

Dokumentation nr 556

Akondroplasi, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

AKONDROPLASI

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

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation om akondroplasi som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med akondroplasi berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Eva Horemuzova, barnläkare, Endokrinmottagningen/
Skelettdysplasiteamet, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska
universitetssjukhuset i Solna.

Giedre Grigelioniene, genetiker, Skelettdysplasiteamet, Astrid Lindgrens
barnsjukhus, Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Bengt Gustavsson, neurokirurg, Avdelningen för neurokirurgi, Karolinska
universitetssjukhuset i Solna.

Nikolaos Kiapekos, barnortopedkirurg, Skelettdysplasiteamet, Astrid
Lindgrens barnsjukhus, Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Agneta Markström, överläkare, Sömn-och andningscentrum, Akademiska
sjukhuset i Uppsala.

Annelie Österberg, fysioterapeut, Habiliteringscenter Söderstaden i
Stockholm.

Ulla Wallerius, arbetsterapeut, Habiliteringscenter Söderstaden i
Stockholm.

Niklas Bergman, representant från Föreningen För Kortväxta, FKV.

Medverkande från Mun-H-Center i Hovås:

Marianne Bergius, övertandläkare.

Pia Dornérus, tandsköterska och koordinator.

Medverkande från Ågrenska:

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig.

Cecilia Stocks, socionom och koordinator.

Linda Kjellgren Öhman, pedagog.

Bodil Mollstedt, specialpedagog.

Marianne Lesslie, redaktör.

Här når du oss!

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

Innehåll

Vad vet vi om akondroplasi?	5
Astrid har akondroplasi	9
Genetik	10
Första tiden	13
Neurokirurgi	14
Ortopedi	17
Astrids längd	20
Andningssvårigheter	21
Astrid har tagit bort halsmandlarna	25
Arbetsterapi och fysioterapi	25
Astrids fritidsintressen	31
Kläder	32
Munhälsa	32
Föreningsinformation	34
Engagemang i föreningen	35
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	35
Astrids skola	39
Syskonrollen	39
Syskonen	42
Framtiden	42
Samhällets stöd	42
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	46
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	47

Vad vet vi om akondroplasi?

Akondroplasi är sannolikt lika vanligt i alla befolkningar världen över, med en frekvens av ungefär ett barn per 20 000 födda. Det betyder att det föds i genomsnitt fem barn med akondroplasi i Sverige per år. Akondroplasi är ett medfött tillstånd med dysproportionerlig kortväxthet som beror på en avvikande funktion i skelettets tillväxtzoner.

– Bålens längd är enbart lätt minskad och kan ibland vara helt normal. Barnen har korta överarmar och lårben i förhållande till underarmar och underben, stort skallomfång, med framträdande panna, insjunken näsrot och ett litet mellanansikte, säger Eva Horemuzova, som är barnläkare och teamledare för Skelettdysplasi teamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Det finns cirka 450 olika typer av skelettdysplasier. Akondroplasi och hydrokondroplasi är ett par av dem. Olika skelettdysplasier ger olika grader av kortväxthet orsakade av avvikelser i skelettets utveckling. Längden blir i medeltal cirka 125 centimeter för en vuxen kvinna och för en vuxen man 132 centimeter. Vid hypokondroplasi, som är en lindrigare variant, kan slutlängden bli allt från 125-160 centimeter.

Tillväxten

Kroppslängden är enbart marginellt påverkad vid födseln och kan vara relativt normal under de första levnadsåren.

– Tillväxthastigheten sjunker därefter abrupt. Under puberteten sker ett ytterligare fall, säger Eva Horemuzova.

Namnet akondroplasi betyder ett tillstånd med defekt brosk eller avsaknad av brosk.

– Det är missvisande, eftersom broskbildningen vid akondroplasi i huvudsak är normal. Istället beror tillväxtrubbningen på en störd funktion av skelettets tillväxtzoner som signalerar ”bromsa tillväxten”. Diagnosen ställs för det mesta på grund av barnets utseende när det är nyfött eller vid lindrigare symptom i tidig spädbarnsålder, säger Eva Horemuzova.

Ärftlighet

Akondroplasi orsakas i de allra flesta fall av en tillfälligt uppkommen förändring, en mutation i arvsmassan, på den korta armen av kromosom 4 (4p).

– Denna mutation ger en aktivering av genprodukten, som är en så kallad receptor och som benämns FGFR3. Förändringen innebär att den kontinuerligt signalerar broms för tillväxten. Detta sker framför allt i överarmar och lårben.

– Varför tillväxthämningen är stor just där vet vi inte, säger Eva Horemuzova.

Mer om genetik i nästa stycke.

Symtom

Symtomen är olika.

– Några har färre symtom än andra eller diskretare tecken. En och samma mutation kan ge olika grader av kroppslig dysproportion knutna till tillståndet, säger Eva Horemuzova.

Karakteristiskt för akondroplasi är dysproportionerlig *kortväxthet*, det stora *huvudomfånget* med *framträdande panna* och det *underutvecklade mellanansiktet*.

– Händer och fötter är påfallande små och kan vara breda. Det gör att det till exempel kan vara svårt att hitta skor som passar, säger Eva Horemuzova.

Armarnas längd kan leda till att barnet har svårt att nå upp med armarna till huvudet eller i vissa fall kan det medföra svårigheter att sköta den personliga hygien.

Barnen har så kallad *trident hand*. Det betyder att det är ett större mellanrum mellan tredje och fjärde fingern och att tumme, pek/långfingret och ring-/lillfingret ser ut som tre strålar.

Skelettavvikelser med trångt stort nackhål (foramen magnum) och generellt trånga förhållanden för förlängda märgen och ryggmärgen kan ge upphov till neurologiska/neurokirurgiska komplikationer.

– Normalt slutar skallbasen hos friska personer som en tratt så att det finns ett stort utrymme för förlängda märgen och ryggmärgen.

Vid akondroplasi slutar skallbasen horisontellt mot ryggmärgen vilket orsakar trängsel i foramen magnum med negativt påverkan på andnings och hjärtfunktionen. Vi rekommenderar att barnet genomgår en magnetröntgen av skallen innan det lämnar BB, så att läkaren kan konstatera hur stort utrymmet är i det stora nackhålet. Är utrymmet väldigt litet får inte ryggmärgen tillräckligt med plats och det är en indikation på ett neurokirurgiskt ingrepp, säger Eva Horemuzova.

På grund av det underutvecklade mellanansiktet är samtliga öppningar för nerver och kärl i skallbasen mindre än normalt. Det kan bland annat påverka *hörselfunktion, talfunktion och tungmotorik*.

Barnets näsa och bröstorg är oftast litet och luftvägarna trånga. Det bidrar till *störd andningsfunktion* med ökad risk för att barnet samlar på sig koldioxid vid sömn.

– Därför frågar vi alltid föräldrarna hur barnets andning fungerar i vardagen. Barnen kan behöva andningsstöd i någon form. Obehandlade riskerar de att utveckla lung-hjärtsjukdom framöver så kallad cor pulmonale. Det är ett tillstånd då funktionen i hjärtats högerkammare inte räcker till på grund av lungsjukdomen, säger Eva Horemuzova.

Mer om andning i ett senare kapitel.

Talutvecklingen och motoriken är ofta försenad, medan finmotoriken är normal. Kognitionen påverkas inte.

Kyfos, kutrygg, övergår oftast till tippat bäcken och *svankrygg* när barnet börjar gå. Svanken kan ge trängsel i ryggmärgskanalen och orsaka ryggtrötthet, smärta, känselbortfall och urin-och/eller fecesinkontinens det vill säga att barnet får svårt att kontrollera avföringen.

Utveckling av hjulbenthet och i vissa fall *kobenthet* är vanligt under barndomen och kan behöva korrigeras kirurgiskt. *Extremt stor rörlighet*, framför allt i fingrar, handleder och knän, beror på slappa ledkapslar och ledband i kontrast mot armbågar som oftast inte går att sträcka helt.

