

Dokumentation nr 532

# **Ehlers-Danlos syndrom, familjevistelse**

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2017



**ÅGRENSKA**

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

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som PDF:er: [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Helena Velander**, specialistläkare på Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen 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.

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

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

**Eva Juhlin Grattbeck**, psykolog på Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen vid Mölndals sjukhus.

*Medverkande från Mun-H-Center*

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

**Joanna Malinowski**, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås.

*Medverkande från Ågrenska*

**Ann-Catrin Röjvik**, verksamhetsansvarig.

**Cecilia Stocks**, socionom.

**Bodil Mollstedt**, specialpedagog i Ågrenskas barnteam.

**Astrid Emker**, pedagog i Ågrenskas barnteam.

**Johanna Lagerfors**, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
Mail:	agrenska@agrenska.se

Innehåll

Medicinsk information om Ehlers-Danlos syndrom	5
Nora har Ehlers-Danlos syndrom	14
Genetik vid EDS	14
Nora har svårt att äta	17
Fysioterapi och arbetsterapi vid EDS	18
Ortopedi vid EDS	22
Neuropsykologisk utredning samt hantering av smärta	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	31
Syskonrollen	34
Nora har en lillebror	38
Munhälsa och munmotorik	39
Stöd från Försäkringskassan	43
Samhällets övriga stöd	44
EDS Riksförbund	48
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	50
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	50

## Medicinsk information om Ehlers-Danlos syndrom

– Ehlers-Danlos syndrom är ett tillstånd som ofta påverkar flera 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 bindväven och huden 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 former, men det finns också symtom som skiljer dem åt. Ibland är det svårt för personer inom sjukvården att förstå att symtom som smärta, trötthet och koncentrations-svårigheter kan hänga ihop med varandra. Därför är det vanligt att personer med EDS får sin diagnos sent, även när svårigheter av olika slag visat sig i tidig ålder.

### **Ny klassifikation av syndromet**

I början av 2017 publicerades en ny klassifikation av EDS. Den skiljer sig inte så mycket från den tidigare, men ett par väldigt ovanliga sjukdomar har lyfts ur EDS-gruppen och man har omdefinierat en del diagnoskriterier för att göra diagnostiseringen tydligare.

### *Klassisk typ*

Den klassiska typens huvudsymtom är överörlighet i lederna, mjuk elastisk hud och en benägenhet att få tunna men breda ärr. Andra vanliga symtom som kan förekomma är olika komplikationer i lederna. Några exempel på det är vrickningar, luxationer, subluxationer, blåmärken, 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*

Överörlighetstypen kännetecknas av överörliga leder, mjuk hud samt återkommande ledluxationer.

– Huden är len och mjuk och ofta även övertöjbar, men i den nya klassifikationen är töjbarheten inte längre ett kriterium, säger Helena Velandér.

Bland symtomen märks också kronisk värk i muskler och leder, trötthet, sömnstörning och koncentrationsproblem.

Tidigare har man räknat med att 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. Men med den nya klassifikationen kommer sannolikt fler barn falla inom ramen för diagnosen. Överörlighetstypen 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. Ungefär 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 också 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 överörliga.

Ögongloben och hornhinnan kan också vara sköra, vilket kan leda till hornhinnefejder.

*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 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. Personer med denna typ har en ökad risk för navel- eller ljumskbråck.

**Överlappar med hypermobilitetssyndrom**

Vissa typer av EDS överlappar med en annan diagnos:

*hypermobilitetssyndrom* (överrörlighetssyndrom), som brukar förkortas HMS. Utöver överrörligheten är hypermobilitet i studier även associerad med andra symtom, såsom ångesttillstånd, IBS, dysfunktion i blåsan och bäckenet, samt olika utvecklings-neurologiska avvikelser, vilket också kan gälla personer som har en EDS-diagnos. Det kan till exempel handla om adhd, autism, sömnstörningar, sociala svårigheter och beteendevikelser.

– Exakt vad den kopplingen beror på vet vi inte. Alla barn med konstaterad överrörlighet har förstås inte den här typen av problem, men det är vanligare än hos den övriga befolkningen. Det gäller inte bara de barn som upplever smärta på grund av sin överrörlighet. Det är viktigt att sjukvården känner till detta, så att man inte bara fokuserar på de fysiska besvären, säger Helena Velander.

Hennes ”mantra” vid EDS är vikten av att se till hela barnet.

– Ta koncentrationssvårigheter som exempel. Om ett barn sovit dåligt eller har ont någonstans kan det påverka inläring och koncentration, men svårigheterna kan också orsakas av exempelvis adhd eller add. Det är viktigt att veta skillnaden för att kunna ge barnet rätt stöd.

Personer som får diagnosen EDS, eller hypermobilitetssyndrom, har alltid besvär av sin överrörlighet. Men det finns också personer i befolkningen i stort som har rörligare leder än genomsnittet, utan att ha så mycket besvär av detta.

**EDS medför varierande symtom**

– Ett barn med EDS är påverkat av sin sjukdom 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. Det beror på att det inte finns tillräckligt med vävnad som stabiliserar leden.

– 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. På grund av den försämrade läkningsförmågan är det också bra att ha som grundregel att bara operera när det är absolut nödvändigt. Alla med EDS bör utredas med avseende på blödningsbenägenhet inför större kirurgiska ingrepp.

Även *blodkärl* kan påverkas av EDS, framför allt hos personer med den vaskulära typen. Personer med denna typ löper ökad risk för rytmrubbningar på hjärtat.

– Fysisk aktivitet i vardagen, och träning i samarbete med fysioterapeut, är den viktigaste behandlingen, säger Helena Velander.

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 jämnt.

*Hörselproblem* är något vanligare än hos barn i allmänhet, även om den specifika orsaken ännu är oklar. En teori är att det har att göra med en överörlighet i hörselbenet.

*Problem i munnen* förekommer också. Tänder kan till exempel lossna tidigare, eller tvärtom inte lossna när de ska. Rösten och förmågan att svälja och tugga påverkas också eftersom



vävnadsstrukturen i svalget är påverkad vid EDS.  
(*Läs mer om munrelaterade symtom på sida 39-43*).

Andra vanliga problem är *sömn- och koncentrationssvårigheter*.

– Forskningen tyder på att neuropsykiatriska diagnoser som exempelvis adhd och add är något vanligare 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 den bakomliggande orsaken till svårigheterna, säger Helena Velandér.

