tejpning eller olika typer av ortoser hjälpa. Det finns både prefabricerade och avgjutna inlägg.

– I vissa fall kan även operation bli aktuell. Kollagenrubbningsen i bindväven hos personer med EDS gör att många operationer av senor och ledband ofta blir verkningslösa, men ibland kan det hjälpa att exempelvis steloperera en led i foten för att minska problem som orsakats av överrörligheten, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Skolios

Skolios, sned rygg, är också vanligt hos personer med EDS.

– Vid EDS handlar det vanligtvis inte om någon kotmissbildning utan mer om att stödvävnaderna runt ryggraden inte förmår hålla den rak. Vid undersökning av ryggen kontrolleras till exempel

eventuell benlängdsskillnad, rörlighet, smärta, reflexer ut i benen och ryggens rotation vid framåtböjning, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Genom röntgenundersökning får man ett mått på krokigheten i ryggen och kan då också se om det finns några förändringar i skelettet som kan förklara snedheten.

– Vid uttalad krokighet kan det bli aktuellt med en kirurgisk åtgärd. Det är viktigt att ha en ingående diskussion med sin ryggortoped inför ett sådant beslut.

Frågor till Ann-Charlott Söderpalm

Jag har haft problem med en lättluxerad axel, men blivit bra sedan jag stelopererats. Min son har samma problem. Varför vill läkarna inte steloperera honom ännu?

– Tillväxtzonen i axeln ser till att armen blir längre medan barnet fortfarande växer. Om man stelopererar riskerar man att förstöra tillväxtcellerna och barnet kan då som vuxen få en arm som är kortare än den ska vara. Dessutom medför en steloperation en begränsning i rörelseförmågan, vilket gör att man måste göra en bedömning för varje enskild individ angående potentiella åtgärder. Många olika faktorer avgör om en person är en bra kandidat för en kirurgisk åtgärd, eller inte.

Vårt barn har stora problem med sina knän som lätt luxerar. Vi har försökt hitta bra ortoser till honom men alla skaver mot hans sköra hud. Vad kan vi göra?

– Detta kan ofta vara problematiskt hos barn med EDS, eftersom huden som du beskriver ofta är skör. Det finns kirurgiska metoder för att minska risken för luxation. Detta kan dock vara problematiskt om knät är instabilt åt flera håll. För att hitta rätt åtgärd måste varje fall utvärderas individuellt.

Är det bara foten man har ont i vid smärtande plattfot, eller kan tillståndet också leda till smärta i knän eller rygg?

– Oftast har personer med smärtande plattfot bara ont i foten. Vissa patienter upplever att smärtan spridit sig till andra kroppsdelar, men man behöver absolut inte vara rädd för ryggvärk senare i livet bara för att man har platta fötter som barn.

Hur länge håller ett skoinlägg?

– Det beror förstås på många faktorer, men inlägg till barn byter man i takt med att de växer, kanske en gång om året. Vuxna kan ha sina inlägg något längre, men om man efter ett tag upplever att inlägget känns annorlunda eller att det inte ger samma stöd som tidigare, innebär det troligtvis att inlägget blivit utslitet.

Har barn med EDS försämrade läkning av skelettet?

– Det tror jag inte. Men benskörhet hänger delvis ihop med belastning så om en person är väldigt stillasittande kan det leda till att skelettet blir något skörare än hos andra.

Ögonproblem vid EDS

– Det är viktigt att barn med EDS undersöks av ögonläkare. Om de har synproblem kan en behandling påbörjas tidigt. Det säger Susann Andersson som är överläkare på Barnögonmottagningen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

(Susann Andersson har föreläst om EDS och ögonproblem på Ågrenska flera gånger, dock inte under den här familjevistelsen. Här följer därför en sammanfattning av en föreläsning hon höll på Ågrenska i maj 2014.)

Synen hos barn utvecklas successivt från födseln fram till skolåldern. Barn lär sig ofta hitta strategier för att kompensera för eventuella problem.

– Det är först när vi är medvetna om vilka synproblem ett barn har som vi kan hjälpa det att hitta strategier för att underlätta, säger Susann Andersson.

Hos ögonläkaren kan följande undersökningar bli aktuella:

- Synskärpeundersökning på långt och nära håll. Här används olika syntavlor anpassade efter barnets ålder och mognad.
- Undersökning för att påvisa eventuell skelning.
- Synfältsundersökning.
- Spaltlampa – en undersökning av ögats främre delar.
- Autorefraktor – en undersökning av eventuella brytningsfel.

- Ögonbottenundersökning med oftalmoskop samt eventuell ögonbottenfotografering. Då tittar man på hur näthinnan, synnerven och gula fläcken ser ut.

Ögon- och synpåverkan vid EDS

Det är ovanligt med ögonförändringar hos personer med EDS, men det förekommer. *Närsynthet* är det vanligaste synproblemet. Det kan bland annat bero på att stödjestrukturerna runt ögat kan vara slappare hos dem än hos andra, vilket leder till att ögat blir en aning förlängt. Därmed bryts ljusstrålarna längre fram i förhållande till näthinnan.

Blå sklera (blå ögonvita) förekommer ibland också. Detta orsakas av att senhinnan kan vara något förtunnad, vilket gör att ögats regnbågshinna syns igenom.

En del personer med EDS har *microcornea* (liten hornhinna). En mindre hornhinna än normalt kan leda till att det blir lite ”trångt” i ögats främre del (främre kammaren), vilket i sin tur kan leda till glaukom (grön starr).

Keratoconus (toppig hornhinna), som också kan förekomma vid EDS, leder till astigmatism, det som optiker ibland kallar brytningsfel. Ofta kan kontaktlinser hjälpa mot toppigheten eftersom de trycker till ögat litegrann och på så sätt planar ut den. Om inte detta fungerar kan man också operera (hornhinnetransplantation).