Forskning

Forskning för att främja barnets tillväxt, pågår i Storbritannien.

Eva Horemuzova får ofta frågan om tillväxthormon skulle hjälpa den som har akondroplasi att bli längre. Men så är det inte.

– Barn med akondroplasi har problem med tillväxtplattan och inte med tillväxthormonproduktionen, säger hon.

När det gäller att bli längre så är det i dagsläget en ortopedkirurgisk förlängning av benet som gäller.

Mer om ortopedi i ett senare kapitel.

Framgångsrika

Så gott som alla patienter som har akondroplasi är viljedrivna och aktiva. Barnen vill vara med där det händer saker.

– Många blir framgångsrika i sina liv, mycket beroende på den där viljestyrkan, och trots sin ringa längd. Ortopedkirurgen Michael C. Ain vid sjukhuset Johns Hopkins Medicine i USA är exempel på

det och skådespelaren Peter Dinklage som bland annat spelade i Game of Thrones. Han mäter 134,6 centimeter, säger Eva Horemuzova.

Frågor till Eva Horemuzova:

Speglar det vi ser på magnetröntgen när barnet är nyfött hur det blir sedan eller kan det förändras?

– Det kan förändras. Om det ser bra ut från början är det inte uteslutet att det inte blir trångt framöver och att en operation kommer behövas ändå.

Hur ofta bör man göra en magnetröntgen?

– Vi vill helst inte söva barnen i onödan och det måste vi göra när det lilla barnet ska ligga ner i en magnetröntgen. Därför kontrollerar vi först eventuella symtom till exempel andningen genom en andningsregistrering. Vi gör två eller tre andningsregistreringar första levnadsåret för att vara säkra på att andningen under sömnen fungerar bra. Samtidigt kontrollerar vi huvudomfånget och om vi ser en snabb ökning av huvudomfånget på kurvan är det ytterligare ett tecken på att det inte står rätt till.

Vår dotter är fem och ett halvt år och har inte gjort en enda sömn-eller andningsregistrering. Vad säger ni om det?

– Det kan vara så att hon har varit besvärsfri. Ofta brukar annars en vanlig snuva vara ett stort problem, när luftvägarna är trånga. Om hon har haft problem med sömnen och sovit med huvudet bakåtliggande för att öppna upp luftvägarna, ska man reagera.

Det ser olika ut vilka rutiner man har med magnetröntgen och andningsregistrering i landet. Vad ska vi övriga som inte bor i Stockholm gå efter?

– Vi har skrivit i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser hur vi gör vid olika åldrar när det gäller akondroplasi. Er läkare därhemma kan också skicka en remiss till oss. Då träffar vi barnet och gör en individuell plan och rekommendationer som läkaren därhemma kan följa. Alla patienter har rätt till en ”second opinion” enligt sjukvårdslagen. Det finns en stark rörelse inom Europeiska Unionen, European Reference Networks, Public Health, när det gäller skelettdiagnoser och riktlinjer för ett vårdprogram. Vår arbetsgrupp heter BONE. Inom två år kommer det att komma minimumkriterier att gå efter när det gäller akondroplasi och andra skelettdysplasier.

Hur ska vi som föräldrar få reda på när vårdprogrammet är klart?

– Ni kan ha kontakt med Föreningen för kortväxta och *Centrum för sällsynta diagnoser* (CSD).

Om man föds med skelettdysplasi i Göteborg blir man remitterad till regionhabiliteringen. Hur gör ni i Stockholm?

– Alla barn som har akondroplasi kommer till oss i skelettdysplasiteamet på Karolinska Universitetssjukhuset. Under de första levnadsåren träffar vi dem ganska många gånger därefter i genomsnitt årligen.

Kan jag som är fysioterapeut rekommendera läkaren på habiliteringen att remittera till er?

– Vi tar emot alla som har akondroplasi och som kommer till oss med remiss. Det säkraste och snabbaste sättet är att komma till oss och få en ”second opinion”. Remissförfarandet är lite mer komplicerat eftersom ert landsting ska godkänna och betala kostnaderna för konsultationen.

Har ni i Stockholm på skelettdysplasiteamet något samarbete med andra landstings olika enheter för akondroplasi, till exempel endokrinologen i Göteborg?

– Nej det har vi inte och det är väldigt mycket som kan göras bättre än det är nu, men det är så här långt vi har kommit.

Finns det någon samlad kunskap om vuxna och akondroplasi?

– Sen flera år tillbaka har vi sett behov av att vuxna måste följas upp. Särskilt vad gäller andningen och neurologiska och ortopediska problem, som de kan få senare i livet. I Stockholm har vi knutit kontakt med vuxenortopedier och vuxenhabiliteringen.

Astrid har akondroplasi

Astrid åtta år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Ulrika, pappa Per, bröderna Karl snart fem år och Gustav 11 år.

Ulrika var under uppsikt eftersom Gustav, deras första barn, hade fötts med akut kejsarsnitt och förlossningen var dramatisk.

Dagen innan Astrid skulle komma till världen, gjordes ett ultraljud.
 – De försökte mäta barnet för att få koll på vikten inför förlossningen. Men de hade bekymmer. 'Jag får inte fram ett mått på lårbenet sa barnmorskan'. I efterhand förstår jag att hen inte tyckte att måtten stämde. 'Det kan inte vara lårbenet jag hittar', sa barnmorskan, berättar Ulrika.

Det var tänkt att Astrid skulle födas vaginalt, men hon låg fel och det blev återigen ett akut kejsarsnitt. Astrid kom och allt verkade vara normalt. Sista dagen på BB skulle en barnläkare undersöka Astrid för att sedan skriva ut dem. Han kom en timma tidigare än det var sagt, Per hade inte hunnit dit ännu och läkaren träffade Ulrika och Astrid.

– Han frågade mig om jag märkt något annorlunda med Astrid? Det hade jag inte gjort, säger Ulrika.

Då visade läkaren att Astrid hade oproportionerligt stort huvud och korta armar och ben.

– Han sa att det tyder på att ditt barn kommer bli kortväxt och om hon kommer bli någon centimeter kortare eller en meter kan jag inte svara på. Vi måste ta ett blodprov, ett DNA och få besked om vilken diagnos det är. Det var helt chockartat för mig. Jag förstod inget. Vad menar du frågade jag? Han sa: 'Jag kan inte säga mer'. Jag märkte på sjuksköterskan som var med att hon inte visste vad hon skulle göra eller säga till mig, säger Ulrika.

– Ulrika ringde när jag var på väg till sjukhuset och den avtalade mötestiden och sa att något var helt fel med Astrid, säger Per.

Astrid flyttades till neonatalavdelningen där de kollade andning och syresättningen och de var kvar ytterligare några dagar.

Innan de åkte hem fick de prata med en annan barnläkare som berättade att de misstänkte akondroplasi, men att de behövde få det bekräftat med DNA.

Akondroplasi vad var det för något? Ingen av dem hade hört talas om den diagnosen tidigare.

– Jag gick hem och sökte på internet och såg framför mig alla problem som skulle kunna dyka upp, säger Per.

– Jag såg hennes liv framför mig i alla stadier med enbart svårigheter, säger Ulrika.

Efter en månad fick de diagnosen.

Genetik

Arvsmassan, som innehåller människans arvsanlag finns i kärnan av kroppens celler.

– Vi har cirka 21 000 gener i varje cellkärna och av dem styr 1000 troligtvis skelettets utveckling, säger Giedre Grigelioniene som är barnläkare och genetiker vid Skelettdysplasiteamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

När ett barn blir till får det sin arvs massa, i dubbel uppsättning, hälften från mamman och hälften från pappan. Arvs massan består av långa dubbla molekyllängder, DNA. Gener är sträckor av DNA som innehåller koder för olika äggvitämnen (proteiner). DNA är tätt förpackat i kromosomer, som ”packas upp” när olika proteiner ska bildas. Människan har 46 kromosomer ordnade i 23 kromosompar. Ett par av dem är könskromosomer, kallade X och Y.