Alla människor blir mer smärtekänsliga om de sovit dåligt, och på sikt blir de flesta deprimerade av för lite sömn. Därför är det jätteviktigt att komma tillrätta med eventuella sömnrubbingar. 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 Velandér.

Hon rekommenderar svala och tysta sovrum, och att barnen varvar ner innan läggning.

– 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 vara aktuellt i vissa fall.

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 hen äter extra mycket av kost som verkar lösande för magen, säger Helena Velandér. Regelbundna toalettvanor och en stabil 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.

*POTS – Postural ortostatisk takykardi*

En del personer med EDS besväras av så kallad postural ortostatisk

takykardi, som förkortas POTS. Det innebär att det autonoma nervsystemet – som exempelvis kontrollerar andning, kroppstemperatur och tarmrörelser – är ur balans så att blodet i kroppen inte kommer till rätt plats i rätt tid. Det kan medföra en rad olika symtom, både i upprätt och liggande ställning, eller när personen förflyttar sig mellan dessa lägen. Symtom som kan upplevas är exempelvis illamående, febertoppar, migrän, frossa, att hjärtat rusar eller att blodtrycket blir lågt vid stående.

### **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. Språkutvecklingen och den kognitiva utvecklingen är ibland normal, och ibland märks svårigheter även inom det fältet.

Hos skolbarn 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.

– Vi ser ofta att de här barnen får söka för sina besvär på akutmottagningar, där de inte får så mycket hjälp. Behovet är ju egentligen att istället se till helhetsbilden och jobba förebyggande för att motverka symtomen. Det är därför viktigt att barnen får kontakt med personer som kan hjälpa dem med det, exempelvis fysioterapeuter, säger Helena Velander.

En fysioterapeut kan också förskriva hjälpmedel, och även hjälpa till med den viktiga bedömningen av hur mycket dessa ska användas. Hjälpmedel kan vara till stor hjälp, men om de används i onödan riskerar de att hindra fysisk aktivitet.

– En rullstol kan till exempel vara toppen för ett barn som inte orkar gå till en aktivitet. Genom att få hjälp på vägen dit kanske barnet orkar vara med på hela aktiviteten, vilket också ökar delaktigheten. Men om rullstolen används slentrianmässigt när barnet faktiskt hade orkat gå själv stjälper den mer än hjälper, säger Helena Velander.

Hjälpmedel som används i onödan kan också göra att barnet upplever sig själv som sjukare än hen verkligen är. Föräldrar som själva har besvär av EDS oroar sig av naturliga skäl för att barnen ska få samma problem som de har. Men det är viktigt att som

förälder skilja på vad som gäller en själv och vad som gäller barnet, som ju inte alls måste få samma symtom.

– Prata hellre i termer av vad som gör situationen bättre, vad som funkar bra, än att fastna i det som är svårt. Det hjälper barnet att behålla lustkänslan inför all form av fysisk aktivitet, som i sin tur är jätteviktig för att barnet ska må bra.

### **Behandling och åtgärder vid EDS**

Fysisk aktivitet, smärtlindring och avspänning är exempel på behandlingsåtgärder som hanteras av fysioterapeut, och som är viktiga vid EDS. Problem med värk i muskler och leder är vanliga vid syndromet. Smärtan kan vara *myofaciell*, vilket yttrar sig genom trötthet eller svaghet i muskler som aldrig vilar. Den kan också vara *neuropatisk*, alltså brännande, utstrålade. Hit räknas exempelvis migränproblematik.

– Vi vet att vissa syn- och hörselintryck, liksom fysisk beröring, ibland kan upplevas som smärtsamma av personer med EDS.

Helena Velander 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* som kan 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 Velander.

Träning i samverkan med fysioterapeut är en viktig del av behandlingen. Den ökar stabiliteten och minskar smärtan.

– Styrketräning av muskler är bra, men träningen måste ske på ett kontrollerat sätt. Välj hellre lägre belastning och fler repetitioner. Helena Velander säger också att personer med EDS ska undvika att översträcka lederna. Kinesiotejp kan, liksom stöbandage, 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.

– Det är viktigt att inte köpa för stora skor till de här barnen, eftersom de inte stöttar foten på ett bra sätt. Barn med EDS behöver byta skor oftare än andra barn.

Avslappning och övningar som ökar kroppskänedom 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 18-21.)*

### **Skolsituationen**

Tidigt i skolan umgås barn ofta genom aktiv lek och rörelse. Ledproblem och smärta kan då få sociala konsekvenser. EDS kan också påverka beteendet, vilket ibland gör att sjukvårdspersonal felaktigt tolkar symtomen som psykiskt orsakade.

I skolan kan exempelvis täta pauser, skrivhjälpmedel, ergonomiska stolar, dator, skolskjuts och kortare skoldagar underlätta för elever med EDS. Men det är bra att noga tänka över åtgärderna och anpassa dem för varje situation.

– Skolskjuts både till och från skolan kan exempelvis göra att barnet missar viktiga sociala kontakter, när kompisarna kanske gör upp om att ses hemma efter skolan. I ett sådant fall kanske det är bättre att ha skjuts till skolan, men inte hem, säger Helena Velander.

Ett knep för att barnet ska slippa bära tungt är att ha dubbel uppsättning böcker – en hemma och en i skolan. Skolidrotten (liksom fritidssysselsättningar) kan behöva 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 Velander.

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 Velander**

***Är det vanligt att barn med EDS får feber efter att de ansträngt sig fysiskt?***

– Ja, hos de här barnen är det ganska vanligt med temptoppar som inte har någon given förklaring. Det har att göra med POTS.

***I min familj upplever vi att vi dricker väldigt mycket vatten och behöver mycket salt. Hänger det ihop med POTS?***

– Fysisk aktivitet påverkar det här med POTS. Om man legat i sängen länge blir symtomen som är kopplade till POTS värre när man väl rör på sig igen – fysisk aktivitet är alltså den bästa behandlingen. Att fylla på med vätska verkar också ha betydelse för att lindra symtomen, liksom att tillföra salt. Salt kan dock medföra andra negativa effekter, så en ökning av saltintaget måste ske under kontrollerade former.

