

Dokumentation nr 503

# MPS-sjukdomar, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

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

# MPS-SJUKDOMAR

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn och ungdomar som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet MPS-sjukdomar. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

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

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Karin Naess**, biträdande överläkare och specialistläkare,  
barnneurologi och habilitering, Karolinska universitetssjukhuset,  
Huddinge

**Niklas Darin**, docent, överläkare, Neurologmottagningen, Drottning  
Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Bibbi Hagberg**, psykolog, specialist i neuropsykologi, BNK, enheten  
för barnneuropsykiatri, Göteborg

**Ragnar Jerre**, överläkare, barnortopeden, drottning Silvias barn- och  
ungdomssjukhus, Göteborg

**Eva Holmqvist**, arbetsterapeut, DART, kommunikations- och  
dataresurscenter, Göteborg

**Elke Schubert Hjalmarsson**, fysioterapeut, Drottning Silvias barn  
och ungdomssjukhus, Göteborg

**Ellen Odeus**, arbetsterapeut, Drottning Silvias barn- och  
ungdomssjukhus, Göteborg

**Märta Lööf-Andreasson**, personlig handläggare, försäkringskassan,  
Göteborg

**Marianne Bergius**, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås

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

**Astrid Emker**, pedagog, Ågrenska

**Elisabeth Lundquist**, pedagog, Ågrenska

**Johanna Skoglund**, socionom, Ågrenska

Här når du oss!

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

Här når du oss!	3
Medicinsk information – orsak, diagnos, genetik och ärftlighet	5
Frågor till Karin Naess och Niklas Darin	15
Rut är ofta sjuk	15
Neuropsykologisk utredning	16
Rut har Hurlers sjukdom	18
Ortopedi vid MPS-sjukdomar	19
Rut transplanteras	21
Kommunikation	22
Fysioterapeutiska och arbetsterapeutiska aspekter	23
Ruts nacke skadas	26
Syskonrollen	26
Rut har två äldre bröder	29
Ågrenskas pedagogiska arbete	30
Rut och skolan	32
Munhälsa och munmotorik	32
Rut idag	36
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	37
Föreningsinformation	38
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	38
Information från försäkringskassan	38
Samhällets stöd	43
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	46

## Medicinsk information – orsak, diagnos, genetik och ärftlighet

**MPS-sjukdomar är medfödda ämnesomsättningssjukdomar. Idag finns sju olika former. Det berättar Karin Naess, biträdande överläkare vid Barnneurologen och vid centrum för Medfödda Metabola sjukdomar, Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.**

MPS-sjukdomar är medfödda ämnesomsättningssjukdomar. Mukopolysackaridoser (MPS-sjukdomar) tillhör gruppen lysosomala sjukdomar som beror på en brist på olika enzymer i kroppens celler. Bristen på fungerande ämnesomsättning leder till att molekyler som skulle återanvänts eller rensats ut ansamlas och skadar kroppens organ.

Det finns sammanlagt sju kända MPS-sjukdomar. De har fått namn efter den läkare som först beskrev sjukdomen, efter det saknade enzymet eller har fått en sifferbeteckning. Numera övergår man alltmer till att benämna sjukdomarna med siffror, som MPS III, eller med namnet på enzymbristen.

### **Lysosomala sjukdomar**

Lysosomen är en av cellens organ. I lysosomen finns ett 50-tal enzymer. Deras uppgift är bland annat att bryta ner mukopolysackarider, sockermolekyler som numera kallas glykosaminoglykaner (GAG) i cellerna.

– Lysosomen kan liknas vid en bilskrot, där man bryter ner gamla bilar till smådelar och tar tillvara det som kan användas igen och kasserar det som är obrukbart, säger Karin Naess.

### **MPS-sjukdomar**

MPS-sjukdomarna beror på att specifika enzym saknas, eller på brister i enzymernas funktion. Det leder till att sockermolekyler, som finns i bindväv och brosk i kroppens vävnader, inte bryts ner utan samlas i kroppens vävnader.

– Det finns 11 olika enzymdefekter, som ger upphov till sju olika sjukdomsgrupper, säger Karin Naess.

### Den genetiska orsaken och ärftlighet

MPS-sjukdomarna är i de flesta fall ärftliga genom autosomt recessiv nedärvning det vill säga att båda föräldrarna är friska men bär på anlaget till sjukdomen. Barnet blir sjukt endast om det ärver båda föräldrarnas förändrade anlag.

Risken att få ett barn med MPS-sjukdom vid autosomt recessiv nedärvning är 25 procent vid varje graviditet med samma föräldrar. Chansen att få ett anlagsbärande barn är 50 procent vid varje graviditet. I 25 procent av fallen är barnet varken anlagsbärande eller sjukt.

Bara vid en MPS- sjukdom, MPS II, Hunters sjukdom är ärftligheten X-kromosombunden, vilket innebär att den ärvs av en frisk moder. Det förekommer också nymutationer, där sjukdomen inte är ärftlig utan har uppstått för första gången hos individen själv.

### Förekomst

Förekomsten är lite olika beroende på vilken variant av MPS-sjukdom det handlar om. De vanligaste formerna; MPS I och MPS III, drabbar vardera ungefär ett barn per 100 000 födda.

### Symtom

Den bristande nedbrytningen av GAG leder till fortskridande skador av stor variation i en rad vävnader och organ i kroppen i hjärta, nervsystem, andningsvägar, skelett, ben, brosk och bindväv. Bristen kan också ge varierande grad av utvecklingsstörning och beteendeproblematik på grund av ansamling i hjärnan. Även utseendet påverkas på lite olika sätt beroende på vilken diagnos barnet har.

### Olika sjukdomar

MPS-sjukdomarna har många likheter: de är alla ämnesomsättningssjukdomar, men de skiljer sig åt beroende på vilka enzymdefekter de har. De har fått namnet efter den läkare som först beskrev dem, eller en sifferbeteckning.

Följande former av MPS finns:

*MPS I*, som består av tre olika former med olika svårighetsgrad  
*Hurlers sjukdom*, (MPS I H), *Hurler-Scheies sjukdom* (MPS I H/S),  
*Scheies sjukdom* (MPS I S),  
*MPS II Hunters sjukdom*,  
*MPS III Sanfilippos sjukdom*, finns i fyra olika former typ A, B C, D

*MPS IV Morquios sjukdom*, finns i två olika former typ A och typ B.

*MPS VI Maroteaux-Lamys sjukdom*

*MPS VII Slys sjukdom*.

*MPS IX Natowicz sjukdom*

*MPS I*, finns i tre olika former *Hurlers*, *Hurler-Scheies* och *Scheies sjukdom*. *Hurlers sjukdom* är den allvarligaste formen och *Scheies sjukdom* den mildaste. De beror på brist på enzymet  $\alpha$ -L-iduronidas, vilket leder till svårigheter att bryta ner heparansulfat och dermatansulfat. Genen för det saknade enzymet finns på kromosom 4. Vissa genförändringar leder till svår form av MPS I. Nedärvningen är autosomt recessiv, det vill säga barnet blir sjuk om båda föräldrarna bär på anlaget för sjukdomen.

Det föds ungefär 1 barn per år med MPS I i Sverige.

Vid *Hurlers sjukdom*, är den svåraste formen av MPS I. De första symtomen visar sig när barnet är mellan ett halvt och två år.

Sjukdomen ger symtom i flera olika organ; hjärna, hjärta, lungor, lever, skelett, syn och hörseln är påverkade i olika grad och de individuella variationerna är stora. Barnen är ofta kortväxta och har typiska ansiktsdrag med bred näsrot, markerade ögonbryn, bred mun och kort hals.

Övre luftvägsinfektioner, luftrörsbesvär och öroninflammationer är vanliga. Hörseln kan bli nedsatt. Mag- och tarmproblem är också vanliga. Skelettet kan påverkas och yttra sig i felställningar i ryggraden. Höfterna kan vara dåligt utvecklade. Narkos är alltid en risk bland annat på grund av trånga luftvägar och avvikande skelettbyggnad.

Utan behandling leder *Hurlers sjukdom* till en succesivt allt svårare utvecklingsstörning.

Vid *Hurler-Scheies sjukdom* är symtomen lindrigare än vid *Hurlers sjukdom*. För det mesta visar sig inga tecken på sjukdomen förrän i senare ålder. Den intellektuella utvecklingen påverkas i regel inte som vid *Hurlers sjukdom*, inte heller tillväxten. Barnets längd är olika hos olika barn, men ligger alltid under den förväntade längden.