Andra ögonproblem som kan förekomma är *linsdislokation* och *näthinneavlossning*.

– Näthinnan är som en tapet inne i ögat, och lossnar den upplevs det som att en svart gardin hänger ner i en del av synfältet. Detta gör inte ont och ögat blir inte rött, så när det kommer till barn som inte så lätt själva kan uttrycka vad de ser kan detta vara svårt att upptäcka, säger Susann Andersson.

Näthinnan kan fästas på sin plats igen med hjälp av en operation. Vid linsdislokation kan linsen inuti ögat rubbas ur sitt vanliga läge på grund av svaghet i upphängningsmekanismen. Detta resulterar vanligtvis i att man får en suddigare syn. Ibland behövs operation för att komma tillrätta med det, men inte alltid.

Eftersom kollagenet i kroppen är påverkat hos personer med EDS kan senhinnan och hornhinnan vara tunnare än normalt.

– Detta medför en större risk för ruptur vid trauma. Det kan därför

vara en bra idé att till exempel ha skyddsglasögon om man spelar innebandy, säger Susann Andersson.

Frågor till Susann Andersson

Är hornhinnans utseende konstant hos en person, eller förändras det med tiden?

– Det kan ändra sig över tid. Toppigheten på hornhinnan som kan förekomma vid EDS kan komma redan när barnet är litet, men det är något vanligare att den kommer först senare.

Bör man ringa 112 om man misstänker att näthinnan håller på att lossna?

– Nej, så bråttom är det inte. Ingenstans i Sverige opererar man näthinnor nattetid, men händer detta på natten kan man ju ringa till ögonkliniken och tala om vad som hänt, för att få en tid för undersökning och eventuell operation dagen efter.

Är grön starr vanligare hos personer med EDS än hos andra?

– Ja, men bara om personen har förändringar i främre delen av ögat. Annars är risken inte ökad.

Sixtens symtom blir lätt feltolkade

EDS orsakar olika symtom hos olika personer. Eftersom symtomen också varierar med dagsformen, och över tid, kan omgivningen ibland ha svårt att förstå sig på problemen.

– För Sixten och oss har detta ibland ställt till det rejält, säger Maria.

Eftersom Sixtens bröstmuskulatur glappar får han lätt en inflammation i bröstkorgen som brukar kallas falsk hjärtinfarkt, eller Tietzes syndrom.

– Detta bedömdes först av läkarna som ett tecken på panikångest, vilket gjorde att han fick betablockerare och antidepressiv medicin utskrivna. Men han mådde inte alls bra av medicinerna utan började istället svimma flera gånger om dagen.

Sixten tvingades vara hemma från skolan mer och mer och i femte klass hade han stor frånvaro. Svimmingarna blev inte bättre förrän

han slutade med medicineringen. Skolarbetet hade redan blivit lidande och under en elevvårdskonferens i skolan fick Maria och Michael veta att skolan övervägde att göra en orosanmälan till socialtjänsten eftersom Sixten varit borta så mycket. Så blev det också.

– Det kändes fruktansvärt. Det innebar ju att de på något sätt upplevde att vi som föräldrar gjort fel och att Sixtens problem i själva verket inte var så stora som vi sa. Detta trots att han hade en diagnos och ett intyg från läkare som sa att han borde vara i skolan i den utsträckning han klarar utifrån sina egna förutsättningar, säger Maria.

Michael tyckte att det värsta var att Sixten själv inte blev betrodd av skolpersonalen.

– Deras anmälan sände ju budskapet till honom att ingen trodde på det han sa. Att personalen trodde att han ljög, överdrev eller latade sig. Allt han önskade sig var ju att klara av att vara i skolan lika mycket som alla andra, säger han.

Socialtjänstens detaljerade utredning gav föräldrarna rätt och slog fast att Sixtens frånvaro berodde på hans sjukdom. Sixten fick gå om femte klass, och nu när han börjat sexan har det kommit en ny rektor till skolan som kände till EDS sedan tidigare.

– Skillnaden är enorm. Nu har vi en handlingsplan för Sixten och en akutplan för vad som ska göras om något händer i skolan. Den finns både i lärarrummet och i klassrummet. Alla lärare har också fått information om Sixten och hans särskilda behov och förutsättningar, säger Michael.

Neuropsykologisk utredning vid EDS

– En del barn med EDS har förutom sina fysiska symtom även en neuropsykologisk problematik. Det gäller inte alla, men det är lite vanligare bland personer med EDS än hos befolkningen i stort. En neuropsykologisk utredning kan göras för att barnet ska få rätt stöd och hjälp.

Det säger Eva Juhlin Grattbeck som är psykolog på Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen i Mölndal.

Neuropsykologer inriktar sig på relationen mellan kroppens centrala nervsystem och människans beteende. Det innebär att de

bland annat utreder och diagnostiserar personer med svårigheter som adhd och autismspektrumtillstånd.

– Syftet med neuropsykologiska utredningar är att öka kunskapen om barnets styrkor och svagheter för att man ska kunna erbjuda barnet så bra stöd som möjligt. Då blir det lättare att ställa rätt nivå av krav i skolan och hemmet, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Neuropsykologiska utredningar görs av barn som har problem med koncentration eller inläring. Kliniska erfarenheter visar att neuropsykiatriska diagnoser är något vanligare hos barn med EDS än hos andra, men inlärnings- och koncentrationssvårigheter kan också ha andra orsaker, såsom trötthet och smärta. Det är viktigt att ta reda på vad som är vad.