***Våra barn med EDS kan bli väldigt varma eller väldigt kalla, exempelvis lätt få blå läppar. Vad beror det på?***

– Det kan vi inte med säkerhet veta. Men det är viktigt att komma ihåg att en del problem som är vanliga hos barn i allmänhet förstås är lika vanliga hos barn med EDS. Att få blå överläpp när man äter glass är exempelvis ganska vanligt hos barn generellt, och absolut inte farligt. Alla symptom som dyker upp hos barnen med EDS kan alltså inte kopplas till diagnosen.

***Hur kan man hantera att barnet vill vara igång mycket och som ett resultat av det blir väldigt trött efteråt?***

– Här får man fundera över vad som är viktigast – att undvika tröttheten och därför hämma barnet, eller att låta barnet göra det som är roligt? Ibland kan det vara värt en trött period då och då för att aktiviteten ger så mycket på ett annat plan. I detta finns inga självklara svar, men det är viktigt att ställa sig frågan så att man inte automatiskt går in för att hejda barnet.

***Hur hanterar vi som föräldrar bäst ångest hos barnen?***

– Det viktigaste är föräldrastödet. Men det finns också en behandlingsmetod för barn med ångest som barnpsykologer arbetar med. Den heter Cool Kids.

*(Läs mer om hur man kan hantera ångest och smärta på sida XX).*

***Jag har läst att viss smärtstillande medicin har sämre effekt på patienter med EDS. Stämmer det?***

– Det är välkänt att exempelvis lokalbedövning som ges i spruta har en sämre effekt för personer med EDS än andra. Det är viktigt att läkare och tandläkare känner till det. När det gäller andra typer av smärtstillande mediciner går det inte att säga generellt att vissa preparat fungerar bättre än andra för patienter med EDS. Det handlar snarare om att hitta rätt medicin till rätt symptom.

## Nora har Ehlers-Danlos syndrom

Nora ska snart fylla sex år. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Caroline, sin pappa Magnus och sin lillebror Karl som snart fyller två.

Direkt efter att Nora hade fötts märkte hennes föräldrar att något var annorlunda med henne jämfört med andra bebisar. Hon var blek och lite slapp i kroppen, och åt dåligt.

– Vid höftledsundersökningen upptäcktes att hon var lös i höfterna, men det var inget läkarna gick vidare med. Hon var också ovanligt svår att ta blodprov på. Alla de här diffusa sakerna gjorde att vi misstänkte att något inte var riktigt som det skulle, säger Caroline. Den första tiden kunde Nora få plötsliga febertoppar utan att någon förstod vad de berodde på. Föräldrarna sökte akut många gånger, men varje tillfälle sågs som en isolerad händelse och de skickades därför oftast hem med beskedet att det nog var en vanlig förkylning som orsakat febern.

– Men vi såg ju helheten. Hur Nora var mjuk och blek, tröttare och oftare sjuk än vad man förväntar sig, säger Caroline.

Det fanns en person till som hade lagt märke till Nora och hennes diffusa symtom, en läkare som följt familjen lite på håll. Han misstänkte att Nora hade EDS. När Caroline och Magnus fick kontakt med honom och hörde hans teori hade de aldrig hört talas om sjukdomen tidigare.

– Läkaren noterade hur jag rörde mig och mina armar. Jag har haft problem med känselbortfall i händerna tidigare, men aldrig förstått att det kunde vara symtom för något annat, säger Caroline.

När läkaren började ställa frågor blev det uppenbart för familjen att det fanns vissa mönster i släkten som gått i arv mellan generationerna. Carolines mamma och mormor har också haft problem med smärta i lederna. Nora följdes upp ytterligare och när hon var tre år fick hon diagnosen EDS av hypermobilitetstyp.

– Hon är absolut överrörlig, men inte uppenbart i alla leder. För henne har andra symtom varit mer dominanta, säger Caroline.

## 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 Karolinska sjukhuset i Stockholm.**

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 drygt 20 000 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. Det kan beskrivas som att det blir ”fel i koden” för just det proteinet, eller för en aminosyra som ingår i ett protein. Ungefär två procent av genomet är kodande, det vill säga utgör mallen för ett protein.

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.

Bindväven finns överallt i kroppen – till exempel i kärl, fettvävnad, ledstrukturer och 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 gäller vid de vanligaste formerna. 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 EDS 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 en förändring på en enda gen orsakar sjukdomen. Men i vissa fall, framförallt vid överrörlighetstypen, 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.

Ibland har någon av föräldrarna bara det sjukdomsorsakande anlaget i vissa av sina celler, så kallad *mosaicism*, eller i vissa av sina könsceller, *gonadal mosaicism*.

### 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.

För att komma tillrätta med detta har man nyligen försökt förtydliga definitionen av hypermobilitet. Överrörlighet delas nu in i tre kategorier, där EDS av hypermobilitetstyp utgör den tredje:

1. *Asymtomatisk ledhypermobilitet* – överrörlighet som inte ger personen några besvär. Detta gäller ungefär en tiondel av befolkningen.
2. *Hypermobilitets-spektrumsjukdomar*, med flera undergrupper.
3. *EDS av hypermobilitetstyp*, som kräver att flera i familjen har en tydlig överrörlighet och att också huden är påverkad.

Svårast är att kliniskt diagnostisera lindriga former av den klassiska



typen och överrörlighetstypen av EDS. 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, så kallad *hudbiopsi*. 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. Vid hypermobilitetstypen är dock den genetiska bakgrunden föga känd och kan i regel inte upptäckas när man analyserar mutationer i gener som är kända för att orsaka EDS. Denna typ är därför uteslutande en klinisk diagnos.

## Frågor till Maritta Hellström Pigg

### ***Går det att använda PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik, vid EDS?***

– Ja, om man känner till vilken gen som orsakar sjukdomen är det i princip görbart, men varje par måste utredas för att se om metoden kan användas just för dem. PGD innebär att man kan undersöka embryon som blivit till genom provrörsbefruktning, för att avgöra om de har den sjukdomsorsakande förändringen som är känd inom familjen. På så vis kan man välja ut ett embryo som inte har den aktuella mutationen, och plantera in detta i livmodern.

## Nora har svårt att äta

Svårigheterna att äta har präglat Noras liv. Tarmarna är påverkade av sjukdomen och hon har lätt för att kräkas.