*Scheies sjukdom* är den mildaste formen av MPS I men kan liksom de övriga formerna ge symtom från hjärta, lungor, leder, skelett och ögon. Symtomen märks betydligt senare och diagnos ställs oftast först vid 10 till 20 års ålder.

*MPS II, Hunters sjukdom* beror på brist av enzymet iduronat-2-sulfatas. Den finns i en lindrigare och en svårare form och symtomspektrat är brett. Ungefär 2/3 av pojkarna har den svåra formen, vilket innebär en successivt allt svårare utvecklingsstörning. *MPS II* har en X-kromosombunden nedärvning vilket innebär att modern är en frisk bärare av anlaget. *Hunters sjukdom* kan också uppstå genom en nymutation.

I Sverige föds en pojke med *Hunters sjukdom* ungefär vartannat till vart tredje år. Symtomen liknar dem vid MPS I, med påverkan på andning, skelett, lever, hjärta, hörsel och utseende. Symtomdebuten kan vara något senare än vid Hurlers sjukdom.

*MPS III, Sanfilippos sjukdom* finns i fyra olika former A, B, C, D, som alla har brist på olika enzym;

A på enzymet heparinsulfamidias

B på N-acetyl-alfa-D-glukosaminidas

C på Acetyl-CoA-alfa-glukosaminidas

D på N-acetylglukosamin-6-sulfatas.

Vid samtliga former finns svårigheter att bryta ner heparansulfat.

Generna för respektive enzym finns på kromosom 17 (A och B), 8 (C) och 12 (D).

*MPS III A-B-C-D* ärvs genom autosomalt recessiv nedärvning, båda föräldrarna måste alltså vara bärare av förändrade anlag. Minst ett barn per år föds med *Sanfilippos sjukdom* i Sverige.

*Sanfilippos sjukdom* påverkar främst hjärnan. Variationerna i svårighetsgrad är stora. Barnen föds friska men kan redan i förskoleåldern visa tecken på störningar i utvecklingen, som till exempel försenat tal eller autistiska drag.

En del barn med *Sanfilippos sjukdom* kan ha påverkan på andra organ, precis som vid de andra MPS-formerna.

*MPS IV, Morquios sjukdom* A, B finns i två olika varianter kallade typ A och typ B.

Vid typ A, saknas enzymet N-acetylgalaktosamin-6-sulfatas. Vid typ B, saknas enzymet beta-galaktosidas. Båda formerna har svårt att bryta ner keratansulfat. Här är två olika gener påverkade 16 (A) och 3 (B). Nedärvningen är autosomalt recessiv.

Det föds ett barn vart annat eller vart tredje år med *Morquios sjukdom*. Barnen tycks en början friska, men från ett- till treårsåldern börjar de



få symtom. Symtomen vid *Morquios sjukdom* domineras av att skelettet är annorlunda uppbyggt och format vilket yttrar sig i till exempel kobenthet, krökningar av ryggraden, utebliven längdtillväxt med kort bål och kort hals. Det kan leda till komplikationer från nervsystemet. Det är stora variationer mellan lindriga och svåra former av sjukdomen. Den intellektuella utvecklingen är normal.

*MPS VI, Maroteaux-Lamys sjukdom* är också en mycket ovanlig sjukdom, där förekomsten inte är känd. Den beror på brist på enzymet arylsulfatas B. Genen för enzymet sitter på kromosom 5. Vid MPS VI finns svårigheter att bryta ner dermatansulfat.

Det är en stor variation i svårighetsgrad mycket beroende på vilken genetisk mutationen som finns. Ärftlighetsgången är autosomt recessiv, det vill säga båda föräldrarna är friska anlagsbärare.

*MPS VII – Slys sjukdom* är mycket ovanlig och det finns ingen i Sverige som fått diagnosen. Vid *Slys sjukdom* är enzymet beta-glukuronidas påverkat. Genen för enzymet finns på den långa armen av kromosom 7.

Ärftligheten är autosomt recessiv.

Symtomen vid *Slys sjukdom* liknar dem vid Hurlers syndrom.

Utvecklingsstörning av varierande grad kan också förekomma.

*MPS IX – Natowicz* är en mycket sällsynt form av MPS-sjukdom, som det finns begränsad kunskap om.

### **Diagnos**

Misstanken om en MPS-sjukdom kan väckas hos läkaren om ett barn har symtom från många olika organ. Kortvuxenhet, skelettförändringar och stela leder är andra tecken.

– En succesiv försämring av barnets förmågor är ytterligare symtom.

Även överaktivitet och sömnsvårigheter kan tyda på en MPS-sjukdom, säger Karin Naess.

Första steget mot en diagnos är att ta ett urinprov för att mäta utsöndringen av GAG. Om urinprovet visar på förhöjda GAG-nivåer, tas ett blodprov för att kartlägga vilken typ av MPS-sjukdom det handlar om.

– Det görs också en DNA-analys för att bekräfta sjukdomen, ta reda på vilken mutation som orsakar den, samt bekräfta att föräldrarna bär på anlaget, säger Karin Naess.

Om föräldrarna planerar att skaffa syskon kan de kontakta klinisk genetik för vägledning.

– För att undvika att nästa barn föds med samma sjukdom är det i regel är det möjligt att göra fosterdiagnostik om man vet vilken genetisk avvikelse som ligger bakom barnets sjukdom, säger Karin Naess.

Om barnets mutation är känd är det i regel möjligt att göra PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik. Då görs en provrörsbefruktning med genetisk analys efter att den befruktade äggcellen har börjat dela sig. Därefter implanteras ett friskt embryo i livmodern.

## Rut föds med höftluxation

Rut, 13 år kom till Ågrenska med mamma Katarina, pappa Anders, sin tvillingbror Tor, 13 år och storebror Klas, 14 år.

Graviditeten med tvillingarna Rut och Tor var utan problem.

Barnen föddes i vecka 35. Vid den första läkarkontrollen upptäcktes att Rut hade en höftluxation och nedsatt hörsel.

Utseendet skilde så mycket mellan tvillingarna att sjukhusfotografen tog en bild på syskonen.

När Rut var nio månader fick föräldrarna frågan om de tyckte att hennes höfter skulle justeras genom sträckning av benen eller operation.

– Vi valde operation, säger Anders.

– Man kan inte spänna fast benen på ett niomånader gammalt barn i flera veckor, säger Katarina.

Men när de kom för att hämta Rut, efter ingreppet var hon inte opererad, eftersom det inte behövdes ansåg läkaren. Istället hade han gipsat henne och bara lämnat en liten öppning för toalettbehov.

– Det gick inte att hålla rent henne, säger Katarina.

– På tredje dygnet stod vi inte ut med lukten, utan jag klippte upp gipset, säger Anders.

De åkte upp till sjukhuset och fick en skena istället. Med den kunde hon badas.

– Efter den upplevelsen ifrågasätter vi mer i sjukvårdens behandling, säger Katarina.

## Medicinsk information – symtom, uppföljning och forskning

**I Sverige föds cirka tre barn per år med MPS-sjukdomar. Hos några former syns symtomen tidigt, hos andra upptäcks sjukdomen först i vuxen ålder. Troligen finns också milda former där personerna inte fått diagnos. Det berättar Niklas Darin, docent, överläkare vid Centrum för neurometabola sjukdomar, Drottning Silvas barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Det finns stora likheter i symtomen och utseende hos barn med MPS-sjukdomar. De föds till synes friska och utvecklar symtom i hela kroppens organ beroende på hur snart inlagringarna märks.

Det finns gemensamma *ansiktsdrag* hos personer med MPS-sjukdom, oavsett diagnos, som bred näsrot, markerade ögonbryn, lätt utstående ögon, bred mun, tjock tunga, kort hals och korta händer.

*Öra-, näs-, och hals-problem* märks ofta redan när barnen är små och yttrar sig i upprepade infektioner. Trånga luftvägar, med förstorade tonsiller och polyper i kombination med kort hals ger andningsproblem som sömnuppehåll, apnéer.

– De trånga andningsvägarna innebär särskilda komplikationer som ska uppmärksammas vid narkos, säger Niklas Darin.

Upprepade öroninfektioner och påverkan på hörselorganet kan ge *hörselnedsättning*. På grund av inlagringar av GAG i ögats hornhinna kan MPS-sjukdomar ge *synnedsättning*. Synnedsättning är särskilt vanligt vid MPS I.

*Skelettförändringar* är vanliga vid alla former av MPS-sjukdomar. Vid MPS I syns de tydligast i form av en puckelbildning i nedre delen av ryggraden. Felställningar i ryggraden som buktning bakåt, kyfos eller sned ryggrad, skolios förekommer också.