– Ett första steg mot en utredning är ofta en remiss från läkare eller BVC, men det kan också vara en egenremiss. Alla remisser leder dock inte till att en utredning faktiskt inleds, ibland bedömer vi att det inte behövs, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Utredningen har många delar

En neuropsykologisk utredning utförs oftast genom samarbete mellan personer med olika professioner, såsom psykologer, läkare specialpedagog och/eller logoped. Till sin hjälp har teamet diagnosinstrument i form av skattningsskalor och strukturerade intervjuer. Förutom testresultat ingår också beteendeobservationer och genomgång av tidigare psykologbedömningar.

– Bedömningarna sker alltid på flera olika platser och i olika situationer, såsom exempelvis i hemmiljön och i skolan, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Följande faktorer tas med i den neuropsykologiska bedömningen:

- Anamnes (bakgrundsinformation)
- Neuropsykologiska test, anpassade efter barnets ålder
- Barnets beteende i testsituationen
- Observation i förskola/skola
- Intervju med pedagog
- Vid behov: strukturerad intervju med föräldrar

En *anamnes* innefattar all tillgänglig bakgrundsinformation, såsom ärftliga faktorer, sjukdomshistoria, hur barnet har det i skolan och med sina kompisar och hur den motoriska och kommunikativa förmågan ser ut. Det handlar också om barnets beteende och intressen.

– Utredningarna är alltid helhetsbedömningar där vi väger in mycket information för att se till hela individen. Testresultaten utgör bara en del av bedömningen, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Det finns flera olika typer av begåvnings tester. *Wechslerskalorna* är de mest utbredda, och mäter fyra huvudområden: *verbal* funktion, *perceptuell* funktion, *arbetsminne* och *snabbhet*, alltså hur länge och hur effektivt man kan arbeta koncentrerat med en uppgift. Skalorna är relaterade till ålder och jämför barnens kognitiva funktion med den hos andra barn i samma ålder.

När utredningen är klar

Den sammantagna bedömningen från utredningens olika delar leder till ett psykologutlåtande, som familjen får ta del av.

– Det är viktigt att också barnet, inte bara föräldrarna, får ta del av vad vi i teamet kommit fram till. Hela utredningen görs ju för barnets skull och ska vara en hjälp framåt, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Ibland leder utredningarna till att barnet får en neuropsykologisk diagnos, som adhd eller autism. En sådan säger egentligen ingenting om orsaken, utan är en beskrivning av hur personen i fråga fungerar.

De flesta kan känna igen sig i symtomen som förekommer vid dessa diagnoser; ibland är man till exempel trött eller har svårt att koncentrera sig. För att symtomen ska räknas till en specifik diagnos måste de vara hindrande i vardagliga situationer och vara mer uttalade än vad vanliga personlighetsdrag är.

Att ha en svag *central koherens* innebär att man fäster ovanligt stor vikt vid detaljer och har svårt att få ihop delar till en helhet.

Personer med dessa svårigheter upplever sin omvärld som fragmentarisk och kan ha svårt att hitta mening och sammanhang.

– Detta kan ibland vara en styrka, men i många situationer blir det en svårighet eftersom det är svårt att sälla ut vad som är viktigt, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Exekutiva funktioner handlar om att kunna planera i flera led, följa en planering och se meningen med att uppfylla mål även om man inte får en snabb belöning. Barn med svårigheter inom detta fält kan ha svårt att tänka tillbaka eller relatera till något som ska hända i framtiden, ha svårt att komma igång med en uppgift och att hejda impulser.

Det finns många pedagogiska åtgärder att ta till som stöd för

personer med olika neuropsykiatriska tillstånd. Genom ett genomtänkt bemötande kan man minska konsekvenserna av svårigheterna. Det kan handla om att anpassa miljön på olika sätt och fokusera på barnens styrkor, så att de får förutsättningar att lyckas.

– Alla barn har olika förutsättningar. För att de ska få samma möjligheter att lyckas måste de därför bemötas på olika sätt, få olika stöttning. Neuropsykologiska utredningar fungerar som underlag för att bemötandet ska bli så bra som möjligt, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Frågor till Eva Juhlin Grattbeck

Tänker du som psykolog automatiskt att ett barn med EDS behöver göra en neuropsykologisk utredning?

– Nej. Personer inom vården som har att göra med EDS-patienter bör känna till att neuropsykiatriska svårigheter är lite vanligare hos dem än hos befolkningen i stort. Det innebär att den som har ansvar för barn med EDS-problematik ska ta med i beräkningen att sådana svårigheter kan, men inte behöver, finnas hos patienten. Då kan man vara lite extra uppmärksam på det. Men vi gör inte automatiskt en neuropsykologisk utredning bara för att ett barn har EDS-diagnos.

Sixten trivs bra i skolan

Idag går Sixten i sjätte klass och har flera hjälpmedel i skolan för att hans vardag ska fungera. Han har en specialstol, ortoser för sina handleder och dator med talsyntes för att han ska slippa skriva så mycket för hand. Snart ska han också prova ut en rullstol som han kan sitta i när höfterna subluserat.

– Då har han så ont att han inte kan gå. Tidigare hade han kryckor att använda i dessa situationer, men dem fick han ont i axlarna av, säger hans mamma Maria.

Under bra dagar har Sixten ofta bra energi på förmiddagarna, men blir tröttare framåt eftermiddagarna. Dåliga dagar fungerar ingenting. Han blir lätt ”hjärntrött” och när energin tar slut händer

det att han inte ens orkar prata. Idag upplever Sixten inte längre några problem med att skolpersonalen inte tror på honom. Rektorn har lovat att han aldrig mer ska behöva gå om en årskurs – skolan ska istället vara flexibel och anpassa undervisningen efter hans förutsättningar och behov.