– Nora hade svårt att äta när hon var liten, och hade ingen matlust. Vi fick ständigt ha koll på hur mycket hon åt så att hon fick i sig tillräckligt med energi, säger Caroline.

Familjen fick kontakt med en dietist, som skrev ut näringsdrycker. Dryckerna hjälper Nora att få i sig energi på ett enkelt sätt. Men det är inte alltid hon vill ha näringsdryckerna. Idag dricker hon kanske ett par i månaden, som mellanmål när det behövs lite extra energi.

– Det som till slut gjorde stor skillnad för Noras ätande var när vi tog hjälp av en bekant som är kunnig inom hälsokost, berättar Caroline.

Vännen rekommenderade *Lactiplus* som är ett kosttillskott med

mjölksyrabakterier från flera olika bakteriestammar.

– När Nora fick dessa såg vi en stor skillnad direkt – plötsligt minskade kräkningarna och diarréerna mycket kraftigt och Det blev lättare för Nora att äta. Det har inneburit en stor förbättring för henne.

## 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.

– När en person blir passiv på grund av smärta eller skada medför det problem, såsom nedsatt muskelstyrka, nedsatt uthållighet och ökad instabilitet i lederna. Risken för skador ökar. 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 mer stabil även

om den är överrörlig.

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

För att mäta överrörlighet används bland annat två mätskalor, *Beightonskalan* och *Del Mar-skalan*.

– Bedömning utifrån dessa skalor ger en fingervisning om överrörligheten, men resultaten ska inte tolkas som absoluta. Ibland kan just de undersökta lederna vara ganska stabila, medan andra leder i kroppen inte är det, säger Elke Schubert Hjalmarsson. 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.

– I en studie jämfördes en grupp barn som bedömdes som överrörliga vid åtta års ålder, utan några övriga symtom, med en grupp åttaåringar som inte var överrörliga. Då såg man ingen skillnad vare sig i fysisk aktivitetsnivå, smärta eller skadefrekvens, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

När man talar om *hypermobilitetssyndrom* syftar man på personer som har överrörliga leder *och smärta*. Överrörlighet är generellt 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 och var noga med att erbjuda dem vila. Men de upplevde inte alls avslappningen som smärtlindrande. Tvärtom blev smärtan extra stark när de aktivt slappnade av och lyssnade på kroppens signaler. För dem passade det bättre att vila genom att sitta och pyssla med något och hålla sig sysselsatta, berättar Ellen Odéus.

Ett realistiskt mål kan vara att patienten ska kunna bli mer delaktig

i aktiviteter utan att få mer ont.

– 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 att 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 förstärka upplevelser av smärta och även 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 uppleva 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?**

Träning av styrka, kroppskänedom, stabilitet, balans och koordination är viktiga komponenter för personer med EDS.

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.

– Med lågintensiv träning menar jag en belastning på ungefär 50-80 procent av maxkapaciteten, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Valet av träningsaktivitet är beroende av barnets intresse, förmåga och motivation. Fysisk aktivitet kan ge barnet rörelseerfarenhet, självkänsla och social delaktighet. Ett exempel på en fysisk aktivitet som kan vara lämplig är vattengymnastik i varm bassäng. Att promenera i skogen är också ett bra sätt att stabilisera leder och träna balanssinnet.

– Det är viktigt att som förälder lära sig tänket i träningen. Då kan man lätt hjälpa barnet 'träna' på utelekplatsen och andra ställen som barnet tycker är roliga att vara på. Det är ett roligt och enkelt sätt att träna även i låga åldrar. När barnet blir äldre kan man utföra träningen lite mer strukturerat.

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 få 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. Och även om det förstas är obehagligt med smärta så är det inte farligt. Våga prova er fram för att hitta aktiviteter som fungerar på sikt, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

## Frågor till Elke Schubert och Ellen Odéus

***Jag som själv har EDS har svårt att använda ortoser eftersom min hud är så skör. Finns det alternativ?***

– Det kan förstas vara klurigt, men det gäller alltid att prova sig fram. Prova olika sorters ortoser, eller kinesiotejp, för att få stöd i de leder som behöver det. Tala också gärna med din ortopedtekniker som är den som utformar ortoserna. Kanske finns det något material som fungerar bättre än andra.

## Noras symtom varierar över tid

Nora har svårt att sälla bland intryck. Hon lägger märke till oviktiga detaljer lika starkt som den information hon faktiskt behöver ta till sig, vilket gör henne väldigt trött. Ändå har hon svårt att komma till ro på kvällarna, och brukar dessutom vakna flera gånger varje natt.

– Nora har både värk och ångest på nätterna och det har varit svårt att hitta något som hjälper. Vi har provat ett kedjetäcke men inte riktigt fått det att funka. Kanske är det värt att prova igen när hon är lite äldre, säger Caroline.

Familjen har också köpt en Tempurmadrass som gett viss effekt. På den sover Nora lite bättre än hon gjorde tidigare.

Nora är inskriven på en habilitering där det finns en rad specialister, bland annat en fysioterapeut. Det har dock varit svårt för fysioterapeuten att se hela bilden av hur Nora fungerar, eftersom Nora ofta vill visa sig ”från sin bästa sida” när hon är på habiliteringen.

– Ofta kör hon på i fullt ös den halvtimmen vi är där, hon vill visa sig stark när fysioterapeuten beskriver att de ska ’kolla hur mycket hon klarar av’. När hon springer runt som vilken unge som helst drar habb-personalen slutsatsen att hon inte behöver några insatser alls, säger Caroline.

Men varje gång de går därifrån är Nora helt slut och orkar knappt ens gå till bilen.

– Även en sådan kort promenad kan ta lång tid. Detta mönster upp-repar sig varenda gång vi varit på habiliteringen, och det gör att vi hamnar lite mellan stolarna. Att symtomen inte ser likadana ut i varje given stund gör att de som bara träffar Nora vid korta tillfällen har svårt att skapa sig en bild av hennes behov.

## Ortopedi vid EDS

– **Uttalad överrörlighet i lederna gör att personer med EDS ofta måste genomföra en större muskelansträngning än friska personer behöver, för att stabilisera en led eller utföra en rörelse. Detta leder till överansträngningsmärta 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 majoriteten av EDS-patienterna led av smärta i rörelseapparaten (skelettet och musklerna), 63 procent led av överrörlighet och 57 procent upplevde trötthet.