De flesta barn med MPS III utvecklar *höftproblem* som kan leda till smärtor och kräva operation. Vid MPS IV har barnen ofta *kort bål* och *överrörliga leder*.

Ett stort problem vid MPS IV är den *underutvecklade andra halskotan* i halskotpelaren, som kan kräva en operation. Skelettförändringarna medför också tydlig kortvuxenhet. *Ledstelhet* är vanligt, vilket kan leda till *kontrakturer*, felställningar av olika slag.

Påverkan på skelettet kan ge tryck på ryggmärgen i övergången mellan hjärna och ryggmärg och ge symtom på andning, orsaka svaghet, svårigheter att gå, men också påverka förmågan att gå på toaletten.

– Att upptäcka dessa symtom kan vara komplicerat om barnen har svårt att kommunicera hur hon eller han mår, säger Niklas Darin.

*Karpaltunnelsyndrom*, som ger smärta och, nedsatt känsel i några av tummens muskler, är vanligt vid MPS-sjukdomar. Det kan märkas genom krökning av fingrarna eller smärtor på natten.

– Det är viktigt att bedöma handfunktion vid uppföljningen för att upptäcka karpaltunnelsyndrom. Symtom från karpaltunnel brukar komma vid 4 års ålder vid MPS I och II, säger Niklas Darin.

Vid MPS-sjukdomar finns en risk att utveckla *hydrocefalus*, så kallad vattenskalle, på grund av förtjockade hjärnhinnor. Det kan leda till försämrade cirkulation av hjärnvätska. Den kan avhjälpas med en shunt, som underlättar cirkulationen av hjärnvätskan. De första tecknen på hydrocefalus kan vara svåra att upptäcka, om barnen inte har förmåga att själv berätta om symtom, som huvudvärk, illamående och synnedbrott.

– Risken för hydrocefalus är en av anledningarna till att vi gör MR, magnetröntgen vid uppföljningarna av barnet, säger Niklas Darin.

*Epilepsi* kan förekomma, även om det är ovanligt.

Många av barnen har *mag- tarmsymtom* i form av diarré och förstoppning.

*Hjärtat* kan påverkas, men det behöver inte inträffa förrän sent i livet. Förträngning eller läckage av hjärtklaffarna är vanligt. Hjärtmuskeln försvagas eller förstoras eller så kan hjärtmuskeln försvagas och förtjockas av inlagrad substans.

*Neurologiska symtom* kan yttra sig genom att den intellektuella utvecklingen stannar upp eller går tillbaka. Så är det bland annat vid den svåra formen av *Hunters sjukdom*. Men det ser mycket olika ut för olika pojkar. En tydlig försämring av den intellektuella förmågan syns

vid *Hurlers sjukdom*, om man inte gör en stamcellstransplantation i tidig ålder. Vid svår form av *Hunters sjukdom* och *Sanfilippus sjukdom* är det också vanligt med autism, problem med beteende och sömn.

– Idag vet vi att det är viktigt att tillrättalägga miljön och ge rätt stöd för barn med MPS-sjukdomar som har autism och beteendeproblem. Tidigare trodde man inte att det var möjligt att ha båda diagnoserna, därför fick barnen inte de förutsättningar de behöver, säger Niklas Darin.

### **Behandling**

Den främsta behandlingen vid MPS-sjukdomar är enzymterapi och transplantation av blodstamceller. Enzymterapi innebär att det saknade enzymet tillförs kroppen. Läkemedlet sprutas direkt i blodet ungefär en gång i veckan resten av livet.

Enzymer ger positiva resultat i form av minskad ledstelhet, förbättrad lungfunktion och förbättrat allmäntillstånd. Men det har ingen påverkan på hjärtklaffar eller ögon. De kan heller inte stoppa försämringen av hjärnans utveckling.

– Enzymer kan inte passera från blodet in i hjärnan. Därför kan de inte förhindra hjärnans försämring, säger Niklas Darin.

Stamcellstransplantation är en viktig del av behandlingen, särskilt vid *MPS I* sjukdom. För att förhindra intellektuella försämringar ska den helst ske under det första levnadsåret, enligt de långtidsstudier som gjorts.

En sammanställning, gjord på 350 patienter som transplanterats visade på bra effekter. En stamcellstransplantation ger en förbättring av syn, ledrörlighet, hjärt- och lungfunktion. Ansiktsdragen normaliseras nästan helt. Däremot påverkas inte skelettförändringarna, därför kan operation av kotpelare och höfter behöva göras när barnet blir äldre.

– Inlärningssvårigheter var vanligt hos patienterna, säger Niklas Darin.

Stamcellstransplantation rekommenderas inte längre vid *Sanfilippus* sjukdom. Långtidsuppföljningar har visat att den inte gett någon effekt på inlagringen i hjärnan som ger de huvudsakliga symtomen vid sjukdomen.

### Uppföljning

Det är viktigt med kontinuerlig uppföljning av symtomen vid MPS-sjukdomar. När de ska göras beror på symptom och svårighetsgrad.

*Undersökning hos fysioterapeut och arbetsterapeut* bör göras årligen för att följa utvecklingen av muskler och skelett och utvärdera om de åtgärder man satt in haft önskad effekt.

*Magnetkameraundersökning* av hjärna och rygg bör göras vid diagnos och ska ingå i uppföljningen. Hur ofta den ska upprepas beror på vilken MPS-sjukdom barnet har och vilken svårigheter.

– Från varje till var tredje år är lämpligt, säger Niklas Darin.

*Hjärtat* bör undersökas kontinuerligt, liksom *öra- näsa-, hals- och andningsfunktionen*. *Syn och hörsel* bör följas kontinuerligt.

*Mag- och tarmfunktionen* bör också hållas under uppsikt.

Eftersom *karpaltunnelsyndrom* är vanligt, bör symptom som tilltagande krökning på fingrarna uppmärksammas och handfunktionen undersökas.

En *neurologisk bedömning* bör göras varje år och följas upp med en psykologisk utredning om barnet har inlärningssvårigheter.

Ibland kan också andra kompletterande undersökningar behöva göras.

– Vi på centrum för MPS-sjukdomar tycker det är bra om en stor del av de uppföljande undersökningarna kan göras vid sjukhusen i barnets hemort, för att undvika långa resor som tar tid och kraft, säger Niklas Darin.

### Forskning

Det finns en del forskning på gång kring ny läkemedelsbehandling vid MPS-sjukdomar. I de flesta fall dröjer det länge innan metoderna kan provas på människa.

Det läkemedel som ligger närmast till hands är Ataluren, som ingår i en lovande studie vid Duchennes muskeldystrofi. Läkemedlet har förmågan att koppla förbi stop eller nonsensmutationer som är en orsak till sjukdomen och återge förlorad funktion.

– Även vid vissa MPS-sjukdomar finns liknande mutationer. Därför startar nu en studie för att undersöka om Ataluren, kan vara användbart vid *MPS I*, säger Niklas Darin.

### Behandlingsmål

Niklas Darin påpekar att det är viktigt att föräldrar och teamet vid ett center för MPS-sjukdomar samtalar om målen med en ny behandling eller en operation.

– Det är nödvändigt att föräldrarna har realistiska förväntningar på ny behandling. Detta är svåra sjukdomar som förändras över tid. Ibland kommer man till en brytpunkt som ställer föräldrarna inför etiska överväganden om det rätt att sätta in behandlingen eller om det är bättre för barnet att avstå? Vårt mål är alltid att ge livskvalitet, då måste alltid biverkningar vägas mot barnets bästa.

## Frågor till Karin Naess och Niklas Darin

### *Finns det några alternativa behandlingar vid Hunters sjukdom?*

– Nej, det finns ingen annan behandling än enzymbehandling. Stamcellstransplantation är ifrågasatt. Däremot kanske det är möjlighet med genterapi i framtiden.

## Rut är ofta sjuk

När Rut var liten hade hon många infektioner och hennes näsa rann ständigt. Familjen fick ofta åka till akuten. De undrade över varför det var så mycket som var annorlunda med Rut, jämfört med hennes tvillingbror, som sällan var sjuk.

– Under sitt första levnadsår hade hon sju öroninflammationer, säger Katarina

– Och två lunginflammationer, säger Anders.

Vid den andra lunginflammationen satt de en sen söndagskväll på akuten och väntade på att hon skulle bli undersökt så att de kunde få åka hem.

– Till slut kom det en läkare, som lyssnade lite på henne, säger Katarina.