Vid akondroplasi och hypokondroplasi har det blivit en förändring i en gen som finns på kromosom 4. Genen kallas *FGFR 3* och bestämmer hur ett FGR3- protein ska skicka signaler till tillväxtzonerna i kroppen.

– Vem som helst kan få en avvikelse i sin arvs massa men det behöver inte ha betydelse om det hamnar på icke styrande eller icke- kodande DNA- sträckor, men i det här fallen påverkar det skelettet, säger Giedre Grigelioniene.

Det finns cirka 500 tillstånd av skelettdysplasi (medfödda skelettutvecklingsproblem) och man har funnit generna hos 350 av dem.

– Inom de närmsta tjugofem åren kommer vi finna de resterande generna, eftersom utvecklingen av nya metoder för läsningen av arvs massan har gått framåt, säger Giedre Grigelioniene.

Ärftlighet

Akondroplasi och hypokondroplasi nedärvs autosomt dominant. Om den ena föräldern har en normal gen och en muterad gen, blir risken för såväl söner som döttrar att arva tillståndet 50 procent. Alltså hälften av barnen får diagnosen. De barn som inte fått den muterade genen får den inte och för den inte vidare. Om båda föräldrarna har akondroplasigenen får hälften av barnen sjukdomen. Om barnet får bägge generna med akondroplasi blir det inte livsdueligt. Bröstkorgen blir för liten och lungorna utvecklas inte.

Hos de allra flesta är orsaken en nymutation, det vill säga att en förändring av arvsanlagen uppträder för första gången hos personen själv och inte är nedärvd. Föräldrar till ett barn med en nymutation

har därför liten risk, (mindre än en procent) att på nytt få ett barn med akondroplasi.

– Risken är i verkligheten mycket mindre än en procent. I hela världen finns två familjer som fått barn med akondroplasi upprepade gånger, säger Giedre Grigelioniene.

Den nyuppkomna förändringen i arvsmassan hos barnet blir dock ärftlig, och som vuxen kan personen föra den muterade genen vidare till sina barn genom ett autosomt dominant ärftlighetsmönster.

Utredning

En person med misstänkt akondroplasi, som har gjort en skelettdysplasiutredning hos läkare (kroppslig undersökning, röntgenundersökning av skelettet, eventuellt ultraljud av inre organ) och inte fått diagnosen akondroplasi bekräftad genom testning av *FGFR3* genen, kan be att få genomföra en så kallad skelettdysplasipanelanalys. Diagnosen kan vara en annan som liknar akondroplasi.

– Då jämför genetikern personens gener med de cirka 500 kända skelettdysplasi-gener som finns, säger Giedre Grigelioniene.

För en säker diagnos jämförs de genetiska fynden med läkarutredningens resultat.

– Det är viktigt att få diagnosen molekylärt bekräftat. Det räcker inte med röntgenbaserad diagnos då vissa dysplasier kan likna varandra på röntgenbilden, säger Giedre Grigelioniene. Denna sammanfattande bedömning är möjlig att få via kliniskt genetiska avdelningar på landets universitetssjukhus, som i sin tur kan konsultera skelettdysplasiteamet på Karolinska universitetssjukhuset.

I samband med att diagnosen ställs på barnet, kan familjen erbjudas genetisk information och ta ställning till behov av fosterdiagnostik vid framtida graviditeter.

Frågor till Giedre Grigelioniene:

När behöver den nya medicinen som forskats fram ibland annat i London och i Manchester, sättas in?

– Läkemedlet måste sättas in innan puberteten. Det är inte möjligt att behandla efter puberteten för då är tillväxtzonen stängd.

Vad beror längdvariationer inom samma diagnos på?

– Det beror inte bara på mutationen på *FGFR3*-genen, andra gener påverkar slutlängden också. De som har akondroplasi till exempel och har långa föräldrar blir någon centimeter längre.

Man såg inte diagnosen akondroplasi på mitt fostervattenprov.

– Normalt kontrollerar man bara kromosomrubbingar med fostervattenprovet. Man tittar på kromosomerna 13, 18, 21, Turners syndrom och Klinefelters syndrom. Oftast upptäckts akondroplasi på ultraljudet i slutet av andra trimestern.

Första tiden

Människor omkring dem reagerade olika på Astrids diagnos. Pers syster kunde inte besöka dem i början för att hon kände en sådan stor sorg. Ulrikas pappa hade växt upp med en kamrat som var kortväxt och han tyckte inte det var någon stor sak med kortväxthet.

– Han berättade om sin kamrat och allt han klarade av trots det och det han inte kunde göra betydde inget. Han hängde med de andra ändå. 'Det kommer lösa sig', sa han med tillförsikt. Åter andra förstod inte riktigt problemet. 'Kommer hon vara lite kort men vad gör det?'

Enligt de uträkningar som har gjorts blir Astrid knappt 125 centimeter lång.

Ulrika tog reda på om det fanns någon förening och fann föreningen för kortväxta, FKV på Internet. Där gick hon in på ett forum och kollade och fick kontakt med en kortväxt vuxen kvinna.

– Hon bodde inte långt från oss och vi började umgås när Astrid var två månader. Kvinnan trodde att hon hade hypokondroplasi, men det skulle senare visa sig att det var en annan diagnos. Hennes son har samma diagnos som sin mamma. Det kändes skönt att träffa en kortväxt kvinna som hade ett fungerande och bra liv, säger Ulrika.

Barnläkaren på habiliteringen kände till diagnosen och hade kontakt med Skelettdysplasiteamet på Karolinska Universitetssjukhuset. Det underlättade åtminstone de första månaderna. Sedan fick läkaren förflyttning till annan ort.

Fysioterapeuten på habiliteringen har följt Astrids utveckling sedan hon var liten. Hon känner på leder och kontrollerar knän.

– Astrid hasade sig fram istället för att krypa och gick förhållandevis tidigt vid 13, 5 månader, säger Ulrika.

Vid sex månaders ålder gjorde Astrid en MR- undersökning. Förträngning i foramen magnum såg bra ut. Den var inte tillräckligt stor för en operation. Hennes syresättning kontrolleras regelbundet och andningen.

Neurokirurgi

Akondroplasi medför en avvikande tillväxt av skelettet som ger en förträngning av alla hål i skallbasen, i alltifrån hålet för det venösa avflödet till foramen magnum, öppningen mot ryggmärgskanalen. Det säger neurokirurg Bengt Gustavsson, Avdelningen för neurokirurgi vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

– På sikt kan förträngningarna ställa till problem för den som har akondroplasi, och medföra bland annat vattenskalle och spinal stenosis, det vill säga trängsel för ryggmärg och nervrötter längs med ryggmärgskanalen. Det säkraste är att tidigt göra en MR, magnetkameraundersökning, helst inom en månad efter barnets födelse så att man ser hur det ser ut. Det gäller också barn med akondroplasi som inte har besvär, säger han.

Förutom upprepade MR, magnetkameraundersökningar bör barnet göra andningsregistreringar och huvudomfångsmätningar.

– Sen går det att diskutera om en förebyggande operation är motiverad eller inte. När det gäller vattenskalle, hydrocefalus är vi sparsamma med att rekommendera shunt, det vill säga en avledare av hjärnvätskan, säger Bengt Gustavsson.

Det kirurgiska ingreppet i foramen magnum är inte helt riskfritt.

Två av barnen som opererats har fått komplikationer, något som vi hoppas undvika med bättre övervakning under operation idag.

– Därför ska man vara restriktiv om symtomen inte är tydliga, säger Bengt Gustavsson.

Mellan 35- 47 procent av barnen med akondroplasi utvecklar neurologiska symtom. Det kan visa sig genom försenad psykomotorisk utveckling, hypotoni det vill säga svaga muskler i bland annat bålen, matningssvårigheter, andningsuppehåll (apnéer), sömnproblem, hydrocefalus (vattenskalle) och spinal stenosis.