– Vissa dagar kommer vår son inte ens ur sängen, och då får han vara hemma. Andra dagar känner han att det är en dålig dag, men vill ändå prova att ta sig till skolan. Då vet han att han kan köra på tills han inte orkar mer, och då kommer jag och hämtar honom. Det har hjälpt till att skapa trygghet, säger Maria.

Eftersom Sixten blir väldigt trött av för långa arbetsdagar har lärarna sett till att han aldrig har några hemläxor.

– Ibland orkar han göra något efter skolan, ibland är han helt slut. Det har hänt att någon kompis förälder ringt till oss och sagt att Sixten kommit dit och bara somnat i ett hörn. Men med tiden har han blivit jättebra på att se vad konsekvenserna blir av olika aktiviteter, säger Michael.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland EDS.

Barnen har under vistelsen ett eget anpassat program.

– Genom aktiviteterna vill Ågrenska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att möjligheterna för varje barn att utföra aktiviteterna under veckan blir så bra som möjligt, säger Bodil Mollstedt som arbetar i Ågrenskas barnteam.

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

Personalen läser in medicinsk information, dokumentation från tidigare veckor och samtalar också med föräldrar om barnen med diagnos. De tar också in information från barnens skolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program under familjevistelsen.

– Barn med EDS har inte bara olika symtom – symtomen varierar också över tid. Ibland från dag till dag eller timme till timme. Det

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

Delaktighet

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

– Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen. Förr fokuserade man mest på fysiska förutsättningar för varje barn. Men idag utgår pedagogiken framför allt från personer och miljö runtomkring barnet, och hur dessa faktorer kan anpassas, säger Bodil Mollstedt.

Det som kan vara svårt

En del barn med EDS har svårigheter inom inläring och koncentration och en nedsatt grov- och finmotorik. Sjukdomen kan också påverka det sociala och känslomässiga beteendet. För en del kan trötthet och oförmåga att vara med på allt som vännerna gör påverka kompisrelationerna. Alla med EDS har inte dessa svårigheter, men de kan förekomma.

– På Ågrenska är vi noga med att välja aktiviteter där alla kan delta på lika villkor, samtidigt som vi minimerar risken för skador och värk. En populär lek är walkie-talkie-gömme, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar. I den leken skapas naturliga vilopausar så att alla orkar vara med, säger Bodil Mollstedt.

Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Barnen använder sina personliga hjälpmedel och får individuellt anpassade arbetsuppgifter. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga så att barnens motivationsnivå hålls uppe.

Personalen är noga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå, känslomässiga läge och dagsform. De lägger in extra tid i schemat där det behövs.

– Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet. Ibland är det kanske bättre att åka rullstol istället för att

promenera, så att krafterna räcker till när man ska göra det som är viktigt, säger Bodil Mollstedt.

I intervjuer som Ågrenskas personal gjort med lärare till 30 barn med EDS nämns att en del av barnen har god kapacitet men kort koncentration, arbetsförmåga som styrs av dagsformen och behov av struktur och vuxenstöd för att komma igång och bibehålla motivationen i skolarbetet. Det kan till exempel underlätta att få anteckningar av det läraren går igenom muntligt, för att slippa skriva så mycket själv.

– En del tar lång tid på sig eller behöver kortare arbetspass med täta pauser. De har ofta hög frånvaro på grund av sin sjukdom, vilket kan skapa stress både för dem själva och för läraren, säger Bodil Mollstedt.

Hon rekommenderar att barnet vid behov ska ha en mentor i skolan, en person som barnet har god kontakt med och som kan hjälpa till att se över planeringen och strukturera upp skoltillvaron. Många barn med EDS har normal inlärningsförmåga, men drabbas av koncentrationssvårigheter på grund av symtom som trötthet och värk.

När barnen med EDS själva fått definiera vad som underlättat för dem i skolan har de bland annat nämnt höj- och sänkbara bord, ergonomiska stolar, att få välja aktivitet på idrotten, använda surfplatta istället för dator och få dubbla uppsättningar av skolböcker (för att slippa bära). Det kan vara skönt att få en stressboll att hålla i eller en kilkudde att sitta på. Hur man presenterar ett hjälpmedel har stor betydelse.

– En del barn med EDS är hjälpta av exempelvis en specialpenna, men vill inte använda den i skolan om det gör att de framstår som annorlunda. Det är bättre om läraren säger 'här finns pennor som är sköna att skriva med för alla som vill prova', än 'det här är Saras specialpenna som ingen annan får röra', säger Bodil Mollstedt.

Barn med EDS kan också behöva en saccosäck i klassrummet för att kunna vila vid behov. Där gäller samma sak: det är bra att köpa flera saccosäckar och ge alla elever möjlighet att vila där. Det vinner alla på!

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver

särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå vilka målen är och hur de ska uppnås.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte göra ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då klickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen, säger Bodil Mollstedt.

Länktips:

skolappar.nu

appstod.se

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar forskning på området och erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.

- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemns eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men många gånger finns det saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Samuel Holgersson.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan eller gjort något som förvärrat den.

– En tvilling till en flicka med en cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”.

Rätt stöd i rätt ålder

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– Det är bra att ha ett gemensamt förhållningssätt när andra frågar varför barnet med EDS har ett vilrum i skolan eller varför hen ibland missar lektioner. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga att ’min brorsa har ont i benen’ eller ’min syster orkar inte lika mycket som vi’.

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

känner skuld över att vara friska, eller oroar sig för att själva bli sjuka i framtiden.

Kunskap, känslor och bemästrande

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt, och hjälper dem med strategier för att hantera omgivningens frågor. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg att ta till i sådana situationer, säger Samuel Holgersson.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

– Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter".

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Många barn har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några säkra svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att

agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Samuel Holgersson beskriver också positiva aspekter för syskon till barn med EDS och andra funktionsnedsättningar. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på www.syskonkompetens.se

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar.