En vecka efter besöket fick föräldrarna ett brev från sjukhuset. Läkaren de träffat skrev att han ville träffa dem igen, för han trodde sig veta vad det var med Rut.

När de träffades berättade läkaren att han hade läst om Ruts särskilda utseendedrag; kort hals, bred näsrot och markerade ögonbryn.

Dessutom hade hon stora händer, navelbrock och höftluxation. Han ville gå vidare med fler undersökningar.

## Neuropsykologisk utredning

**En neuropsykologisk utredning lyfter fram barnets styrkor och svagheter, för att det ska få rätt stöd i förskola och skola. Det säger Bibbi Hagberg, psykolog och specialist i neuropsykologi vid enheten för barnneuropsykiatri i Göteborg.**

Många av MPS-sjukdomarnas svårare former leder till utvecklingsstörning, men det är också stora individuella skillnader. Vid *MPS I, Hurlers sjukdom* är utvecklingen normal under spädbarnsåren, men leder senare till utvecklingsstörning. *MPS I, Hurler-Scheies sjukdom* har mildare symtom och den intellektuella utvecklingen påverkas inte i samma grad. Vid *MPS I, Scheies sjukdom* påverkas inte den intellektuella utvecklingen. *MPS II, Hunters sjukdom* i den svåraste formen påverkas den intellektuella utvecklingen, men inte i den mildare formen. *MPS II, Sanfilippos sjukdom* har normal utveckling till två till sex års ålder, men sedan kommer symtom på försenat tal, autistiska drag och försämrad kognitiv, intellektuell förmåga.

### Psykologisk utredning

En psykologisk utredning kartlägger barnets kognitiva, intellektuella förmågor, oavsett vilken diagnos barnet kan ha. Utredningen görs av ett team som består av läkare, specialpedagog, logoped och psykolog. Efter tester, samtal och observationer av barnet gör de en samlad bedömning av barnets förmågor, begåvning/utvecklingsnivå och neuropsykiatrisk diagnos.

– Är ni oroliga för ert barns utveckling, bör ni ta oron på allvar. Att vänta och se är ingen bra strategi vare sig det gäller språklig utveckling eller vid misstanke om autism och adhd, säger Bibbi Hagberg.

### Bedömning av begåvning

Barnets begåvning eller intelligens mäts i IQ, intelligenskvot. Resultatet är summan av ett antal stickprov som är stabilt över tid och ligger till grunden för den övriga psykologiska utredningen. – Begåvningen har ett samband med hur personen klarar utbildning, yrkesliv och förmågan att bemöta de krav som ställs i vardagen, säger Bibbi Hagberg.



I bedömningen ingår förutom test och observationer av barnet i vardagliga situationer också intervjuer med barnet, föräldrar, förskole- eller skolpersonal. Syftet är att skatta barnets förmågor jämfört med andra i samma ålder. Är den sammanlagda bedömningen av barnets begåvning normal, får barnet IQ inom spannet 85-115. IQ under 70 innebär utvecklingsstörning (intellektuell funktionsnedsättning), med rätt till LSS (Lagen om särskilt stöd) och rätt till grundsärskola.

– En ofta bortglömd grupp är barn med IQ 71-85, som har förmågor strax över utvecklingsstörning. Då är man inte berättigad till grundsärskola, men har svårigheter att klara vanlig skola utan stöd för sina inlärningssvårigheter, säger Bibbi Hagberg.

### **Autism och adhd**

Barn med en MPS-sjukdom och utvecklingsstörning kan också ha autism och adhd. Barn med autism och Aspergers syndrom visar tecken på svårigheter att kommunicera och samarbeta redan i förskoleåldern. Adhd, som innebär problem med uppmärksamhet och impulskontroll, upptäcks ofta först i skolåldern.

– En person med autism har ofta svårt att sätta sig in i hur andra tänker eller känner, vilket kan ge bekymmer i skolan i samarbete med andra. De som har autism och normal begåvningsnivå brukar kunna lära sig förstå hur andra tänker, men måste ofta anstränga sig mer och ta längre tid på sig än andra, beskriver Bibbi Hagberg.

### **Exekutiv funktion**

Vid både autism och adhd är den exekutiva förmågan påverkad. Det innebär att personen har svårt att föreställa sig situationer, att planera och stätta igång med arbetsuppgifter och hålla fast vid målet att fullfölja det som påbörjats.

– Alla mentala processer, som att läsa, tänka och räkna går långsamt. Känslan av trötthet kommer fort om motivationen saknas. För att lyckas behöver personer med nedsatt exekutiv förmåga mycket uppmuntran och stöd, säger Bibbi Hagberg och ger några råd.

Ge barnet förutsättningar att lyckas. Säg inte nej utan ge alternativ. Ge beröm och visa: Gör så här istället. Ge snabb och tät feedback. Förbered förändringar i god tid.

– Personer med autism är känsligare för sensoriska intryck än andra, som höga ljud, lukter, beröring, synintryck och kan till exempel vara

känslig för konsistensen på mat eller hur maten ser ut, säger Bibbi Hagberg.

### **Sammanfattning**

Föräldrar och personal i förskola och skola bör vara medvetna om barnets svagheter och styrkor för att kunna ge rätt stöd i vardagen. Ett nära samarbete mellan läkare, logoped, specialpedagog och sjukgymnast för olika habiliteringsinsatser är också viktigt.

– Barnet bör göra en ny psykologisk utredning före skolstart, eftersom diagnos och utvecklingsnivå kan ändras, säger Bibbi Hagberg.

## Frågor till Bibbi Hagberg

### *Hur görs en utredning om barnet har en hörselskada?*

– Vi har tolkar. Vi kan också använda visuella test eller göra en psykologisk bedömning med teckenspråk. Men det är svårare att göra en rättvis bedömning av barnets förmåga.

### *Varken vi eller skolpersonalen tycker psykologens bedömning stämmer på vårt barn. Vad kan vi göra?*

– Ni kan begära en ny utredning för bedömning av barnets behov. Men utredningar ska inte göras för tätt. Det är lämpligt att vänta 1,5 år. Ni kan be om en remiss från BVC eller skriva egen remiss.

## Rut har Hurlers sjukdom

Efter urinprov och blodprov på Rut fick föräldrarna en lapp i handen där det stod att Rut hade en MPS-diagnos som hette Hurlers sjukdom.

– Ni får läsa mer på Informationscentrum för ovanliga diagnoser på Socialstyrelsens hemsida, för vi har inte så mycket information, sa de på hemsjukhuset, berättar Anders.

– Det var väldigt svårt att köra hem sedan. Den dagen är lite diffus, säger Katarina.

De fick ett telefonnummer till en förälder som själv har ett barn med samma diagnos.

– Det första mamman säger till oss är; välkommen till helvetet, säger Anders.

– Men sedan sa hon; det finns en ljusning, men ni ska ner till botten först innan ni kan ta er upp igen, berättar Katarina.

Genom den föräldern fick de kontakt med en annan familj, med en flicka som var två år äldre än Rut.

– När vi hälsade på dem, blev jag så imponerad över att flickan kunde breda sin egen smörgås. I mina mörkaste tankar hade jag inte trott att Rut skulle kunna det, minns Katarina.

Vid denna tid, när Rut var omkring ett år, var Rut passiv, som instängd i sin egen kropp.

– Gav man henne en leksak, satt hon bara där, säger Anders.  
– Tvillingbrodern Tor tog sig runt och lekte, säger Katarina.

## Ortopedi vid MPS-sjukdomar

**MPS-sjukdomar kan ge förändringar på skelett och leder. Därför bör de följas av en ortoped. Det säger Ragnar Jerre, överläkare vid barnortopeden på Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Vid lysosomala sjukdomar är nacke, rygg, höft, knä, fot och hand särskilt påverkade av inlagringarna av sockermolekylerna. Inlagringarna i ligament och ledkapslar leder till kontrakturer, felställningar i leder eller instabilitet. De påverkar också skelettet genom tillväxtstörningar och deformiteter. Ledförändringarna som lysosomala sjukdomar orsakar är inte unika för MPS-sjukdomar, utan finns även hos personer med andra sjukdomar.

– Vi ställer inte diagnos baserat på ledförändringarna, men diagnosen hjälper oss att välja behandlingsstrategi och ställa prognos, säger Ragnar Jerre.

### **Nacke**

Ett stort problem vid MPS IV, Morquios sjukdom är det underutvecklade tandutskottet på andra halskotan i halskotpelaren. Kombination med slappa ledband ger en ökad risk för livshotande förskjutningar mellan nackkotan och översta halskotan.