– Det är svårt att upptäcka orsaken till de flesta av dessa symtom genom enbart klinisk observation. Det behövs MR eller skiktröntgen, säger Bengt Gustavsson.

SIDS, sudden infant death syndrome, plötslig spädbarnsdöd är tre gånger vanligare hos barn med akondroplasi.

– Det beror sannolikt på trängsel i foramen magnum som påverkar andningen negativt, säger Bengt Gustavsson.

De neurologiska symptom barnen får om det är trångt i foramen magnum är bland annat stickningar/domningar i benen.

– Ett kirurgiskt ingrepp för att lätta på trycket i foramen magnum och ge plats för ryggmärgskanalen är möjligt. Efter operation blir det upp till fem gånger mer plats än innan. Det viktiga är att det finns en vätskespalt på framsidan, säger Bengt Gustavsson.

Hydrocefalus, vattenskalle, betyder att det är för mycket vatten ansamlad i hjärnan i förhållande till hjärnans volym. Tecken på det är stora hjärnkammare och en ökad mängd vätska utanför hjärnan men innanför skallbenet.

– Är det mycket hjärna och mycket vatten tilltar skalltillväxten och huvudet blir stort. Det är vanligt vid akondroplasi.

Stort huvud är inte en indikation för att lägga en shunt. Först när trycket är högt ska det behandlas.

– Vi skickar ofta barnet till ögonkliniken för att bedöma ögonbottenarna. Det beror på att om man tittar på ögats baksida kommer hjärnhinnan ända fram till ögongloben. Blir det ett högt vätskestryck i hjärnan blir det också i ögongloben. Då kan synnerven bukta inåt i ögongloben.

Symtom på det hos barnet är huvudvärk, kräkningar och synpåverkan. Huvudomfånget korsar tillväxtkanalerna i huvudomfångskurvan.

– Orsaken till vattenskalle är att det är trångt i utflödet från venerna och då blir det ett försämrat venöst avträde, högre tryck i vensystemet och svårare för kroppen att ta upp hjärnvätskan, säger Bengt Gustavsson.

Frågor till Bengt Gustavsson:

Hur länge är det ökad risk för plötslig spädbarnsdöd?

– Det brukar stå infant i rekommendationerna och infant räknas barnet till det är två år. De flesta dödsfall sker innan barnet är sex månader.

Finns det risk att förträngningen kommer tillbaka efter operation?

– Ja det gör det, men det är olika från barn till barn. 2013 hade vi opererat cirka 28 barn, åtta barn fick genomgå ytterligare en operation på grund av att skallbenet vuxit till igen. Barnen följs efter operationen med neurologstatus, MR och sömnregistrering.

Yngsta barnet var en vecka gammalt vid operationen och det äldsta 12 år.

Om en patient har förträngning i foramen magnum och föräldrarna har valt att inte göra något, ska man ge barnet restriktioner med olika lekar?

– Vi vet ju inte hur det ser ut så det är svårt att svara på det. Ju mindre barnet är ju större disproportion är det mellan huvudet och kroppen. Eftersom barnen med akondroplasi är lite slappa i musklerna finns det inga skyddsmekanismer. Man behöver i alla fall inte uppmuntra barnen att göra kullerbyttor och hoppa studsamma i alltför hög grad. Jag tycker att ni kan vara lite försiktiga i början men sen släppa efter allteftersom barnet blir äldre. Ju äldre de blir kan de själva uttrycka om de får besvär.

Hur många gånger kan man göra operationen i foramen magnum?

– Det finns inga skrivna rekommendationer. Vi tittar på barnet hur det utvecklas och vad det har för symtom och är frikostiga med magnetkameraundersökningar. Utvecklas barnet till det bättre är det tveksamt om vi gör en ny operation även om vi ser förändringar på magnetkameran.

Vad ska man tänka när det gäller ridning?

– Att rida innebär inga större risker för den som har akondroplasi än för andra barn. När det gäller att stabilisera huvudet är det ingen fara att rida. Vi vet inte var gränsen går och det skiljer från det ena till det andra barnet. Barnet måste få leva också!

Finns det möjlighet att skicka röntgenbilder på skullbasen till er och få en "second opinion"?

– Ja men vi opererar inte enbart på röntgenbilder. Vi vill se barnet också. De som blir remitterade till oss blir undersökta av neurolog, gör MR och sömnregistrering

Hur långt upp i åldern kan förändringarna inträffa?

– Vi har opererat personer på vuxensidan också. Jag tror dock inte att skallen växer till efter tonåren. En person som jag opererade i foramen magnum var dryga 40 år, men med åldern kan man bli lite känsligare, mer åderförkalkad och få mer symtom. Skallens storlek har nått sitt maximum vid två år, då har hjärnan 90 procent av sin vikt. Sen blir skallbenet tjockare och i tonåren växer ögonbrynsbågar och ansiktet till lite grand.

Vad menar du med matningssvårigheter?

– Att barnet inte orkar äta utan man måste sätta dit en sond.

Stämmer det att det är störst risk för vattenskalle under de första två levnadsåren?

– Ja det är störst risk då. Jag har sett enstaka fall i senare ålder.

Ortopedi

Muskelsvaghet i bålen tillsammans med en annorlunda form på kotorna kan göra att en utåtbuktning på ryggraden, en kyfos utvecklas i övergångspartiet mellan bröst och ländrygg under det första levnadsåret.

– Avvikelsen brukar vara måttlig och tydligast när barnet sitter, för att minska eller försvinna när det ligger på mage, säger Nikolaos Kiapekos, barnortopedkirurg vid Skelettdysplasiteamet på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

– Cirka 90 procent av barnen med akondroplasi får kyfos. Kyfosen försvinner som regel helt vid två till två och ett halvt års ålder när barnet börjar gå, men hos cirka 10 procent blir kyfosen bestående och kan öka hos en del. Kyfosen kan göra att barnet får en vaggande gång, säger Nikolaos Kiapekos.

De flesta med akondroplasi har någon grad av inskränkning när det gäller att helt sträcka ut (extensionsdefekt) i armbågsleden.

– Det går inte att korrigera med operation, men för det mesta orsakar det inte några större besvär. Med undantag för armbågslederna är andra leder ofta överrörliga beroende på slappa ligament och ledkapslar. Vid akondroplasi är ledbrosket normalt, berättar Nikolaos Kiapekos vidare.

Ledytorna i fot- och knäleder kan vara uttalat snedställda mot varandra på grund av hjulbenthet och rotationsfelställningar. En alltför stor utveckling av hjulbenthet kan ibland förhindras med en operation som tillfälligt låser tillväxtzonen på ena sidan av benet.

– Hjulbenthet ger mer belastning på insidan och kan teoretiskt ge förslitning och artros i knä- och fotleder, säger Nikolaos Kiapekos. Om barnet får ont i knäet eller fotleden måste det undersökas av en erfaren ortoped som eventuellt planerar åtgärd. Vill man göra benet rakt igen går det att skruva dit en platta. Det går också sätta fast en så kallad extern fixator för att sakta korrigera felställningen på benet och på det viset skruva benet rakt. Denna metod utvecklades

efter andra världskriget i före detta Sovjetunionen av Gavriil Ilizarov.

Ibland kan en fixator som förlänger benet bli aktuell vid akondroplasi. I korthet går en förlängning av ett ben till så att man fäster fixatorn, med flera fästpunkter i benmassan. Därefter kapas benet och dras isär en millimeter per dygn med hjälp av ställningen. Vid en förlängning på 18 centimeter (om både lår- och vadben görs samtidigt) tar proceduren cirka ett och ett halvt år.

– Problemet vid en förlängning är mjukdelarna, blodkärl och nerver. Det går inte att förlänga dem så mycket som det kanske behövs, säger Nikolaos Kiapekos.

Benförlängningen för också ofta med sig komplikationer.

Eventuellt kan det krävas ytterligare operationer. Numera finns också en annan metod så kallad ring fixator (TSF).