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

- 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 muskelvärk

– Åtgärderna vid EDS fokuserar på att minska eller senarelägga symtom 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 fysioterapeut.

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 träning som ger ökad kroppskänedom, utbildning i anatomi, avspänning, balansträning och dynamisk styrketräning, det vill säga träning med låg belastning och istället fler repetitioner, samt tydliga pauser.

### **Skolios**

Skolios, sned rygg, är vanligt hos personer med syndromet.

– 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 skillnad på benlängderna, rörlighet, smärta, reflexer ut i benen och ryggens rotation vid framåtböjning.

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.

### **Höftproblem**

Höften är en kulled 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 kulliden 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, liksom hos den övriga befolkningen. Det medför inte alltid besvär, men för att lindra en smärtande plattföt kan man använda inlägg i skorna. Den som har problem med upprepade stukningar av fötterna kan också bli hjälpt av tejpning eller olika typer av ortoser. Det finns både prefabricerade och avgjutna inlägg.

– I mer sällsynta fall kan även operation bli aktuell. Kollagenrubningen i bindväven hos personer med EDS gör att många operationer av senor och ledband ofta blir verkningslösa, eftersom bindväven töjer sig och återgår till ursprungsläget. Men ibland kan det hjälpa att exempelvis steloperera en led i foten för att minska problem som orsakats av överrörligheten, säger Ann-Charlott Söderpalm.

## Frågor till Ann-Charlott Söderpalm

***När vår dotter undersöktes för skolios hade hon sned rygg, men när hon senare röntgats kunde läkarna inte se något felaktigt. Vad kan det bero på?***

– Jag skulle tro att er dotter är rak i ryggen om man undersöker henne i sittande position, vilket innebär att hon inte har någon egentlig snedhet i ryggen. Att man uppfattat att hon haft en sned rygg vid klinisk undersökning kan ha olika förklaringar. Exempelvis kan det ha att göra med hållningen, att hon lutat sig något snett i samband med kontroll och mätning vid framåtböjning, men ryggen kan också uppfattas som sned om benen är olika långa. Sannolikt finns alltså ingen defekt på ryggraden, ett röntgenresultat är sällan missvisande vad gäller detta.

***Hur vanligt är det med artros hos EDS-patienter?***

– Det är något vi väldigt sällan ser hos barn, med eller utan EDS. Hos vuxna är artros i exempelvis knän- och höftleder ganska vanligt generellt i befolkningen. Det gäller förstås även personer med EDS. Det finns mig veterligen inga vetenskapliga belägg för att det skulle vara extremt överrepresenterat hos individer med EDS jämfört med befolkningen i stort.

## Neuropsykologisk utredning samt hantering av smärta

– **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.

*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. I det ingår exempelvis graviditeten och nyföddhetsperioden, 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 begåvningstester. *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 vanligt att barnen har en ojämn begåvningsprofil. De kan alltså ha väldigt lätt för vissa saker men svårare inom andra områden.

– 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. Det är jätteviktigt att utredningen används konkret, annars har ju barnet ingen nytta av att den genomförts, 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 tydligt 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.

Hos barn med en neuropsykologisk problematik är det också vanligt med brister i förmågan att se andras perspektiv ("theory of mind"), alltså att sätta sig in i hur en situation blir för någon annan.

### **Vad görs sedan?**

Det finns många pedagogiska åtgärder att ta till som stöd för personer med 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.

En del barn har svårt att vara med på gruppaktiviteter i förskolan eller skolan. Det kan bero på att de har svårt att sitta stilla under en samling, eller på att de har svårt med sociala kontakter. Då blir det viktigt att personalen är delaktig i hur de ska agera för att dagen ska bli bra för just det barnet. Detsamma gäller för hantering av andra beteenden, såsom självdestruktivitet, koncentrationssvårigheter och bristande förmåga att planera sitt skolarbete på ett bra sätt.

– 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.

### **Att hantera långvarig smärta**

En del barn med EDS har besvär av smärta i olika grad. Det gäller inte alla med syndromet, men många, och kan vara svårt både för barnet och omgivningen att hantera.

Det finns olika typer av smärta, såsom *vävnadssmärta*, *nervsmärta* och *psykologisk* smärta. Den senare kan ge depressioner. Det finns också smärta utan känd orsak. Akut smärta som inte lindras riskerar att prägla smärtminnet och påverka personen negativt.

– Ett första steg när man träffar en person med smärtproblematik är

naturligtvis att utreda om det går att göra något åt smärtan, och bli säker på att den inte orsakas av något som är farligt. När det är gjort fokuserar man istället mer på acceptans och att hitta strategier, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Smärtans funktion har ett överlevnadsvärde, vilket betyder att den finns för att vi ska reagera när vi skadar oss; vara vaksamma och se efter vad som hänt med kroppen. Smärta som inte har något uppenbart biologiskt värde utan kvarstår längre än den tid det normalt tar för en vävnadsskada att läka (vanligtvis mer än tre månader), brukar kallas *långvarig smärta*.

– För personer med långvarig smärta går mycket ut på att öka förmågan att leva ett meningsfullt och innehållsrikt liv *trots* smärtan. Genom att förändra små saker kan man öka möjligheterna att ändå kunna genomföra så mycket som möjligt av det som är givande i livet.

Målsättningen ska vara att minska smärtans påverkan på livet och höja livskvalitén. Att minska smärtan i sig, eller få bort den helt, blir en bonus.

– Risken är annars att personer som har ont avstår från aktiviteter på grund av att de har ont. Till slut kan de hamna i en situation där de har lika ont som de hade haft även om de genomförde aktiviteterna, men är mycket mindre aktiva och mer isolerade. Det är det vi vill motverka.

Ett tips är att ställa sig frågorna: *Vilket liv vill jag leva, i närvaron av den smärta som verkar svår att få bort? Hur ska jag göra för att smärtan inte ska styra mitt liv?*

Omgivningen kan vara behjälplig genom att visa förståelse. Ibland kan det vara smärtlindrande att bli avledd av något roligt, men det är också viktigt att bli sedd och bekräftad. Som lärare eller annan vuxen runt ett barn med långvarig smärta är det bra att tänka på det. – Säg hellre 'Jag förstår att du har ont nu' för att därefter föreslå en aktivitet, än att bara försöka vifta bort det faktum att barnet har ont. Det är jätteviktigt, säger Eva Juhlin Grattbeck.