– För att stabilisera nacken, kan vi göra en steloperation, som förhindrar kotförskjutning, säger Ragnar Jerre.

### **Rygg**

En frisk rygg är helt rak sedd framifrån och bakifrån. Från sidan är den en aning s-formad. Men när det gäller MPS-sjukdomar ser det inte alltid ut så. Barn med MPS kan exempelvis ha skolios, böjning av ryggen åt sidan eller kyfos, buktning bakåt.

Storleken av en skolios mäts enligt den så kallade Cobbsvinkeln. Vid mindre krökt ryggrad, 25-40 grader, försöker man oftast behandla med korsett, som används under dygnets flesta timmar. Målet med korsettbehandlingen är att förhindra att skoliosen blir större och därmed slippa en operation.

– Större krökar kräver dock oftast operation. Då fäster man stag i ryggraden så att den rätas ut, säger Ragnar Jerre.

Vid kyfos har kotorna en annan form än normalt. Det leder till en ”puckel” bak på ryggen som gör det svårt för barnet att ligga på rygg. Kyfos finns bland annat vid MPS I, Hurlers sjukdom. Kyfos kan avhjälpas med korsett eller vid svårare fel en operation, upprätning och steloperation av ryggen.

### **Höft**

Höften är kroppens allra största led, en kulled och går att röra åt alla håll. Vid MPS-sjukdomar ger höftlederna ofta problem. De kan vara underutvecklade vilket kan leda till en tendens att hoppa ur led.

Höftproblem är särskilt vanliga hos barn med MPS III, Morquios sjukdom. Problemen kan leda till smärtor eller hälta.

Hos vissa barn är leddskålen formad som en tallrik istället för en skål. Då kan ortopederna sätta in en kil ovanför taket på skålen för att ge den en bättre form. I vissa fall skadas ledhuvudet så svårt av inlagringar, att en höftprotes måste sättas in.

### **Knä**

Knäleden är en gångjärnsled, som till skillnad från höftleden enbart sträcks och böjs. MPS-sjukdomar kan orsaka felställningar som kobenthet där knälederna viker sig inåt. Ledbanden töjs då och hela benet blir ostadigt.

– Felställningen kan bland annat åtgärdas genom att stoppa tillväxten i benet på insidan så att benet växer sig rakt. En nackdel är att felställningen ofta återkommer trots justeringen, säger Ragnar Jerre.

### **Hand**

Karpaltunnelsyndrom är vanligt vid alla MPS-sjukdomar och beror på att en nerv vid handleden är klämd av förtjockade stråk av bindväv. Syndromet ger nedsatt känsel och försämrad rörlighet i fingrarna. Ett första tecken kan vara att barnet får krokiga fingrar eller inte använder

handen. En nervledningsundersökning avslöjar om barnet har syndromet.

– Vi vill operera innan handen får bestående nervskador, säger Ragnar Jerre.

## Frågor till Ragnar Jerre

### *Vilken erfarenhet finns av att behandla kyfos med korsett?*

– Vi har tio års erfarenhet av att korsetter fungerar väldigt bra vid behandling av kyfos. Däremot har vi ingen vetenskapligt belagd kunskap om när det är dags att operera vid kyfos, som vi har vid skolios.

## Rut transplanteras

Rut fick sin första enzymbehandling när hon var 17 månader. Hon skulle ha ytterligare sex behandlingar innan planerad benmärgstransplantation.

– Efter andra enzymbehandlingen klättrade hon upp för trappan hemma. Hon började verkligen röra på sig, säger Anders.

– Det var som att släppa fri henne i sin egen kropp, säger Katarina.

Hennes bröder Klas och Tor testades ifall de var lämpliga benmärgsdonatorer till sin syster, men ingen av dem passade. En donator hittades via det svenska stamcellsregistret, Tobiasregistret. Cytostatikabehandlingen inför transplantationen gick bra. Även om själva transplantationen tog hela nio timmar fungerade den också fint, tycker föräldrarna.

– Efterföljderna blev inte snälla. Det var en tung tid. Först föll allt Ruts hår av, sedan började illamåendet. Hon fick lunginflammation. Munnen var så sårig. Hon var tvungen att sondmatas, säger Katarina.

När en läkare gett klartecken till hemfärd, kom en annan läkare och sa stopp. Ruts kropp hade ”städat bort” de nya stamcellerna.

De fick börja om proceduren igen.

– Vi åkte in till sjukhuset i början av maj och kom ut i slutet av september, säger Katarina.

Rut fortsätter att ”städa bort” donatorns stamceller. Idag har hon hälften av sina egna celler och hälften av donatorns. Ingen kan riktigt

förklara varför det blir så. Reaktionen är ovanlig bland de barn som transplanterats vid MPS-sjukdomar.

## Kommunikation

**– Försök upptäcka barnets initiativ till kommunikation och försök stötta dem. Det säger Eva Holmqvist, arbetsterapeut vid DART kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.**

På DART görs utredningar, utprovning, utbildning samt forskning och utveckling inom kommunikation och AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation. Liknande resurser finns även i Stockholm, Linköping, Malmö och Lund. På DART:s webbplats finns exempel på hjälpmedel och material för att underlätta kommunikation [www.dart-gbg.org](http://www.dart-gbg.org)

### **Olika sätt**

Det finns många olika sätt att kommunicera. Det sker genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppens uttryck, skrift och bilder.

Hos barn som är sena i sin utveckling av tal och språk kan olika typer av kommunikationsstöd öka möjligheterna för dem att berätta vad de vill och tycker.

Det är bra att använda flera sätt (tal, tecken, bild) att kommunicera på. Alternativa metoder hämmar inte utvecklingen av barnets tal.

– Med rätt stöd ökar barnets kommunikationskompetens, säger Eva Holmqvist.

### **AKK**

Det finns många fördelar med att sätta in stödinsatser tidigt. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig och förstå andra kan exempelvis barnets frustration minska och det får fler erfarenheter av samspel. I utbildningen AKKTIV lär sig föräldrar kommunikation och strategier för att stötta sitt och barnets samspel.

– Det kan handla om att upptäcka barnets initiativ till kommunikation och stötta dem, säger Eva Holmqvist.

Hon som visade en film med en mamma som använde tal, bilder och tecken när hon lekte med dockor tillsammans med sin dotter. Och en annan film som visar samspelet mellan en far och hans son och deras olika sätt att kommunicera när sonen matar sina akvariefiskar.

En grundläggande metod för kommunikation kallas responsiv:

*Titta och lyssna:* Se vad barnet gör, var uppmärksam på signaler.

*Vänta och förvänta:* Stanna upp lite, visa att du väntar ett svar eller en reaktion. Att vänta längre än man tror är ofta en nyckel till bra kommunikation.

*Tolka och bekräfta:* Kommentera vad du ser, till exempel; ”ah du leker med dockan” eller ”du vill ha vatten?”. Detta lägger grunden till en medveten kommunikation.

### **Börja med något roligt**

När ett nytt hjälpmedel, som till exempel bildstöd, ska provas är det bra att börja i en situation som barnet tycker om, då går inläringen lättare.

– För att barnet ska förstå hur hjälpmedlet används behöver du som vuxen vara modell och använda det själv, säger Eva Holmqvist.

Hon tipsar om olika hjälpmedel, bland annat Fotokalendern. Den finns på [appstod.se](http://appstod.se) och kostar inget. Med hjälp av den kan du göra egna kalendrar eller berättelser på surfplattan. Barnet kan ta bilder av aktiviteterna på sin förskola eller skola under dagen, fotokalendern kan då fungera som en kontaktbok.

*Tips på hjälpmedel och appar hittar du på;*

[www.dart-gbg.org](http://www.dart-gbg.org)

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

[appstod.se](http://appstod.se)

### Frågor till Eva Holmqvist

*Hur ska vi få tillgång till AKK?*

– Ni kan vända er till habiliteringen för kontakt.

### Fysioterapeutiska och arbetsterapeutiska aspekter

– Vårt team träffar gärna barnet tillsammans. Målet är att barnet ska behålla och öka sina förmågor med rätt träning och hjälpmedel. Det säger Elke Schubert Hjalmarsson, fysioterapeut och Ellen Odeus, arbetsterapeut i MPS-teamet vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

På Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus görs en årlig uppföljning av barn som är kopplade till MPS-teamet. Teamet fungerar också som en kunskapskälla för barnets lokala habilitering.

Fysioterapeuten undersöker och sätter upp individuella mål för träning som kan förebygga problem och bibehålla barnets funktioner.