Ställningen består av kolfiberringar, istället för stålringar och sex stycken ”struttar” mellan ringarna. Ett dataprogram räknar ut hur mycket patienten ska skruva på ”struttarna” så att eventuella felställningar korrigeras samtidigt som benet förlängs.

Ett ännu enklare sätt att förlänga benet är att använda en så kallad Fitbone. En teleskoperande märgspik opereras in i det avbrutna lår- eller skenbenet. Sedan drar spiken isär benet med hjälp av elektriska signaler (en motor) från en dosa.

– Det är ett sätt att förlänga benet utan ställningar utanpå benet. Det fungerar först från 15 år och är inte en metod för små barn eftersom barnets ben är för litet i omfång, säger Nikolaos Kiapekos.

Om patienten ska komma ifråga för operation, ska personen vara mellan 15 och 30 år och kortare än 140 centimeter. Patienten tillbringar en vecka på sjukhuset efter ingreppet och får instruktioner att skruva ut benet en millimeter per dygn.

– Om det gör väldigt ont kan personen få skruva lite mindre, säger Nikolaos Kiapekos.

Rehabiliteringen tar från tre till sex månader och det gäller att vara försiktig i början, 10 – 15 procent av alla patienter får benbrott efter att fixturen tagits bort.

Frågor till Nikolaos Kiapekos:

Opererar man lårben eller vadben först vid benförlängning?

– Det går att göra båda samtidigt, men inte båda benen på en gång. Operationsplaneringen är individuell. Ibland börjar man förlänga vid en tidpunkt och fortsätter några år senare.

Hur rörligt är barnet under förlängningen?

– Det går att belasta benet fullt ut. Patienten träffar fysioterapeuten ofta eftersom hen måste kontrollera rörligheten i knät, när det gäller benen. Om rörligheten blir begränsad försöker vi minska eller stoppa förlängningen.

Vad händer om ett ben går att förlänga och det andra måste stoppas?

– Då måste man börja om processen.

Vad är det för fördelar med att förlänga benen, förutom att benen blir längre?

– Det är bara att personen blir längre och når bättre till exempel.

När kan man göra nästa ben?

– När första benet är läkt. Sex månader efter man tagit bort fixturen ungefär.

Vad är din inställning till att benförlängning görs på barn i Norge till exempel?

– Det är olika lagstiftning. I Sverige har vi bestämt att benförlängning vid akondroplasi sker först vid 15 år och över det. Då är tillväxtzonen stängd och barnet vuxet i ortopedisk bemärkelse.

Vår dotter är åtta år är hjulbent och får ont i knäna av snedbelastningen på eftermiddagen. Vi brukar ge henne en alvedon. Bör hon opereras för att korrigera benställningen?

– Först måste en fysioterapeut på rehabiliteringen, kontaktas så att flickan får muskelstärkande övningar. Hon måste stärka utsidan av lårbenets muskel och få en jämnare belastning när hon går. Ibland hjälper det och man fördröjer operationen. Hjälper inte det mot smärtan måste man operera, men det är bra om operationen är så sent som möjligt innan tillväxtzonen har stängts.

Vårt barn har fått skor som ska stödja hennes ben, men de är besvärliga att gå med, hon går som en robot. Hur ska vi tänka kring det?

– Det finns inga studier som visar att det hjälper med ortopediska skor för barn med akondroplasi.

Hur är det med ortoser hjälper det barnen?

– Det finns inga studier som visar det.

Hur ont gör det?

– I och med att man skruvar en millimeter per dygn blir det som en ständig inflammation i benet. Men det är inte själva benet som gör ont utan nerverna. Patienten behöver morfin.

Är det skillnad i smärta mellan de olika teknikerna?

– Nej den är densamma.

Är det risk för smärta på längre sikt efter ett ingrepp?

– Risken är att man får nervsmärta och att den blir kronisk. Men det har inte hänt vid akondroplasi.

Kan man förlänga armar också?

– Ja det går att operera armar, men ännu så länge används externa fixatorer. I USA håller man på att testa motoriserade märgspikar för armar, men vi använder det inte ännu.

Är det inte stor risk att man förstör finmotoriken vid förlängning av armar?

– Jag har inte sett någon studie som visar stora komplikationer.

När kan man göra en armförlängning?

– När man kan bestämma själv om man vill göra det, vid 15 års ålder.

Hur långt kan man förlänga armarna?

– Åtta centimeter, maximalt tio centimeter.

Bara överarmarna?

– Ja bara överarmarna.

Astrids längd

Numera har Astrid ont i sina knän och föräldrarna tror att det beror på hennes hjulbenthet. Hon är van vid värk och säger inget om det, men hon sätter sig mycket.

– Ortopeden säger att det kommer att bli oundvikligt med en knäoperation. Men nu hörde jag fysioterapeuten prata om träning av musklerna runt knät istället. Den informationen har vi inte fått tidigare, säger Ulrika.

Astrids kortväxthet är ett bekymmer. Ulrika är rädd för att det läkemedel som verkar fungera och som håller på att testas fram kommer alldeles för sent.

– Astrid fyller åtta år nu och medicineringen måste starta innan puberteten. Jag inser att det blir svårt att hinna få den före det. Vilken bitterhet jag skulle känna om det kommer på målnöret, när det är försent för Astrid, säger hon.

Idag är Astrid 96 centimeter och hon kommer enligt beräkningar bli under 125 centimeter.

– Längden påverkar ständigt i vardagen för henne. Som när vi kommer till affären och någon medelålders tant säger att 'det var en söt liten flicka.' Hon tycker det är jobbigt och de medelålders tanterna är värst. Barn är inte på samma sätt, säger hon.

Astrid kan inte längre göra det kompisarna kan. Det börjar bli tydligt nu.

– Hon kommer på efterkälken till exempel när de åker pulka. Första åket fungerar men sen hinner hon inte med längre och då struntar hon i att vara med istället, säger Per.

– Vi märker att hon känner sig osäker och tyr sig mera till oss istället för att som naturligt är i den här åldern, frigöra sig från oss, säger Ulrika.

Andningssvårigheter

Det är framförallt tillväxten av armar och ben som är påverkade hos barn med akondroplasi, medan bålens längd bara är lätt minskad. Barnen har ofta också ett underutvecklat mellanansikte vilket kan medföra andningsuppehåll (obstruktiv apné) med eller utan snarkning under natten. De kan också ha en förträngning i stora nackhålet så att andningscentrum påverkas och det kan leda till centrala andningsuppehåll (central apné).

– Då behöver de hjälp med andningsstödande behandling, säger Agneta Markström docent och överläkare på respirationsmottagningen vid Astrid Lindgrens barnsjukhus samt Sömnutredningsmottagningen vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Barn med akondroplasi har trångt i den övre luftvägen på grund av att mellanansiktet och dess strukturer är underutvecklat. Under sömnen då våra muskler slappnar av faller luftvägen samman och om det då redan är trångt kan det leda till snarkande andning och

andningsuppehåll (sömnapné). Barn har dessutom ofta stora halsmandlar och en körtel (adenoid) bakom näsan som ytterligare ökar risken för sömnapné. Sömnapné leder till att barnen vaknar så fort det blir ett andningsuppehåll och sömnen blir orolig.

Syremättnaden i blodet kan också påverkas genom att den sjunker under den tid barnet inte andas.

– Barnet påverkas på olika sätt av den störda nattsömnen och kan bli hyperaktivt eller jättetrött dagtid, säger Agneta Markström.

Tonsilloperationer

Halsmandlarna, de så kallade tonsillerna, är två körtlar som sitter på var sin sida om svalget i höjd med den bakre delen av tungan. Namnet halsmandlar kommer av att körtlarna hos en vuxen person har formen och storleken av en mandel. Halsmandlarna är större hos barn, krymper sedan gradvis under tonåren och är små hos vuxna.

Det finns två sätt att ta bort halsmandlarna på: *Tonsillektomi* är när hela halsmandlarna tas bort. Man kan också reducera halsmandlarna och då heter operationen *tonsillotomi*. Då tar man bara bort en del av halsmandeln.