*Lästips!*

*Boken "Att leva med smärta, ACT som livsstrategi", av Rickard Wicksell tar upp användbara verktyg för att lära sig att leva med smärta. Boken har också en webbsida med information: [attlevamedsmärta.se](http://attlevamedsmärta.se)*

## Frågor till Eva Juhlin Grattbeck

### ***Hur upplever du att barnen reagerar när de delges resultaten av en neuropsykologisk utredning?***

– Alla reagerar förstås olika, så det är svårt att säga något generellt. När det gäller väldigt små barn har det ibland varit bättre att bara prata med föräldrarna för att hjälpa dem hitta bra strategier för en välfungerande vardag. Men när barnen är lite äldre är det viktigt att ha med dem i samtalet, och att fokusera på styrkorna och inte bara på svårigheterna.

### ***Vi har två barn och ser att fyraåringen har många symtom som den stora, som har adhd, hade i samma ålder. Vi vet dock inte om det betyder att den lilla också har adhd, eller bara tar efter sitt storasyskon. Kan det vara aktuellt med en utredning redan nu?***

– I fyraårsåldern kan man se ganska mycket av hur ett barn betar sig och agerar i olika situationer, så det går absolut att göra en utredning i den åldern. Men det är förstås viktigt att vara ödmjuk och försiktig – det som i fyraårsåldern kan uppträda som svårigheter av neuropsykologisk karaktär kan ibland visa sig försvinna när barnet växer. Vid en tidig utredning är det viktigt att initiativet kommer från föräldrarna så att de är med på, annars fyller den ju ingen funktion.

## Nora tycker att det är jobbigt att byta aktivitet

Nora har det ofta jobbigt med ångest. För henne blir det ett orosmoment när hon ska avsluta en aktivitet och påbörja en annan, som när hon ska gå från frukost till toabesök och sedan vidare till hallen för påklädning inför förskolan på morgnarna.

– Hon klarar inte att byta mellan dessa moment själv, vi måste stötta henne i det. Det leder till att vi måste planera allting mycket och att det är svårt att vara spontana, eller att till exempel be någon annan hämta på förskolan. Detta begränsar oss mycket i vardagen, säger Noras mamma Caroline.

För att skapa tydlighet använder familjen bildscheman, så att Nora ska se veckan i stora drag: när det är dags för förskola eller träning. I hallen har de bilder på ytterkläderna så att hon ska veta i vilken ordning plaggen ska tas på, och i badrummet får hon se en bild för ”bok” och en annan för ”massage”, för att sedan välja kvällsaktivi-

tet. Detta underlättar kvällsrutinen.

Behovet av planering och struktur gör att familjen ofta tvingas välja bort vissa saker, som rehab-bad i varm bassäng som Nora blivit rekommenderad. Eftersom bassängen ligger i en stad en timme från bostaden blir det ett stort projekt att åka dit. Även gymnastiken, som Nora tidigare tyckte mycket om, har blivit omöjlig att delta i eftersom den blivit för avancerad för henne nu, med för många moment.

– Det är tråkigt att det ställs så höga krav på barnen redan när de är såhär små. Jag upplever att de inte får stanna kvar på den nivå som fungerar utan ständigt ska utvecklas. För Nora innebär det att hon har fått sluta med gymnastiken som hon gillade och behövde, och missar den gemenskapen, säger Caroline.

Något som däremot fungerar toppen för Nora är ridning. Familjen har egna hästar och när Nora rider rinner all ångest och oro av henne. Hon har också börjat i ridskola i en grupp med färre elever för att få träna med kompisar i samma ålder.

– Det är så tydligt att hon mår bra när hon rider och det är underbart att se. Det är verkligen värt att prova sig fram för att hitta en aktivitet som fungerar.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland EDS. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att möjligheterna för varje barn blir så bra som möjligt.**

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 veckans program för barnen och ungdomarna utformats. 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, och även

syskonen får ett eget program.

– Symtomen hos barn med EDS varierar från person till person men också över tid. 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, som är specialpedagog och arbetar i Ågrenskas barnteam.

### **Delaktighet**

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

Att stärka barnens självkänsla och sociala samspel är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö. Dagens aktiviteter presenteras till exempel i tydliga bildscheman.

Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

### **Det som kan vara svårt**

En del barn med EDS har en nedsatt grov- och finmotorik, och svårigheter inom inlärning och koncentration. 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 det som är viktigt.

### **Hur går det i skolan?**

I intervjuer som Ågrenskas personal gjort med lärare till 30 barn med EDS nämns att en del av barnen har god kapacitet men kort koncentrationsförmåga, 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 för eleven att få anteckningar av det som läraren går igenom, för att slippa skriva så mycket själv.

– En del barn har hög frånvaro på grund av sin sjukdom, vilket kan skapa stress både för dem själva och för läraren. Barn med EDS har ibland svårt att komma igång på morgonen. Då kan det vara bra att komma överens med läraren om att få komma lite senare istället, de dagar det behövs, säger Bodil Mollstedt.

Hon rekommenderar att barnen vid behov ska ha en mentor i skolan, någon 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.

### **Vad säger barnen själva?**

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 en tung dator och få dubbla uppsättningar av skolböcker för att slippa bära mellan skolan och hemmet. Det kan vara skönt att få en stressboll att hålla i eller en kilkudde att sitta på. Hur ett nytt hjälpmedel presenteras har stor betydelse.

– En del barn med EDS är exempelvis hjälpta av specialpennor, men vill inte använda dem i skolan om det gör att de framstår som annorlunda. Då är det bättre om läraren säger 'här finns några

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. Åtgärdena – 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 kickas 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.

*Länktips:*

*[skolappar.nu](http://skolappar.nu)*

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

*[logopedeniskolan.blogspot.se](http://logopedeniskolan.blogspot.se)*

*[skoldatatek.se/verktyg/appar](http://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.

*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.

– Samtidigt snappar barn också upp mer än vad föräldrarna tror när det gäller vissa saker. Barn känner in vad föräldrarna känner, snarare än vad de säger. Därför är det bra att tänka på att ha med barnen i samtalen så att de känner sig inkluderade, och kan ta emot information i sin egen takt, säger Astrid Emker som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Syskonen 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 vågat eller velat prata med sina föräldrar om. 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 som var här på Ågrenska trodde till exempel att hon hade tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Den skuld-känslan hade hon antagligen gått och burit på länge. På samma sätt frågade en pojke om hans hårda tag på innebandyplanen hade kunnat orsaka broderns skelett-cancer. Att i de här lägena få veta av en vuxen att det inte fungerar så kan vara en enorm lättnad, säger Astrid Emker.