– Träningsmålen sätts upp tillsammans med patienten och föräldrarna, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Arbetsterapeuten gör en bedömning av barnets handfunktion och finmotorik och ger tips om strategier som bra scheman för att barnet ska klara vardagens många aktiviteter.

– Vi samtalar med familjen om vilka behov barnet har. Kanske behövs ortoser eller en rullstol eller tidshjälpmedel, säger Ellen Odeus.

### **Hos fysioterapeuten**

Vid MPS-sjukdomar finns det flera symtom som motiverar ett besök hos en fysioterapeut. Barnet har oftast inskränkt ledrörlighet i framförallt höft- och axelleder. Genom inlagringar i skelettet kan tillväxten se annorlunda ut. Ryggen kan ha kyfos/Gibbus eller skolios. Det finns en viss risk för förändringar i halsryggen.

Karpaltunnelsymtom, som annars är ovanligt hos barn, förekommer vid MPS I, II, III och IV.

Visserligen är möjligheten att påverka barnets förändrade kropp begränsad, men målet är att genom aktiv träning bibehålla och öka rörlighet och styrka. Men också att underlätta andningen, bidra till avslappning och minska smärta.

Behandlingen kan vara aktiv, med gångträning, töjningsprogram eller andningsgymnastik. Den kan också vara passiv, som när barnet använder ortoser för att förebygga felställningar, eller får massage vid förstoppning.

– Barn med MPS-sjukdomar behöver också ha ett fritidsintresse, för att lockas till rörelse och få träffa jämnåriga. Ni kan hitta aktiviteter nära er på RBU:s (Rörelsehindrade Barn- och Ungdomar) hemsida. Låt barnen prova det som lockar dem. Rådgör med oss och ta upp era eventuella farhågor för skador när ni är osäkra angående en specifik aktivitet, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

### **Hos arbetsterapeuten**

Vid MPS-diagnoser kan barnens intellektuella förmåga, vara påverkad. En del barn visar symtom på adhd i form av bristande koncentration och uthållighet. Men dessa problem kan också ha andra orsaker och bero på smärta, sömnbrist eller stress.



– För att ge rätt hjälp är det viktigt att ta reda på vad som är vad, säger Ellen Odeus.

Hon berättar om ett experiment där några föräldrar fick sitta på en legobit. Det blev snart påfallande svårt för dem att sitta still och koncentrera sig. Kanske är smärta ett problem för många av barnen, men som de på grund av kommunikationssvårigheter, inte kan beskriva.

– För barn som sitter i rullstol, kan det vara avgörande att få ändra sittställning och få avlastande dynor och möjlighet att sträcka ut sig, säger Ellen Odeus.

Vid sömnsvårigheter är det viktigt att se över miljön i sovrummet, och skapa förutsägbarhet med rutiner inför natten.

– Sov gärna i barnets säng. Kanske upptäcker ni störande ljud eller annat som gör att barnet inte kan somna men har svårt att berätta om, säger Ellen Odeus.

Det finns hjälpmedel som boll och kedjetäcken, som med ett djupt tryck skapar lugn och kan ge trygghet under sömnen.

Arbetsterapeuten kan också ge andra råd om hur stress på dagen kan avhjälpas med tydliga scheman, timstock eller tydliga strategier.

## Frågor till Elke Schubert Hjalmarsson och Ellen Odeus

***Idrottsläraren vill att vårt barn ska lära sig simma, men hon dyker hellre.***

– Låt ert barn simma fritt eller dyka på sitt sätt. Det viktiga är att hon rör sig och har roligt.

***Riskerar höftkulan att komma ur led när vårt barn hoppar studsatta?***

– Hopp på studsatta ger ett mjukt hopp som troligen är mindre riskabelt. Blir det förändringar i höftleden kan vi se dem på röntgen under våra uppföljningar. Det saknas forskning som säger för eller emot hopp på studsatta för barn med MPS.

***Varför kan inte barnet få all sin träning eller massage hos fysioterapeuten?***

– Vi anser att träningen ska ske i vardagen, inte vid speciella tillfällen hos fysioterapeuten. Vi kan efter samråd med er föräldrar ge förslag

på aktiviteter, som att barnet kan stänga bakluckan på bilen eller medverka vid påklädning. Det är föräldrarnas ansvar att barnet får träningen genom sina vardagsaktiviteter. Behöver barnet massage, för avslappning eller välbefinnande får föräldrarna bekosta det eller söka fondmedel eller liknande stöd.

## Ruts nacke skadas

Efter en inopererad venport i bröstet reagerade föräldrarna på att Ruts nacke hängde oroväckande åt sidan. De undrade om hon blivit lyft ovarsamt och skadat nacken. Kanske hade nackkotan som är känslig vid Hurlers sjukdom glidit på sned i samband med operationen? Vid en efterkontroll flera veckor senare fick de en akut tid till röntgen.

– Jag fick hålla Ruts i huvudet på vägen hem från röntgen eftersom hon inte klarade att hålla det själv. Tiden gick och jag ringde och ville ha svar på vad röntgen visade, men läkaren var ledig.

Till slut ringde Katarina och krävde svar.

– Då hände det äntligen något. Vi fick besked att hon måste opereras!

– Efteråt har vi förstått hur farligt det var när vi gick hemma och väntade på besked om röntgen och operationstid. Om nackkotan glidit iväg mer under denna tid, kunde den glidit av helt och då hade ryggmärgen skadats.

– Hon kunde blivit förlamad, säger Anders.

## Syskonrollen

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

**– Vi försöker stötta dem i våra syskongrupper, berättar Astrid Emker, pedagog på Ågrenska.**

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

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, säger Astrid Emker.

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

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

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. *Bemästrande* handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

### **Syskonens program**

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har MPS-sjukdom. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om de vill. Andra dagen börjar gruppen fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster.

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

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

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

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

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

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

– I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem, säger Astrid Emker.

### **Berättelsebok**

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. En del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. Men det behöver inte vara några långa utlandsresor.

– Några föräldrar som turades om att skjutsa syskonet till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, säger Astrid Emker.

### **Syskonens tips**

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

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

– En bra erfarenhet tycker de sig ha fått genom att deras syster eller bror har en funktionsnedsättning är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet, säger Astrid Emker.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på [www.syskonkompetens.se](http://www.syskonkompetens.se) På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

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

## Rut har två äldre bröder

Ruts tvillingbror är Tor är åsidosatt, tycker föräldrarna. Han får inte den uppmärksamhet han behöver. Han ser till att skaffa sig Katarinas uppmärksamhet genom att (som hon tycker) bete sig illa. Och han reagerar starkt vid separationer.

– Tor blir fortfarande orolig när jag ska någonstans, säger Katarina.

– Storebror Klas var tre år när Katarina och Rut åkte till sjukhuset för att vara borta under många månader under stamcellstransplantationen, men Tor var bara 1,5 år och hade inte klarat av sin separation från Katarina än. Det tror jag är en del av förklaringen, säger Anders

Tor kan skrika argt åt Rut. Samtidigt kan han vara oerhört omhändertagande mot henne: Se upp här kommer en farbror så att han inte kommer på dig, eller dylikt.

– Jag tror han har stenkoll på henne i skolan till exempel.

Alla tre barnen åker skoltaxi, men de tycker inte att det fungerar bra. Chaufförerna kör för fort och bilarna är i dåligt skick. Klas har bestämt sig för att skaffa sig EPA-traktor. Där finns det plats för Tor också.

– Men då invände Tor att vi kan inte låta Rut åka själv i taxin. Hans invändning är ett typiskt exempel för hans omtanke om henne, säger föräldrarna.

Medan storebror Klas upplevs som duktig och vuxen är Tor mest arg.

– Jag har försökt att prata med honom. Ibland överväger jag att vända mig till BUP, säger Katarina.

## Ågrenskas pedagogiska arbete

**Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på medicinsk- och specialpedagogisk kunskap samt information om barnets förutsättningar och behov.**

**Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser.**

**– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, berättar Elisabeth Lundquist, pedagog i Ågrenskas barnteam.**

Barn som har en MPS-diagnos har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser med MPS-sjukdomar och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig.

Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

### **Särskilda mål**

Att göra barnen så delaktiga och stimulera socialt samspel är ett viktigt mål under vistelsen. Det innebär att personalen är mån om att arbeta efter varje barns individuella omvårdnad, behov och ork.

Det görs genom att ha en tydlig struktur och återkommande aktiviteter där barnets får möjlighet att känna igen sig och delta på sina egna villkor.