Sixten har en lillasyster

Sixten har två syskon: lillasyster Olivia som är fem år yngre än honom och halvbrodern Erik som är fyra år äldre.

Olivia fyller snart nio och har många funderingar om sin storebrors sjukdom. Hon blir ofta ledsen när han har ont eller inte mår bra.

– Det väcker också en oro hos henne, hon undrar om hon själv kan drabbas av samma symtom och problem som Sixten har, säger Michael.

Olivia har visat tendenser till liknande symtom, men i mycket mindre utsträckning. Hon har specialskor för att stabilisera fotlederna och ett träningsprogram som hon fått av en sjukgymnast.

– Hur hennes problem utvecklar sig får vi se med tiden, men än så länge har hon inga stora besvär. Det finns ingen anledning att tro att hon ska få det heller. Erfarenheten av EDS i familjen har lärt oss att ta problemen ett i taget när de dyker upp, det är ingen idé att försöka gissa på förhand hur det ska bli, säger Maria.

SPSM – Om likvärdig utbildning för alla

– Alla som arbetar i skolan har ansvar för att alla elever ska få en likvärdig utbildning. Vår myndighet finns till för att ge stöd och bidra med extra kompetens i dessa frågor, säger Gerd

Karlsson-Ingvarsson, rådgivare på Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM.

(Gerd Karlsson-Ingvarsson föreläste inte vid den här familjevistelsen för EDS. Därför följer här sammanfattningen av hennes föreläsning under familjevistelsen som hölls på Ågrenska i maj 2014.)

Tre skolmyndigheter sorterar under Sveriges utbildningsdepartement: Skolverket, Skolinspektionen och SPSM.

SPSM har funnits sedan 2008 och har fyra huvudsakliga uppdrag:

- Ge specialpedagogiskt stöd till skolor.
- Undervisa i ett antal specialskolor, både regionala och nationella.
- Se till att det finns tillgängliga läromedel för alla (till exempel genom att ge bidrag till läromedelsproducenter som gör anpassade läromedel för specifika grupper).
- Fördela statsbidrag till bland annat skolor, folkhögskolor och universitet.

Det är varje förskolas och skolas ansvar att göra lärandemiljön tillgänglig och bra för alla barn och elever. SPSM:s uppdrag är att komplettera och stötta skolorna i deras arbete, med avseende på exempelvis lagar och riktlinjer, lärande, pedagogik och fysisk miljö.

– Vi har ingen uppsökande verksamhet utan finns som en stöttande funktion för förskolor och skolor som söker stöd hos oss. Vårt stöd är kostnadsfritt, berättar Gerd Karlsson-Ingvarsson.

Råd och stöd-verksamheten där hon arbetar får många uppdrag i olika delar av landet. Rådgivarna på SPSM är lärare med speciallärar- och/eller specialpedagogisk kompetens med kunskaper om individers lärande, pedagogers arbete och daglig verksamhet.

– För att barn ska få stöd krävs ingen diagnos, det räcker att det finns en funktionsnedsättning som gör att barnet behöver extra stöd. Om elevhälsan inte räcker till kan skolan söka stöd via oss, säger Gerd Karlsson-Ingvarsson.

När så sker åker rådgivare från SPSM ut till skolan för ett inledande samtal, och därefter beslutar man om lämpliga åtgärder. Det kan till exempel handla om anpassningar av pedagogiska läromedel för eleven eller utbildning till personalen.

– En anpassning som kan bli aktuell för barn med hög skolfrånvaro är till exempel skolundervisning via internet – att barnet kan delta i lektionerna via webbkamera de dagar han eller hon inte kan komma till skolan, säger Gerd Karlsson-Ingvarsson.

I den nya skollagen som trädde i kraft 2011 talar man om *stöd*, som alla elever ska få, och så kallat *särskilt stöd* som ska sättas in om det finns en misstanke om att en elev riskerar att inte uppnå de lägsta kunskapskraven i ett ämne. Särskilt stöd kan också ges om eleven har andra problem i sin skolsituation.

– Rektorn är ytterst ansvarig och har i dessa fall skyldighet att skyndsamt göra en utredning som leder till en åtgärdsplan. Om man inte är nöjd med den kan man överklaga till ÖKN, överklagandenaämnden. Min erfarenhet är dock att detta mycket sällan behövs, det brukar gå att komma överens i ett tidigare skede, säger Gerd Karlsson-Ingvarsson.

Barn med funktionsnedsättning kan också ha potential att nå högsta betyg. Då ska de få adekvat stöd som hjälper dem att nå dit. Alla skall ha möjlighet att nå målen och när alla tänkbara anpassningar gjorts för att underlätta för eleven – och det visar sig att funktionsnedsättningen utgör ett direkt hinder att nå enstaka delar av kunskapskravet – kan undantagsbestämmelsen användas. Den kallas även pysparagrafen.

Det behövs ingen diagnos för att använda undantagsbestämmelsen.

Gerd Karlsson-Ingvarsson tipsar om boken *Visst har jag rätt att...* som är en handbok om rättigheter i skolan för elever med funktionsnedsättning. Boken har skrivits i samarbete mellan organisationen Unga Funkisar och Allmänna arvsfonden. Den kan beställas via ungafunkisar.se/bocker-material/

Specialpedagogiska utredningar

SPSM gör också specialpedagogiska utredningar av barn och ungdomar med syn- eller hörselnedsättning eller grava tal- och språkstörningar. Då tillbringar eleven och föräldrarna en vecka på ett av landets fyra nationella resurscenter.

SPSM:s roll går också ut på att se hur förskolor och skolor kan använda tidigare utredningar som gjorts och komplettera dessa.