– Blödningsrisken är mindre än vid tonsillektomi och det smärftar mindre, men min åsikt är att man ska ta bort mandlarna helt, eftersom de ofta växer till igen och det är onödigt att söva ner barn flera gånger, säger Agneta Markström.

– Spelar det någon roll att barnet snarkar, frågar Agneta Markström publiken och svarar sedan själv.

– Nej, Snarkningen behöver inte i sig leda till någon sömnstörning. Andningsuppehållen däremot kan göra att barnet inte syresätter sig tillräckligt och i mycket svåra fall kan det påverka både hjärta och blodtryck. Vi vet idag inte riktigt hur snarkning och andningsuppehåll påverkar barnen på sikt och om de kan leda till högt blodtryck till exempel i vuxen ålder.

Den fragmenterade sömnen som uppkommer när barnet får andningsuppehåll gör att det får mindre djupsömn och också för kort sovtid. Sömn hos barn är mycket viktigt för att bland annat tillväxthormon ska kunna bildas. Sömn har också betydelse för immunförsvaret och dålig sömn kan leda till att barnet blir mer känsligt för infektioner.

Barn svettas, sover oroligt och drar gärna huvudet bakåt under sömnen för att frigöra luftvägarna och därmed underlätta andningen. Viktiga symtom att hålla koll på för föräldrarna, tycker Agneta Markström.

Andningsregistrering

Föräldrar som vet med sig att barnet har en snarkande andning, andningsstopp eller dålig sömn (många uppvaknanden eller orolig sömn) ska be sin läkare om att få genomgå en nattlig andningsregistrering, en polysomnografi/polygrafi, råder Agneta Markström. Den kan genomföras på ett sömnlaboratorium på sjukhus eller också i hemmet när det gäller större barn.

– Vid andningsmottagningen på Astrid Lindgrens barnsjukhus görs polygrafi inneliggande, vi registrerar puls, andningsrörelser av bröstorg, magrörelser, mäter syremättnad, koldioxidhalten i blodet, mäter andningsflöde vid näsan och barnet videofilmas under natten. Större barn får göra undersökningen i hemmet.

Behandling vid sömnapné

Om sömnapné föreligger är förstahandsbehandlingen att barnet opererar bort sina halsmandlar och adenoiden bakom näsan. Detta räcker i många fall. I lindrigare fall kan också behandling med cortisonspray i näsan minska symtomen.

Om dessa åtgärder inte räcker så kan barnet behandlas med en CPAP - Continuous Positive Airway Pressure. Det tillförs ett övertryck i övre luftvägen via CPAP- apparaten som förhindrar att luftvägen faller samman. Det innebär att barnet provar ut en mask som täcker näsa eller mun och att barnet sedan andas mot ett luftflöde från CPAP-apparaten.

– Observera att det är vanlig rumsluft inte syrgas i apparaten, säger Agneta Markström.

Det kan vara svårt att få ett barn att tolerera en näsmask under natten. Det krävs att föräldern får information om vikten av att använda den. Föräldrarna måste, enligt Agneta Markström, vara helt övertygade om att barnet mår bättre av behandlingen än utan den. Hon är alltid tydlig med att informera om målet med behandlingen och att den ska utvärderas efter tre månader. Ibland händer det att barnet eller föräldrarna inte vill ha masken och då avstår de, säger Agneta Markström.

– Jag förskriver den inte om jag inte måste. Masken kan trycka mot mellanansiktet som redan är lite intryckt och det är inte bra.

Fördelen med masken är att barnet ventileras, andas bättre, blir alertare och orkar mer under dagen. Allt som har något positivt med sig, har ofta något negativt med sig också, konstaterar Agneta Markström.

Barn med akondroplasi kan också ha en central andningsstörning.

– En del barn med akondroplasi har en andningssvikt på grund av att andningscentrum är påverkat. De behandlas då med BIPAP (Bi-

Level Positiv Airway Pressure) vilket innebär att apparaten stöttar barnets egen andning. Oftast är det lite enklare att acceptera denna behandling då barnet direkt känner att de mår bra av den.

– Oftast påbörjas CPAP/BIPAP behandlingen när barnet är litet och det behandlas under några år men kan avsluta behandlingen när det blivit större eftersom luftvägen då blivit större, säger Agneta Markström.

Frågor till Agneta Markström:

Ökar risken för lunginflammationer efter en tonsillektomi?

– Nej. Det görs mellan 10 till 15 000 tonsillektomier i Sverige varje år och någon sådan risk har man inte sett.

Ska man ta bort mandlarna profylaktiskt?

– Nej, bara när man får symtom, som störd nattsömn eller snarkning med andningsuppehåll. Mellan 15 och 20 procent av alla ”vanliga” barn snarkar. Hos barn med akondroplasi har man i studier sett att 77 procent av barnen snarkar och att 33 procent har andningsuppehåll.

Hur undersöker läkaren halsmandlarna?

– Läkaren tar en spatel, ber barnet gapa och räkka ut tungan, trycker undan tungan med spateln och tittar om halsmandlarna möts i mitten. Det vanliga är att barnen remitteras till öron-näs- och hals- doktorn som då kan använda ett så kallat fiberslaryngoskop som man varligt för genom näsan och då ser man ser bättre ned i svalget.

Vad gör halsmandlarna som är positivt?

– De ingår i det lymfatiska systemet och motverkar infektioner i början av livet men tillbakabildas och vi vuxna har nästan inga mandlar kvar. De är som mest aktiva när barnet är två till sex år.

Borde inte alla barn med akondroplasi få göra en andningsregistrering på sjukhus?

– Om barnet redan tidigt uppvisar symtom på försvårad andning under natten bör en nattlig andningsregistrering utföras. Det viktiga är att föräldrarna är uppmärksamma på hur barnet sover på natten och om barnet snarkar, har andningsuppehåll eller mycket störd nattsömn ska föräldern ta upp det med läkaren. Nattlig andningsutredning ska utföras på barn med akondroplasi som uppvisar dessa symtom. Andning är viktigt!

Astrid har tagit bort halsmandlarna

Astrid har gjort sömnregistrering i hemmet och tog tidigt bort halsmandlarna och polypen bakom näsan. Det minskade snarkningen avsevärt. Hon har haft många öroninflammationer och opererat in rör i hörselgångarna tre till fyra gånger. Varje halvår kallas hon till hörseltest.

– Men sjukvården har ingen tydlig plan. Jag känner mig inte trygg med vården. Det är upp till föräldrarna att själva söka den vård de tror behövs. De föräldrar som inte är framåt och inte har språket vad får de? De blir sittande med mycket oro och tankar. Att vi vet mycket är för att vi tagit reda på det, säger Ulrika.

– Det är irriterande minst sagt att det ska vara så olika för barnen beroende på var de är födda, säger Per.

Arbetsterapi och fysioterapi

För tio år sedan föddes fem barn i upptagningsområdet med akondroplasi.

– Det var ovanligt många och vi började planera för de här barnen, säger fysioterapeut Annelie Österberg som föreläser tillsammans med arbetsterapeut Ulla Wallerius. Båda kommer från Habiliteringscenter Söderstaden i Stockholm.

I Habiliteringscenter Söderstaden ingår förutom arbetsterapeut (finmotorik, hjälpmedel och anpassningar) och fysioterapeut (grovmotorik, hjälpmedel och anpassningar) också logoped, specialpedagog, kurator och psykolog.

Barnet kommer till habiliteringen när det är mellan 0 och två år. Vid första besöket erbjuds familjen samtal med en kurator och en psykolog.

– Föräldrar, barnet och syskon får stöd samt kontakt med andra föräldrar som har barn med akondroplasi. Det kan handla om familjer som finns i närheten i området eller som är medlemmar i föreningarna RBU eller FKV, säger Annelie Österberg.

Motorik

Fysioterapeuten gör en motorisk bedömning, tittar på ledrörlighet, tonus (muskelspänning) och registrerar var barnet befinner sig i sin motoriska utveckling.