– Vi startar varje dag med en samling, där Kalle Kanin kommer och hälsar på. Första dagen är han blyg, precis som era barn är då. Han har med sig ett schema, över vad som ska hända just den dagen, berättar Elisabeth Lundquist.

Vid MPS-sjukdomar kan barnen ha inlärnings- och koncentrationssvårigheter. För att minska konsekvenserna av dem får barnen individuellt anpassade arbetspass och konkret material. Scheman är förstärkta med bilder eller skrivna ord där det framgår vad barnet ska göra, vilken ordning och hur lång tid aktiviteten ska ta.

Personalen är noga med att förbereda barnen inför en ny aktivitet. Instruktionen barnteamet ger är kort och tydlig, med konkreta ord och fakta.

– Vi undviker ord med otydlig innebörd som snart, strax och sedan och säger hellre ”efter att vi varit ute kommer mamma och pappa.”

Att stimulera och stödja barnens kommunikation är ett annat mål under vistelsen. Det görs bland annat genom att personalen är lyhörda, inväntar svar och tolkar barnets egna uttryck i mimik, ögonpekning, kroppsspråk, tecken och tal.

– Vi använder mycket sånger, lekar under våra samlingar och har samtal för att stumlera kommunikation och tal, säger Elisabeth Lundquist.

Barnens fin- och grovmotorik stimuleras genom olika uteaktiviteter på lekplatsen i skogen och på stranden och musiklekar med rörelser.

Aktiviteterna bidrar till att stärka barnets kroppskänedom

– De får också möjlighet till återhämtning genom vila och avslappning med muskelrelax och bollmassage, säger Elisabeth Lundquist.

På Ågrenska är det många samlingar, samtal och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Syftet är att skapa en trygg miljö men också att skapa förutsättningar för att ökad självkänsla. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas.

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

Den som vill ha tips och råd om aktiviteter är välkommen att ringa till Ågrenskas barnteam.

## Rut och skolan

Rut bytte skola när hon började i fjärde klass. Sedan dess tycker Katarina och Anders att skolan fungerar bra. I den första skolan menade lärarna att det var någon idé att Rut lärde sig läsa eller skriva eller räkna matte, ”för det skulle hon ändå inte behöva”.

– Men pennan är vårt viktigaste ”vapen”, och det är klart att hon ska lära sig det om hon vill, invänder Katarina.

Idag går Rut går i sjunde klass i en vanlig skola. Hon har anpassad skolgång och en resurs. Ämnena fysik, kemi och matte är borttagna.

– Hon satsar på kärnämnen, säger Katarina.

Först tog skolan bort slöjd och hemkunskap, men då protesterade föräldrarna.

– De ämnena klarar hon galant, säger Anders.

– Hemkunskap med bakning tycker hon är jätteroligt, även om hon inte orkar vispa och det är svårt att nå allt. Det är mycket flyttande av pallar för att hon ska nå bunkar, säger Katarina.

### Psykologutredning

Psykologutredningen har visat att Rut är normalbegåvad, men i det lägre spannet.

Ett problem är att hennes arbetsminne är kort. Det blev särskilt tydligt i matten. Därför får hon en extra lektion sedan skolgången anpassats efter hennes förutsättningar.

## Munhälsa och munmotorik

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

**Det säger övertandläkare Marianne Bergius och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.**



Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen I Göteborg. 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. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

### **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 och publiceras när antalet undersökta barn med samma diagnos är minst tio.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats ([www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)), Facebook, You Tube och via MHC-appen. Kortfattad information om *MPS III*, *Sanfilippos syndrom* finns på [www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)

### **Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen.

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

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och

muskulatur i käkarna är viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna.

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

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

**Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma vid MPS-sjukdomar:**

- Bettavvikelser (sen tandutveckling, glesställning, smala tänder, öppet bett, underbett)
- Ökad kariesrisk
- Emaljförändringar
- Lättblödande tandkött – lång blödningstid
- Käkledsförändringar – minskad gapförmåga
- Snarkning – sömnapné
- Stor tunga

Under vistelserna på Ågrenska har 14 personer med *Sanfilippus sjukdom* i åldrarna 3 år till 21 år undersökts. 10 av dem hade svårförståeligt tal, 8 hade ät-och dricksvårigheter och 8 riklig dregling. För de övriga MPS-diagnoserna dröjer en sammanställning tills minst tio barn med samma diagnos undersökts.

Under den översiktliga bedömningen av barnets tänder vid familjevistelsen på Ågrenska noterades olika bettavvikelser, som små tänker så kallade tapptänder och glesställning. Några barn hade minskad gapförmåga. Stor tunga/låg tonus förekom också. – Vissa av de mediciner som barnen har kan ge ökad risk för karies på grund av muntorrhet, till exempel Aeries och Enalapril, säger Marianne Bergius.

**Att tänka på för barn med MPS-sjukdom:**

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.

- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på [www.bildstod.se](http://www.bildstod.se), och [www.kom-hit.se](http://www.kom-hit.se))
- Informera om mediciner och ansvarig läkare
- Vid hjärtfel kan antibiotikaproylax behövas inför ”blodiga” ingrepp efter kontakt med ansvarig läkare
- Ökad risk vid narkos för vissa (dåligt utvecklade halskota, trånga andningsvägar)

### **Munmotorik vid MPS-sjukdomar**

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

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

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

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

### **Tal, röst och munmotorik – problem som kan förekomma vid MPS-sjukdomar**

- Kommunikationssvårigheter
- Tuggsvårigheter
- Stor tunga/låg tonus i tungan, tungprotrusion (tungan trycks fram i munnen)
- Nedsatt salivkontroll
- Bitovana- ”oral habits”
- Röstpåverkan – förtjockade stämband, trånga luftvägar
- Munandning – trånga luftvägar, låg muskelspänning

Har barnet svårt att tugga erbjuds tuggträning. Tuggning är viktigt för att underlätta matsmältning, känna mättnad och äta lagom mycket. Det ger starkare tuggmuskler och en bättre käkposition. Dessutom blir ätandet säkert, på grund av minskad risk att sätta i halsen.

**Bitovapor ”oral habits”**

Vid ”oral habits”, bitovapor 6kar ofta salivproduktionen. Det kan ge skador p4 barnets t4nder. Tandgnissling dagtid kan ocks4 vara en form av bitovana eller sj4lvstimulerande beteende.

Behandling hos logoped syftar till att 4tg4rda sm4rtan eller obehaget, analysera barnets beteende och erbjuda annat att bita p4 f6r att tillgodose barnets behov av stimulans.

F6r dem som har bitovapor, som att bita p4 h4nder, kl4der och f6rem4l kan det vara bra att erbjuda ett alternativ som Chewy tube eller Z-vibrator.

– Dessa redskap stimulerar den munmotoriska utvecklingen och 4r inte skadliga f6r t4nderna, s4ger 4sa Mogren.

*L4s mer om hur man kan stimulera oralmotorisk f6rm4ga i vardagssituationer i den nya skriften ”Uppleva med munnen”. Den g4r att best4lla via Mun-H-Centers hemsida:*

***[www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)***

**Rut idag**

Rut f4r medicin varje dag, mot en avst6ttningsreaktion (GVH) som satt sig i tarmen. Sedan 2011 har hon enzymbehandling varje vecka.

– Enzymer brukar inte ges till barn som har transplanterats, men jag har kr4vt att hon ska f4 det, eftersom vi tycker hon 4r piggare n4r hon f4r enzymer, s4ger Anders.

– Att enzymerna 4r viktiga m4rks p4 flera andra s4tt, bland annat 4r hennes handstil 4r b4ttre vilket syns n4r hon skriver uppsatser och ber4ttelser, s4ger Katarina.

Rut har fortfarande låga enzymniv4er. Efter stamcellstransplantationen borde hon ligga p4 4,5-10 , men hon brukar ligga p4 1,8-2,2. Hennes GAG-v4rden 4r p4 20, n4r de borde ligga omkring 10.

– Jag tror att hon beh6ver enzymerna, eftersom det 4r f6r lite av donatorcellerna i hennes kropp. Det ska vara 100 procent efter en transplantation, men s4 4r det inte f6r Rut. Men samtidigt vet ingen hur mycket eller lite MPS barnen kan ha f6r att ha h4lsan i beh4ll, s4ger Anders.

– MPS-diagnoser är ovanliga och det är så få barn som genomgått dessa transplantationer att kunskapen är liten om varför det blivit såhär för Rut, säger Katarina.

Rut är kortväxt, men ingen vet varför. Det är svårt för en 14-åring att vara liten som en femåring, inte minst för att det är komplicerat att hitta kläder som passar en tonåring.