SPSM finns i hela landet med region- och lokalkontor där de har utställningar av läromedel som är öppna för såväl föräldrar som pedagoger.

– Vi bidrar också till att skapa fungerande läromedel genom att ge specialpedagogisk rådgivning om läromedel, och genom att ge bidrag och stöd till förlag för att skapa ett ökat utbud. Dessutom anpassar vi befintliga läromedel, säger Gerd Karlsson-Ingvarsson.

Här kan du kontakta SPSM:

www.spsm.se

Telefon: 010-473 50 00

Texttelefon: 010-473 68 00

På SPSM:s webbplats finns mycket information, bland annat tips på lekar och aktiviteter som möjliggör större delaktighet för alla. Där finns också länk till skollagen och mer information om barns rättigheter.

Frågor till Gerd Karlsson-Ingvarsson

Kan skolan bestämma att ens barn inte ska göra de nationella proven?

– Nationella prov är obligatoriska för alla barn. Skolan bör göra anpassningar av proven så att även barn med särskilda behov kan genomföra dem efter sina förutsättningar. Det är viktigt för barnens självkänsla, de har rätt att känna att de är delaktiga precis som alla andra.

Vårt barns skola planerar ibland idrottsdagar med så kort varsel att det är för sent att lösa så att vårt barn med EDS kan att följa med. Får skolan göra så?

– Idrottsämnet i skolan har ett hälsoperspektiv, och ett sådant ser olika ut för olika elever. Vilken typ av träning som är hälsosam för just mig skiljer sig ifrån vilken typ av träning som är hälsosam för dig. Det gör att undervisningen måste individanpassas. Alla barn ska ha möjlighet att delta efter egen förmåga i undervisningens olika moment och att känna delaktighet.

Styrs även utflykter och idrottsdagar av skollagar, eller gäller lagarna bara lektionsverksamheten?

– All verksamhet inom skolan styrs av skollagen, det gäller även utflykter och roliga aktiviteter. Alla ska ges möjlighet att delta och känna att de är en del av gemenskapen. Självklart påverkar funktionsnedsättningen vardagen och vi kan inte bortse ifrån att det

ibland är opraktiskt att ha en funktionsnedsättning. Men ytterst handlar det om synsätt och förhållningssätt, inte minst från personer i ledande positioner. Det är viktigt att tänka 'alla elever' istället för 'nästan alla elever' när aktiviteter planeras.

Vem ska betala om mitt barn behöver sina läroböcker i elektronisk form?

– Skolan betalar läromedel för sina elever. Digitala läroböcker kostar inte mer att köpa in än tryckta.

Hur kan man få skolan att se SPSM som en resurs och inte som en recensent av hur skolan hittills arbetat? Vi upplever att våra barns skola sett det så.

– Vi är inte en inspekterande myndighet, utan enbart stödjande. Det är tråkigt om någon skolpersonal missuppfattat vår roll. Som förälder kan man inte söka stöd av SPSM till sitt barns förskola eller skola, vi ger stöd på förfrågan från skolorna själva. En förutsättning för samarbete är förstås då att skolorna känner till att SPSM finns och hur vi arbetar. Berätta gärna om oss för barnens lärare eller andra pedagoger – en del vet inte att de kan söka stöd hos oss.

Vem på skolan kan få stöd av SPSM?

– Alla på skolan. Lärare, specialpedagoger, rektorer, assistenter och andra. Vi kan exempelvis hjälpa till vid anpassning av undervisningen, handleda när det gäller bedömning och betyg eller bidra med kompetensutveckling och kurser.

Sixten nu och i framtiden

Idag mår Sixten ganska bra, men hans vardag påverkas av sjukdomen. Han svimmar inte lika ofta som tidigare, men får fortfarande lätt blodtrycksfall och vågar inte vara ensam hemma.

– Någon enstaka gång har vi lämnat honom hemma när vi åkt till affären, men då ringer han ofta och frågar när vi kommer hem igen. Det kan vara tufft att vara så beroende av sina föräldrar när man är i en känslig ålder och vill kunna frigöra sig mer och mer, säger Maria.

Hon beskriver att det är en balansgång att vara stöttande utan att bli överbeskyddande. Detsamma gäller för fritidsaktiviteterna. Sixten älskar att spela fotboll och hoppa studsatta, det gör han när det fungerar för kroppen. Han har ingen regelbunden aktivitet utan

försöker få till träning i vardagen. Familjen brukar bland annat ägna sig åt geocaching tillsammans, en form av gps-baserad skattjakt.

Socialt har Sixten det bra, han har två-tre riktigt nära kompisar som känner honom väl och anpassar sig efter honom. Mår han dåligt och inte orkar åka hem till dem kommer de istället till honom.

– Då ligger de och spelar tv-spel eller gör något som Sixten orkar just då, säger Maria.

Hon berättar att det också varit viktigt för familjen att skaffa kontakter med kunniga yrkespersoner som känner till EDS, och som framför allt känner Sixten. Sådana personer är till exempel hans sjukgymnast och hans arbetsterapeut som familjen träffar genom den lokala vårdcentralen.

– Vi åker hellre till sjukgymnasten än till akuten när vi behöver en bedömning om Sixten får ont någonstans. Det går snabbt och vi vet att hon på ett bra sätt kan bedöma om han behöver vidare vård eller inte. Det är ovärderligt i vår situation!

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger logoped Åsa Mogren och övertandläkare Christina Havner, 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.

Munhälsa vid Ehlers-Danlos syndrom

– EDS är en av de diagnoser som vi på Mun-H-Center får flest samtal och frågor kring. Det beror dels på att det är en förhållandevis vanlig ovanlig diagnos, men också på att detta är en grupp som ofta upplever sig ramla mellan stolarna inom sjukvården, säger Åsa Mogren.

Symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid EDS är:

- Tandutvecklingsstörningar
- Käkledsproblem (såsom tandgnissling eller smärta från käkleden. Det kan också knäppa eller ”krasa” i käkleden.)
- Sköra slemhinnor (som kan leda till blåsor och skav- eller bitsår)
- Tandlossningssjukdom (parodontit)
- Smal, hög gom

– Detta är symtom som kan förekomma hos vem som helst, men de är något vanligare hos personer med EDS än hos andra. Samtidigt finns det många med EDS som inte drabbas av något av dessa besvär, säger Christina Havner.

Det finns 122 personer med EDS i Mun-H-Centers kunskapsdatabas, i åldrarna 3-66 år. Majoriteten har inga svårigheter när det gäller tand- och munhälsa. 15 av personerna som finns registrerade har ät- och dricksvårigheter medan 11 har problem med tandgnissling. 27 av de 122 personerna har överörlig käkled.

Ortodonti betyder tandreglering och *pedodonti* är en del av den specialiserade tandvården som erbjuder barn och ungdomar med speciella behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

För att förbereda barnet inför en tandläkarundersökning kan det vara bra att visa bilder på rummet och stolen så att barnet känner igen sig när det väl är dags.

Det är viktigt att man har det bekvämt hos tandläkaren. En person med EDS kan vara hjälpt av bitklossar som käken kan vila på eller av att sitta i en mjukare stol, till exempel med tempurmadrass.

– Vi jobbar också mycket med så kallade tumlekuddar som gör att man kan ligga bra och avslappnat och samtidigt få stöd, säger Christina Havner.

Sköra slemhinnor, som många personer med EDS har, ökar risken för tandköttsproblem. Man har också sett i studier att tandlossning är vanligare hos EDS-patienter (främst EDS typ VIII) än hos andra. Man kallar detta för aggressiv parodontit.

– Vad som händer är att man får en förlust av vävnaden runt tanden på grund av inflammation. Detta kan debutera redan i mjölkandtandsbittet och går inte tillbaka. Tandläkaren bör vara särskilt uppmärksam på det, säger Christina Havner.

Det är också bra att veta att bedövning kan ta lite annorlunda på patienter med EDS än på andra. Man kan behöva vänta extra länge innan den verkar ordentligt och i vissa fall uppnås inte fullgod bedövning.

Ökad blödningsbenägenhet och förlängd blödningstid kan också vara ett problem och vid exempelvis tandutdragning är det viktigt att man ser att blödningen avstannar. Även läkningen i munnen kan vara påverkad.

– Jag möter ibland tandläkarkollegor som hävdar att det inte är någon idé att utföra tandreglering på patienter med EDS. Det finns en föreställning om att bindvävsproblemen gör att tandregleringen inte blir varaktig. Enligt min erfarenhet stämmer inte det – den som behöver tandreglering ska självklart få det, säger Christina Havner.

Att tänka på:

- Ta kontakt med tandvården innan första besöket. Vi vill göra det så bra som möjligt för barnet för att undvika att hen utvecklar tandvårdsrädsla.
- Se till att behandlaren får kunskap om barnets behov.
- Informera om eventuella mediciner och ansvarig läkare. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies eller svamp i munnen.
- Gå regelbundet till tandvården för förebyggande tandvård.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att sjukdomar i tänderna kan undvikas. En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök samt polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, och sedan kan man

individuellt komplettera med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare.

– Det kan också vara bra att plasta nya tänder för att underlätta tandrengöring och förebygga karies. Då fyller man i gropiga tänder med ett tunt plastlager som skyddar mot bakterier, säger Christina Havner.

För att underlätta tandborstningen tipsar hon om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då blir det lättare att borsta och man kommer åt bättre. När man ska borsta tänderna på väldigt små barn kan det vara lättare att lägga dem ner på en säng eller en matta.

Det finns många olika typer av borstar att välja bland för att underlätta tandborstningen, samt bitstöd och andra hjälpmedel. Om man lätt blir trött är eltandborste att föredra, eftersom den kräver mycket små hand- och armrörelser. Det finns eltandborstar som är extra lätta och därför enkla att hålla i.

– En del personer med EDS bör undvika tandkräm som innehåller skummedel (natriumlaurylsulfat, SLS) eftersom det kan irritera munslemhinnan, säger Christina Havner.

För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Munmotorik vid Ehlers-Danlos syndrom

Symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid syndromet:

- Ät- och tuggsvårigheter
- Påverkan på tal, röst och artikulation

Ät- och tuggsvårigheter handlar både om *viljan* att äta, och om *förmågan*. När det gäller personer med EDS kan viljan att äta ibland påverkas av tarmproblem, som förstoppning. Trötthet i musklerna kan också påverka förmågan att tugga vilket kan vara negativt för magen och tarmen som får bearbeta större bitar.

Personer med EDS kan också ha påverkan på röst och tal.

– En kollagenrubbnings påverkan på hela kroppen påverkar också stämband. Man kan då lättare få problem med rösten, till exempel uppleva att den är hes, säger Åsa Mogren.

Artikulationssvårigheterna kan ha flera orsaker, som instabilitet i käkleden, påverkad känseluppfattning och låg muskelspänning i den orofaciala muskulaturen. Det kan också förekomma mer språkligt relaterade svårigheter och svårigheter med motorisk

planering av talrörelserna.

– Det står ibland i litteraturen att många med EDS har korta tungband eller avsaknad av tungband. Det behöver dock inte innebära någon påverkan på funktionen, säger Åsa Mogren.

85 procent av de 122 personerna i Mun-H-Centers kunskapsdatabas har inga svårigheter alls med sitt tal. Hos en liten grupp ser man ibland ett något otydligt eller svårförståeligt tal. Det kan bero på trötthet i muskulaturen.