– Vi brukar uppmärksamma på att barn med akondroplasi kan ha överörlighet i lederna. Då är det bra att skona lederna genom att undvika ytterlägen, säger Annelie Österberg.

Vanligt är viss muskelsvaghet framförallt under första levnadsåret. Barn med akondroplasi har försenad motorik och på grund av att kroppsbyggnaden inte är proportionerlig. Barnet kan ha svårt att balansera huvudet och att ta emot sig vid fall. Vanligtvis går barnet när det är mellan 18 och 36 månader gammalt, men det kan också ta längre tid.

– Vissa barn har en sträckdefekt så att de inte kan sträcka ut armbågen. Den defekten går inte att korrigera. Man ska alltså inte stretcha armbågen, säger Annelie Österberg.

Efter gångdebuten kan barnet få en påtaglig svank och en vaggande gång. Det kan också bli hjulbent. De trånga förhållandena i ryggmärgskanalen ger ibland symtom i form av ryggtrötthet och smärta.

– Det märks genom att barnet ofta vill sitta ner. Ibland kan det också få känselbortfall i benen och stickningar. Föräldern behöver vara uppmärksam på det eftersom det kan behöva åtgärdas, säger Annelie Österberg.

Skor

Viktigt är att barnet vänjer sig vid att ha skor och inlägg tidigt.

– Då menar jag när det precis har börjat gå. Väntar man längre blir det besvärligare och barnet kan ha svårt att acceptera skorna. Om barnet börjar med ett inlägg direkt som stöd blir det naturligt att ha det fortsättningsvis och de går att lägga i alla typer av skor.

Inlägget och skon stabiliserar och underlättar för barnet, säger Annelie Österberg.

Ofta börjar barnet använda en sandal med stöd för vristen som en innesko.

Finmotoriken

När det gäller finmotoriken kontrollerar arbetsterapeuten grepp, greppstyrka och rörelseomfång och ser till att barnet sitter rätt i sin vagn och i sin mat-stol. Annat som kan underlätta tillvaron är en gåstol och en lära-gå-vagn. Man kan behöva lägga i en tyngd så att de inte välter.

– Det kommer nya saker hela tiden och ibland hittar man gamla saker som fungerar bra för det enskilda barnet, säger Ulla Wallerius.

Ett bra hjälpmedel är stegpallen.

– Det är viktigt att stegen är på rätt höjd så att barnen når diskbänken och det mindre barnet kan ha ett bälte bakom ryggen så att det inte faller ned. I Stockholms län får man stegpallen som hjälpmedel, men jag vet att det ser olika ut över landet, säger Ulla Wallerius.

Barn med akondroplasi kan använda vanliga pottor och handfatet när de med hjälp av en pall. Det finns en badstol som går att sänka ner i badkaret och som sitter i spjörn mot badkarets sidor.

– Oftast behöver barnet ett rakt stöd i ryggen och stöd i sidorna, säger Ulla Wallerius.

Lek

Till hjälp när det ska leka kan barnet behöva ett lågt lekbord.

– Vi använder en toalettspall. Just den här varianten har ben som går att skruva till lämplig höjd. Det underlättar med ett lågt bord så att barnet kan sitta på golvet med stöd för ryggen mot en vägg och ha sina saker på lekbordet framför sig, säger Ulla Wallerius.

Leksakerna bör placeras i lätta boxar och så att barnet når dem.

Krokarna som barnet hänger upp kläderna på ska vara i lämplig höjd.

Förskolan

Habiliteringen har alltid ett uppstartsmöte med förskolans olika personal eventuell resurs till barnet och föräldrarna.

– Vi pratar kring diagnosen och anpassningar av inne- och utemiljön och informerar och tydliggör barnets behov av stöd i gruppen. Finns det någon resurs för barnet är det viktigt att inkludera resursen i samtalet, säger Ulla Wallerius.

Anpassningar kan handla om att sänka klädhyllan i hallen, sänka handfat eller skaffa en pall till handfatet. Sätta upp en spegel som barnet kan nå upp till både i badrummet och i hallen. Leksakerna ska vara placerade så att barnet når, med grunda och lågt placerade hyllor. Pallar ska finnas så att barnet kan nå sakerna och kunna titta ut.

När det gäller utemiljön ska sandlåda, gungor och lekstuga anpassas.

– En trappa så att barnet kan ta sig i sandlådan och ur kan underlätta.

Särskild grupp

De fem barnen med akondroplasi från upptagningsområdet har träffats regelbundet ett par gånger per termin sedan de var 2-3 år.

– Syftet har varit att träffa andra barn med samma funktionsnedsättning och att föräldrarna skulle få dela erfarenheter. Idag tio år senare träffas de en gång per termin, säger Ulla Wallerius.

3-5 år, grovmotorik

Fysioterapeuten medverkar när barnet besöker neurolog och ortoped på Astrid Lindgrens barnsjukhus. Korsettbehandling av olika slag kan behövas på grund av ryggbesvär. Ortopediska operationer följs upp med träning och lämpliga fritidsaktiviteter initieras av fysioterapeuten.

– Förr fanns restriktioner när det gäller ridning, men så är det inte längre. Specialanpassade hjälmar där huvudet scannas så att den passar precis finns numera att tillgå, säger Annelie Österberg.

Finmotorik

Grepp, styrka och räckvidd kontrolleras.

– Jag tittar på vad de gör på förskolan som rita, klippa och trä pärlor. Vid den här åldern börjar de vilja klä på och av sig och kan behöva anpassningar så att det går lätt, säger Ulla Wallerius.

Förflyttning

Cykel är ett fritidshjälpmiddel, som inte går att få som en anpassning.

Sittvagnen kan bytas till en manuell rullstol när barnet blir äldre. I hemmiljön kan det vara dags att kontrollera så barnet kan ta sig upp i soffan eller stolen. Tripptrappstolen kan behöva ett extra steg och barnet kanske behöver en pall eller en lägre soffa så att det kan ta sig upp i den.

Bostadsanpassning

Arbetsterapeuten skriver intyg till kommunen om familjen måste ha en förändring i bostaden på grund av funktionsnedsättningen. Sådana förändringar kan vara: att fixa en dörröppnare, minska trappsteg och bygga ramper, sätta in en hiss, sätta in låga handledare i trappan, sänka handfat, förlänga kranar, sänka ljusknappar och ta bort trösklar.

Toalett och hygien

Det kan behövas en toalettstol med extrasteg, sänkt handfat eller en pall så att barnet når upp.

– Glöm inte att sänka spegeln om ni sänker handfatet, säger Ulla Wallerius.

Kranarna behöver kanske förlängas och en gummimatta kan behövas till badkaret.

– Något jag alltid får frågor om är hur barnet ska lära sig torka sig själv på toaletten? En del går det bra för; ”jag torkar mig framifrån”, säger ett barn jag frågat.

Torkhjälpmedel finns att köpa, som det går att snurra pappret på. Hjälpmidlet går att vika ihop och barnet kan sedan lägga det i en låda att ha med sig. Det finns också speciella toaletter med spolfunktion som går att få som bostadsanpassning.

Att öppna och stänga dörrar kan ha sina sidor för den som är kortväxt. Ett snöre med en tung kula fastsatt i dörrvredet kan vara en lösning. Ljusknappar kan vara svåra att nå. Ett föräldrapar berättar att de köpt sändare som de monterat i ljusknapparna och en fjärrkontroll som de tänder och släcker ljuset med. En annan familj har fått ljusknapparna som bostadsanpassning. De är försedda med ett snöre, som det går att tända och släcka med.

Arbetsterapeuten och fysioterapeuten är på förskolan vid varje stadiabyte och tittar på eventuella anpassningar som behöver göras där.

– På en förskola halverade vi stegen på halva trappan som gick in i huset, säger Ulla Wallerius.

– Det var bra även för klasskamraterna eftersom trappor är anpassade efter vuxna. Ofta är det så att anpassningar för personer med funktionsnedsättning är bra för alla barn, säger Annelie Österberg.