### **”Svåra samtal” behöver inte vara så svåra**

Syskon till barn med funktionsnedsättning beskriver själva att de ibland får mindre uppmärksamhet av föräldrarna, att de måste

avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonets sjukdom och att det kan medföra besvikelser. De kan också känna oro för syskonet och för framtiden.

Intervjuer med syskon visar på behovet att bli sedda och bekräftade. I skolan kan det handla om att se till att läraren inte bara frågar 'hur är det med din syster?' (som är sjuk), utan också ställer frågan 'hur mår *du*?'

Som förälder är det viktigt att lyssna in känslan hos barnet, och *ta emot den* istället för att vifta bort den. Att känna sig förstådd är ofta en bra öppning för att kunna prata vidare. På så sätt kan man hjälpa barnet att hantera sin känsla genom att resonera kring argument och fakta, ge tröst och förslag på åtgärder och lösningar.

Syskon måste också 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".

– Många har ett pressat schema, men ibland är hela skillnaden *hur* man pratar om något. Att skjutsa ett barn till en fritidsaktivitet kan vara något man gör med en stresskänsla, eller så väljer man att säga till barnet att 'detta är vår egen lilla stund varje onsdag'. Tidsåtgången är densamma, men barnets upplevelse kanske en helt annan, säger Astrid Emker.

### **Rätt stöd i rätt ålder**

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter hur mycket de kan ta in.

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 kanske 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 ärlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska, oroar sig för att själva bli sjuka i framtiden eller över att behöva ta hand om sitt sjuka syskon när föräldrarna inte längre kan göra det.

### **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 Astrid Emker.

*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 mycket lättare att också 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.

Astrid Emker beskriver även att syskon till barn med EDS och andra funktionsnedsättningar förstås också upplever många positiva aspekter av sitt syskonskap. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv. Och så får de ibland gå före kön på Liseberg. Sådant kan vara värdefullt!

*Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på [syskonkompetens.se](http://syskonkompetens.se) och på [detoutsagda.se](http://detoutsagda.se)*

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

*Ett annat lästips är boken "**Litet syskon**" av Christina Renberg.*

## Nora har en lillebror

Nora har en lillebror, Karl, som snart ska fylla två år.

– Innan han blev till kände vi inte till riskerna med att vara gravid när man har EDS. Jag är jätteglad att vi kunnat få två barn, men jag har blivit skadad av graviditeterna och skulle inte våga skaffa ett till. Bland annat har jag ärrvävnad efter stick jag fick under förlossningen, säger Caroline.

Noras bror är en pigg kille med massor av energi. Det är en utmaning på kvällarna att lägga båda barnen. Caroline och Magnus tycker det är svårt att prioritera tiden och Caroline känner ibland att hon missat mycket av tiden med Karl eftersom Nora behöver så mycket hjälp.

Det skiljer fyra år mellan syskonen men på grund av Noras sjukdom kan de idag gå ungefär lika långa sträckor. Nora går ofta långsammare än sin lillebror.

I förskolan har personalen varit lyhörda inför hennes förutsättningar vilket gjort att vardagen där fungerar väldigt bra.

– De har infört extra vila efter maten för alla barn, och när de är utomhus har personalen extra koll på Nora så att hon vilar när hon behöver. De brukar ta med en kudde som hon kan sitta på.

Nora vill gärna vara som alla andra, och gillar inte att åka vagn när de andra barnen ser eftersom hon tycker att hon är för stor för det. Istället har hon fått en sparkcykel att ta sig fram med när hon inte orkar gå.

– Med ganska små medel kan man göra väldigt stor skillnad. Vi är

tacksamma över att personalen hela tiden haft den attityden, säger Caroline.

## Munhälsa och munmotorik

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

**Det säger logoped Åsa Mogren och övertandläkare Joanna Malinowski, 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. 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, när möjlighet finns, 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](http://www.mun-h-center.se)), via en app för smarta telefoner och via MHC:s Facebooksida och Youtubekanal.

### **Förebyggande tandvård**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Joanna Malinowski om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta. När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

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

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

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

### **Munhälsa vid 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 sällsynt diagnos, men också på att detta är en grupp som ofta upplever sig falla mellan stolarna inom sjukvården, säger Åsa Mogren.

*Tandvårdsrelaterade symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid EDS:*

- 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), främst vid EDS typ VIII.
- Smal, hög gom.

– Det här 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 Åsa Mogren.

Det finns 149 personer med EDS i Mun-H-Centers kunskapsdatabas, i åldrarna 3-66 år. Majoriteten har inga stora svårigheter när det gäller tand- och munhälsa. 17 av personerna som finns registrerade har ät- och dricksvårigheter medan 13 har problem med tandgnissling. 34 av de 149 personerna har en överrörlig käkled.

Barn med EDS som varit på Mun-H-Center beskriver själva problem med blödande tandkött, blåsor i munnen, muntorrhet och svårigheter att tugga mat med seg konsistens. Sköra slemhinnor, som många personer med EDS har, ökar också risken för tandköttproblem.

– Vad som händer är att man får en förlust av vävnaden runt tanden på grund av inflammation. Alla människor får tandköttinflammation då och då, men personer med EDS kan ha en mer varaktig inflammation. Det går dock att hindra förloppet genom att regelbundet ta bort plack, säger Joanna Malinowski.

Risken är annars att personen drabbas av aggressiv parodontit, tandlossning. Man har sett i studier att tandlossning är något vanligare hos EDS-patienter än hos andra (det gäller främst EDS typ VIII).

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.

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.

*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 att förebygga munrelaterade besvär.

### **Munmotorik vid Ehlers-Danlos syndrom**

*Munmotoriska symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid EDS:*

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

Ättsvårigheter 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. Ungefär fyra av tio upplever någon form av problem med ätandet. 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 som påverkar hela kroppen påverkar också stämband. Det kan medföra problem med rösten, såsom viss heshet, säger Åsa Mogren.

Artikulationssvårigheter 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 medföra någon påverkan på funktionen, säger Åsa Mogren.