– Hon har fullgott med tillväxthormon i kroppen. Hon har också fått extra tillväxthormoner, ändå växer hon inte, säger Katarina.

På fritiden gillar Rut att cykla påhängscykel med sin mamma. Hon simmar också i varm bassäng på habiliteringen. Men mest av allt tycker hon om att titta på TV.

– Rut är en utåtriktad och envis ung dam. Som älskar att sätta på sig lite rött läppstift och en kjol på kvällen bara för att det ska vara lite festligt, säger Katarina.

Rut valde själv att sjunga ett stycke solo på ett uppträdande inför hela högstadiet på skolan.

– Stolt var ordet, säger Katarina och Anders.

## 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.**

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

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

Av MPS-sjukdomarna finns informationsmaterial om Hunters (MPS II), Hurlers, Hurler-Scheies och Scheies (MPS IH, IH/S, IS), Sanfilippos sjukdom (MPS III), Maroteaux-Lamys (MPS VI), Morquios (MPS IV) och Slys (MPS VII) sjukdomar.

## Föreningsinformation

### **Susanne Buhr informerade om svenska MPS-föreningen och dess arbete.**

Föreningen arbetar för att förbättra livsvillkoren för personer med MPS-sjukdomar och deras familjer genom att öka kunskapen om MPS-sjukdomarna i sjukvården, samhället och hos familjerna. Föreningen förmedlar också information om ny forskning och behandling. Vartannat år anordnas familjekonferenser för alla nordiska MPS familjer.

Läs mer på <http://www.mpsforeningen.se>

## Nationella funktionen sällsynta diagnoser

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

NFSD drivs av Ågrenska läs mer på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se)

## Information från försäkringskassan

**Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning och assistansersättning är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Märta Lööf-Andreasson, som är personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.**

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

### **Ansökan**

När man skickar en ansökan till försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på försäkringskassan men

också i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

– Eftersom försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Märta Löf-Andreasson.

*Mer info och blanketter för ansökan finns på*

**[www.forsakringskassan.se](http://www.forsakringskassan.se)**

### **Vårdbidrag**

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

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

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

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 500 kr (2015).

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

Helt vårdbidrag	9 271 kr/ mån	111 252 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 436 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 635 kr/mån	55 620 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 816 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36, 53 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

*Merkostnader innefattar exempelvis:*

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etc.

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

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

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

### **Assistansersättning**

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



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

En person som beviljats ekonomiskt stöd för personlig assistans/assistansersättning och som själv anställer sina personliga assistenter ska anmäla detta till IVO, Inspektionen för vård och omsorg.

Detsamma gäller personer som anställer assistenter åt sitt minderåriga barn. Blankett för anmälan finns på IVOs webbplats: [ivo.se](http://ivo.se)

### **Tillfällig föräldrapenning**

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

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

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

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

### **Bilstöd**

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil. Det går att ha färdtjänst och samtidigt söka bilstöd.

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak. Det går att söka anpassningsbidrag för bil man redan äger. Man måste dock uppfylla kraven för bilstöd som man sedan inte måste plocka ut. Bilen måste också anses lämplig för anpassning. Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Märta Lööf-Andreasson.

Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

### **En enklare vardag**

Försäkringskassan minskar krånglet 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.

- **En kontaktperson hos försäkringskassan.** De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med försäkringskassan.
- **Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning.** Möjligheten att kunna få stöd från försäkringskassan redan på sjukhuset eller habiliteringen finns redan på vissa ställen och det skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.
- **Förenklade och samordnade uppföljningar.** För att göra vardagen mera förutsägbar och tryggare för den som har en funktionsnedsättning skall försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos försäkringskassan.

- **Kortare väntetider på beslut**
- **En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning**
- **Enklare digital kontakt med försäkringskassan**

## Samhällets stöd

– Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuellt för barn med MPS-sjukdomar. Det är bland annat avlösarservice, anhörigstöd samt särskola. Johanna Skoglund som är socionom på Ågrenska berättar om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.

För att omfattas av LSS ska man tillhöra någon av följande tre kategorier:

1. Personer med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
2. Personer med betydande och bestående begåvningsmässig funktionsnedsättning efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
3. Personer 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.

Följande stödinsatser från kommunen kan bli aktuella för personer inom LSS personkretsar:

### **Korttidsvistelse och stödfamilj**

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

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

### **Avlösarservice i hemmet**

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att utträtta ärenden utanför hemmet, säger Johanna Skoglund.

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall. – Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, annars kan man bli återbetalningsskyldig, säger Johanna Skoglund.

### **Kontaktperson**

En kontaktperson kan utses för att ge ett personligt stöd utanför familjen. Syftet är att bryta isoleringen och underlätta för en person med funktionsnedsättning att leva ett självständigt liv.

### **Socialtjänstlagen, SoL**

De insatser som ges enligt LSS kan också ges enligt socialtjänstlagen, SoL. Man har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut.

Stödet söks hos Socialsekreterare, LSS handläggare eller Biståndshandläggare.

### **Anhörigstöd**

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

Som anhörig kan man få möjligt att delta i samtalsgrupper eller individuellt anpassat stöd och få tips råd och hjälp med kontakter.

Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

### **Det här gäller i skolan**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning.

Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

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

### **Stödåtgärder**

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

Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

### **Tips inför möten med skolan**

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

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

### **Vart vänder vi oss?**

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket [www.skolverket.se](http://www.skolverket.se)  
Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00  
[upplysningstjansten@skolverket.se](mailto:upplysningstjansten@skolverket.se)

### **Tips på bra webbsidor**

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

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

[www.fk.se](http://www.fk.se) - Försäkringskassan

[www.1177.se](http://www.1177.se) – Sjukvårdsupplysningen

[www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se) - Socialstyrelsen

[www.skolverket.se](http://www.skolverket.se) – Skolverket

<http://www.barncancerfonden.se/elevs-ratt/>

[www.spsm.se](http://www.spsm.se) – Specialpedagogiska skolmyndigheten

[www.mfd.se](http://www.mfd.se) – Myndigheten för delaktighet

[www.do.se](http://www.do.se) – Diskrimineringsombudsmannen

[www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se) – Mun-H-center

[www.notisum.se](http://www.notisum.se) – Lagar på nätet

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

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

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

Barnsjuksköterska/koordinator  
Veronica Hübinette  
Barnneurologi  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031-343 40 00

Psykolog Bibbi Hagberg  
BNK  
Drottning Silvias  
barn- och ungdomssjukhus  
SU/Östra  
416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Ragnar Jerre  
Barnortopeden  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00

Arbetsterapeut Eva Holmqvist  
DART  
Kruthusgatan 17  
411 04 GÖTEBORG  
Tel: 031-3420801

Fysioterapeut Elke Schubert Hjalmarsson

Fysioterapin  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00

Arbetsterapeut Ellen Odéus  
Arbetsterapin  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00

Personlig handläggare Märta Lööf-Andreasson  
Försäkringskassan  
Box 8784  
402 76 GÖTEBORG  
Tel: 010-1167091

**Medverkande från Mun-H-Center**

Övertandläkare Marianne Bergius  
Tandsköterska/koordinator Pia Dornérus  
Logoped Åsa Mogren  
Folktandvården Västra Götaland  
Mun-H-Center  
Box 7162  
402 33 GÖTEBORG  
Tel: 010-441 79 80

**Medverkande från Ågrenska**

Socionom Johanna Skoglund  
Pedagog Astrid Emker  
Pedagog Elisabeth Lundquist

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

# MPS-sjukdomar

*En sammanfattning av dokumentation nr 503*

Mukopolysackaridos, förkortas MPS, är en grupp av lysosomala sjukdomar. Det är sällsynta ämnesomsättningssjukdomar som beror på brist av ett enzym i cellens lysosom. Det leder till att molekyler som skulle återanvänts eller rensats ut ansamlas i kroppens organ.

Det finns idag sju kända MPS diagnoser. De har fått namnet efter den läkare som först beskrev dem, eller en sifferbeteckning. Förekomsten är lite olika beroende på vilken variant av sjukdomen det är, men i Sverige idag är cirka två till tre barn på miljonen födda med någon form av MPS-diagnos.

Moderna behandlingsmetoder, som till exempel stamcellstransplantation och enzymterapi, har påtagligt förbättrat situationen för personer med diagnoserna. Kontinuerliga uppföljningar bör göras och behandling ges för att motverka komplikationer. Utöver kontakt med specialistteam behövs också ofta insatser från habilitering.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

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