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 motorisk träning etc.

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

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

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

Assistansersättning

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

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

Personlig assistans till barn

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

Tillfällig föräldrapenning

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

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

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

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

Bilstöd

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

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

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

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

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

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

Enklare vardag

Försäkringskassan vill göra kontakten med försäkringskassan så smidig som möjligt för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

1. *En kontaktperson hos försäkringskassan.* De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med försäkringskassan.
2. *Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning.*
Möjligheten att kunna få stöd från försäkringskassan redan på sjukhuset eller rehabiliteringen finns redan på vissa ställen. Det skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.
3. *Förenklade och samordnade uppföljningar.* För att göra vardagen mer förutsägbar och trygg för den som har en funktionsnedsättning ska försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilde har hos försäkringskassan.
4. *Kortare väntetider på beslut.*
5. *En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning.*
6. *Enklare digital kontakt med försäkringskassan.*

Samhällets övriga stöd

Socionom Malena Ternström är koordinator vid Ågrenskas familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning utöver det stöd försäkringskassan erbjuder.

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

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

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

Den som inte omfattas av LSS kan istället söka stöd via Socialtjänstlagen. Några exempel på stödinsatser:

Korttidsvistelse / stödfamilj

Ett exempel på stödinsats är 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, säger Malena Ternström.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling.

Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Kontaktperson

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

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

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

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

Hjälpmedel

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

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

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas.

Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

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

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

Det är skolan som ska anpassas efter eleven – inte tvärtom.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en skolelev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

Anpassad studiegång

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

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

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 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, säger Malena Ternström.

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

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till *Skolverket*:

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Fonder

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

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

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

EDS Riksförbund

– EDS Riksförbund är en helt ideell organisation som drivs för att sprida kunskap om EDS och utgöra en plattform för medlemmarna.

Det säger Emma Carlsson Löfdahl som är representant för riksförbundets styrelse och som själv har EDS.

Riksförbundet bildades 1992, med mål att skapa tillgänglig information om EDS på svenska. En ytterligare målsättning var att skapa mötesplatser för personer med EDS och deras anhöriga.

– Idag har vi kontaktpersoner i nästan alla län. Dem kan man kontakta med frågor och funderingar. Kontaktpersonerna lyssnar och kan ge tips, råd och stöd, men är inga medicinska experter, säger Emma Carlsson Löfdahl.

Riksförbundet hjälper till med finansiering när medlemmarna i egen regi vill arrangera träffar runt om i landet, för att mötas och dela med sig av sina erfarenheter. Förbundet ger också ut ett medlemsblad med information om diagnosen och frågor som rör EDS.

– Utöver detta har vi ett forum på hemsidan där medlemmarna kan läsa om aktuell forskning samt diskutera och ställa frågor.

Riksförbundet tillsätter Vetenskapliga rådet om EDS, som bland annat är med när socialstyrelsen reviderar sin information om diagnosen i sin kunskapsdatabas, säger Emma Carlsson Löfdahl.

På förbundets hemsida finns information om hur man blir medlem. Där finns också ansökningsformulär för de fondmedel som går att söka genom EDS-stiftelsen, för exempelvis hjälpmedel.

Läs mer här:

www.ehlers-danlos.se

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 sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort. Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister, intresseorganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. En informationstext om varje diagnos beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Texten finns på webben och även i kortfattad version i broschyrer som till exempel kan delas ut till sjukvårds- och skolpersonal. Broschyerna kan beställas utan kostnad via e-mejl:

ovanligadiagnoser@gu.se

Kunskapsdatabasen hittar du här:

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

NFSD - Nationella funktionen för 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, som drivs av Ågrenska.

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

- ...bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.
- ...bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.

- ...bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.
- ...identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

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

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

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Helena Velander
Kroksläotts vårdcentral
Barn- och ungdomsmedicin
431 02 Mölndal
Tel: 031 - 343 10 00

Verksamhetschef, Överläkare
Maritta Hellström Pigg
Akademiska sjukhuset
Klinisk genetik
Rudbecklaboratoriet
751 85 Uppsala
Tel: 018 - 611 00 00

Leg fysioterapeut
Elke Schubert Hjalmarsson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Sjukgymnastiken
416 85 Göteborg
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnortopedien
416 85 Göteborg
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Susann Andersson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Ögonmottagningen för barn och ungdom
416 85 Göteborg
Tel: 031 - 343 40 00

Rådgivare Gerd Karlsson-Ingvarsson
Specialpedagogiska skolmyndigheten
Kruthusgatan 17
411 04 Göteborg

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

Övertandläkare Christina Havner
Logoped Åsa Mogren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031 - 750 92 00

Medverkande från Ågrenska
Verksamhetsansvarig Annica Harrysson
Verksamhetsansvarig Ann-Catrin Röjvik
Samuel Holgersson, Ågrenskas barnteam
Bodil Mollstedt, Ågrenskas barnteam
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031 - 750 91 00

Ehlers-Danlos syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 498

Ehlers-Danlos syndrom, EDS, är en medfödd ärftlig bindvävssjukdom som leder till en defekt i produktionen av proteinet kollagen.

Kollagenet utgör normalt en tredjedel av kroppens protein och behövs för att bygga upp kroppens stödjevävnad: hud, senor, ben och brosk.

Symtomen vid EDS varierar, men det är bland annat vanligt med överrörliga leder som lätt går ur led, skör töjbar hud samt benägenhet för svårläkta sår.

Det finns flera olika typer av EDS beskrivna, varav den vanligaste formen förekommer hos ungefär 50 personer per miljon invånare. Behandlingen syftar till att lindra symtomen och förhindra skador.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