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

En logoped kan ge råd angående ätsituationen, men också om tal- och kommunikationsträning samt oralmotorisk träning. Syftet med

behandlingen är att förbättra ät-och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

## Stöd från Försäkringskassan

**Hos Försäkringskassan kan föräldrar till barn med funktionsnedsättning få olika typer av stöd. Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några exempel.**

Försäkringskassans syfte är att förenkla vardagen 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 ska bli enklare, tryggare och mer personliga. De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson som ansvarar för att samordna alla kontakter med Försäkringskassan.

I en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg, utfärdat av behandlande läkare, bifogas. Intyget ska så tydligt som möjligt beskriva barnets funktionsnedsättning. Handläggaren bokar in ett utredningssamtal med sökanden, vilket kan genomföras på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Handläggaren lägger sedan ett förslag till beslut, som till sist fattas av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Avslag där kan överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och i Högsta Förvaltningsdomstolen. Varje instans avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Det innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

***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 ett barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år hen fyller 19 år. Därefter kan hen själv ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning. 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. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas bidraget.

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. Som bidragstagare är du skyldig att anmäla förändrat vårdbehov eller om du beviljats annat samhällsstöd.

### **Merkostnader**

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen i vissa fall få ersättning för *merkostnader*. Dessa innefattar exempelvis slitage av kläder, extra kostnader för ökat tvättbehov, specialkost, behandlingsresor eller -besök och kostnader för kommunikationsträning eller motorisk träning. Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

### **Tillfällig föräldrapenning**

Tillfällig föräldrapenning är en ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för exempelvis vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman.

Ersättningen kan betalas ut tills 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 en allvarlig diagnos och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, tills dess att barnet fyller 18 år.

## **Samhällets övriga stöd**

**Socionom Cecilia Stocks arbetar på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd Försäkringskassan erbjuder.**

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

*SoL* finns för att ”verka för att människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring får möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra”. Genom denna lag kan man beviljas insatser efter behov, exempelvis kontaktperson eller lägerverksamhet. Det finns också stöd till anhöriga. Man har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut.

*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.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser som ingår i LSS. Här är några av dem:

### **Personlig assistans**

För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar. Assistenten ska hjälpa till med att tillgodose grundläggande behov såsom ätande, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

### **Korttidsvistelse / 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. 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 avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet.

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

**Ledsagarservice**

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

**Kontaktperson**

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

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

**Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser**

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

En ny patientlag från 2015 stärker patientens ställning inom sjukvården. Patienter har bland annat rätt att välja öppenvård i andra landsting, och ska vid behov lättare kunna få en ny medicinsk bedömning. Kravet på landstingen att informera patienterna är också tydligare numera – de har en skyldighet att försäkra sig om att patienten förstått informationen som ges.

**Det här gäller i skolan**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det finns två typer av stödinsatser: *extra anpassningar* och *särskilt stöd*. Om de extra anpassningarna inte räcker till är rektorn skyldig att skyndsamt utreda om eleven behöver särskilt stöd och upprätta ett *åtgärdsprogram*. Detta ska ske i samråd med

elevhälsan, och det ska även finnas en plan för uppföljning och utvärdering.

Stödåtgärderna 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.

Skolans beslut kan överklagas till Skolväsendets överklagandenämnd. Det gäller exempelvis åtgärdsprogram och rätt till skolskjuts.

### **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.

Det är bra att känna till att det i Skollagen finns en *undantagsbestämmelse* som lyder såhär:

*”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”*

### **Tips inför möten med skolan**

Som förälder till ett barn med en funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. 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 för att få med information: [www.skolverket.se](http://www.skolverket.se)

*Skolverkets upplysningstjänst:*  
*Tel: 08 - 527 332 00*  
*upplysningstjansten@skolverket.se*

För att överklaga beslut om t ex skolskjuts eller åtgärdsprogram vänder man sig till Skolväsendets överklagandenämnd:  
***www.overklagandenamnden.se***

### **Fonder**

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. 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 webbadresser**

agrenska.se – Ågrenska  
fk.se – Försäkringskassan  
1177.se – Sjukvårdsupplysningen  
socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen  
skolverket.se – Skolverket  
spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten  
riksdagen.se – Riksdagen  
regeringen.se – Regeringen  
mfd.se – Myndigheten för delaktighet  
do.se – Diskrimineringsombudsmannen  
tlv.se – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket  
mun-h-center.se – Mun-H-center  
notisum.se – Lagar på nätet  
nfsd.se – Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser

## **EDS Riksförbund**

**EDS Riksförbund är en ideell organisation som drivs för att sprida kunskap om EDS och utgöra en samlad plattform för sina medlemmar.**

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 föreningen kontaktpersoner i nästan alla län, som har som uppgift att ge tips, råd och stöd till medlemmarna. Riksförbundet hjälper också till med finansiering när medlemmarna i egen regi vill arrangera träffar runt om i landet, för att mötas och ta del av varandras erfarenheter. Förbundet ger även ut ett medlemsblad.

Riksförbundet tillsätter *Vetenskapliga rådet om EDS*, som bland annat är med när Socialstyrelsen reviderar sin information om diagnosen i sin kunskapsdatabas. På förbundets webbplats 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 på föreningens webbplats: [ehlers-danlos.se](http://ehlers-danlos.se)*

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser

**Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.**

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet, i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, [ovanligadiagnoser@gu.se](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se).

*Läs mer på: [www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)*

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

**Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 15 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.**

Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiskt driva frågor som berör personer med sällsynta diagnoser, och att påverka och påtala att dessa måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom eller sjukdom.

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker. Det är sällsynthetens dilemma som förenar, inte sjukdomen eller syndromet i sig.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:  
[www.sallsyntadiagnoser.se](http://www.sallsyntadiagnoser.se)*

## NFSD - 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, som drivs av Ågrenska. NFSD har sedan verksamheten startade 2012 arbetat i enlighet med uppdraget, som är att:**

- ...bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar, liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst och frivilligorganisationer.

- ...bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser, samt till patienter och anhöriga.
- ...bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.
- ...identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

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

*Läs mer om NFSD:s verksamhet på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se)*

# Ehlers-Danlos syndrom

*En sammanfattning av dokumentation nr 532*

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, 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 2017



ÅGRENSKA

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