Kläder

Ulla Wallerius har med jämna mellanrum föräldrautbildning där föräldrar till kortväxta barn syr och ändrar kläder tillsammans.

– Det är inte alla som har lätt att sy och ofta går det lätt om man är fler, säger hon.

Kläderna måste ofta kortas i ärmar och byxben.

– Byxorna ska helst inte vara för smala. För den som är lite svag i händerna kan det vara jobbigt att ta på sig om de sitter åt.

Tryckknappar och hyskor är lättare att hantera än små knappar.

Man kan sätta en liten ögla i dragkedjan som gör det lättare att dra den upp och ned.

Skolan

När det gäller val av skola är det klokt att kontrollera var klassrummet ligger, så att det inte ligger på andra våningen.

– Jag tycker ofta det är ett problem, tyvärr. Även om det finns hiss, är det inte roligt att alltid komma sist ut, till exempel. Det är något

vi måste jobba med så att det blir en förändring, säger Annelie Österberg.

Tidigt på våren innan skolstart hålls ett möte där fysioterapeut och arbetsterapeut från habiliteringen deltar tillsammans med föräldrar och eventuell resurs.

– Vi brukar också träffa idrottsläraren för att informera om akondroplasi. En del fattar direkt och det blir inga problem, andra har svårare att förstå vad de ska göra, säger hon.

Anpassningarna i skolan är i stort sett samma som i förskolan.

I **entrén** kan det vara aktuellt att kontrollera: trappor, öppna dörrar, hänga upp kläderna och se till att det finns en pall att sitta på vid påklädning.

Klassrummet: arbetsstol, bänk, pall, arbetsmaterial.

Toaletten: toalettstol, armstöd och handtag, handfat, pall, självspolande toalett.

Matsalen: pall eller förhöjningsramp.

Idrott: sänkta krokar, sänkt duschknapp, dörrar.

Anpassning av utemiljön: se över skolgården, lekställningar och gungor.

Exempel på mindre lämpliga fritidsaktiviteter:

Kontaktsporter som karate och judo

Ishockey

Fotboll och handboll

Exempel på lämpliga fritidsaktiviteter:

Simning

Trupp-gymnastik

Dans

Teater

Spela instrument

Sjunga i kör

– När det gäller lämpliga fritidsaktiviteter eller olämpliga så finns det ingen absolut sanning. Det handlar om individens möjligheter och hur sporten är utformad, rådfråga er fysioterapeut, avslutar Annelie Österberg och Ulla Wallerius.

Frågor till Annelie Österberg och Ulla Wallerius:

Är det risk att sträckningen i armbågarna blir sämre med tiden?

– Det har jag inte sett.

Vad ska vi tänka på när vi byter från liggvagn till sittvagn?

– Minska ner sitt-djupet och sittbredden, så att barnet kan gå i och ur själv. De som är mer instabila kan behöva stöd på sidorna av sittvagnen också.

Varifrån kan man få inläggen i skorna?

– Från ortopedverkstaden via habiliteringen och fysioterapeut eller arbetsterapeut.

Hur kan man få barnet att vilja använda vinterskorna från ortopedverkstaden?

– Många vinterskor är klumpiga och hårda i sulan. Det är svårt att hitta skor som passar det vet jag. Men ett sätt är att be ortopedteknikern eller ortopedingenjören att anpassa vanliga vinterskor. Lästa ur eller sätta på dragkedjor och så vidare. När barnet blir äldre vill det ju ofta ha samma typ av skor som alla andra. Man kan köpa skor på öppet köp och visa dem på ortopedverkstaden som kan bedöma om det är möjligt att bygga om dem.

Kan man få hjälp med att sy kläder till barnet?

– Man får bekosta det själv, men om man ansöker om vårdbidrag tar man upp det som en kostnad.

Vad är sockellådor för något?

– Det är en låda som går att dra ut från väggen och som barnet står på så att det når upp. Det finns ofta i skolan. Vissa kommuner kan säkert ge bostadsanpassning till sockellådor. Ta upp det med er arbetsterapeut.

Vad är det för risk med kullerbyttor?

– Den trånga ryggmärgskanalen kan skadas. Barnet ska undvika kullerbyttor och volter när det är litet.

Astrids fritidsintressen

Nu när allt börjar bli jobbigt, för att Astrid inte riktigt hinner med de andra med sina korta ben, är det ridning som gäller.

Hon tycker om det men det är inte tillräckligt socialt. Astrid kan ju inte rykta hästarna tillsammans med hästtjejerna i boxarna. Hon är för kortväxt för det.

De har prövat simning men där kommer hon på efterkälken. Fotboll hänger hon med i fram till det ska läggas mål. Då går hon vid sidan om.

Alldeles nyss började Astrid i frisim och det bådar gott.

Kläder

Det är svårt att hitta kläder som passar, tycker de. Särskilt vinterkläder och skor. Ortopedverkstan gör klumpiga skor Astrid inte vill ha dem och de klämmer på hennes höga vrister.

– Vi har försökt anlita skräddare till kläderna, men de har inte vanan inne och byxbenen blir ofta för korta. Nu har vi en ny skräddare på gång och hoppas att det blir bättre, säger Ulrika.

Munhälsa

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

Det säger övertandläkare Marianne Bergius som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

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

I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden.

Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

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

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm, och sedan individuellt komplettera med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare, exempelvis fluorsköljning. För de barn som inte kan spotta rekommenderas en så kallad muntork som går att fukta i fluorlösning och badda tänderna med. För barn som har svårt att acceptera smak och skum finns tandkrämer utan detta. Även tandkräm med extra hög fluorhalt kan vara aktuellt för vissa barn. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar övertandläkare Marianne Bergius om att det är bra att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd för barnets huvud. – Då kommer den vuxne åt bättre och det blir lättare att borsta. Yngre barn och barn med nedsatt bålstabilitet kan ligga i en säng eller på golvet när den vuxne borstar barnets tänder och upplever ofta en trygghet i det.

Det finns många olika hjälpmedel som kan underlätta munvården, exempelvis bitstöd eller munvinkelhållare. Tandvårdspersonalen hjälper gärna till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

När nya permanenta kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning i groparna på tuggytan. Dessa kan i vissa fall behöva förseglas med plast för att minska risken att få hål.

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 akondroplasi

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med akondroplasi:

- Mellanansiktet är något mindre
- Trånga andningsvägar som kan ge öroninflammation, nedsatt hörsel, snarkning, sömnapné
- Bett och tänder: underbett, öppet bett, smala- små tänder, trångställning
- Muskler och leder: nedsatt muskelstyrka, överörliga leder

Mun-H-Center har genom familje- och vuxenvistelserna på Ågrenska undersökt 56 personer i åldrarna 3 – 48 år med akondroplasi.

Några siffror ur vår databas (84 % under 13 år):

- **Neutralbett 74 %**
- **Underbett 24 %**
- **Öppet bett 43 %**
- **Öppen mun i vila 45 %**
- **Smal gom 21 %**

Vad har vi sett idag?

- Normalbett- underbett eller tendens till underbett
- Några med öppna bett (framtänderna)
- Vissa har trångt för alla tänder
- De har bra tuggmuskler

I framtiden kan det bli platsbrist samt att underbetten och de öppna betten utvecklas.

Föreningsinformation

FKV – Föreningen för kortväxta arbetar för kunskapsspridning, lika värde, normalisering och jämställdhet, berättar Niklas Bergman som är föreningens representant.

Den ideella föreningen FKV startade 1983 som en arbetsgrupp inom DHR, förbundet för ett samhälle utan rörelsehinder. 1988 blev FKV en egen förening. Idag har FKV 490 medlemmar varav 190 är kortväxta. DHR sköter medlemsregistreringen och det kostar

315 kronor per år i medlemsavgift. Ungdomar betalar 120 kronor och barn under tolv år betalar ingenting.

– För detta får familjen årsträffar och vårträffar där de kan träffa föräldrar och barn med bland annat akondroplasi samt workshops med allt från byxupplägg till självförsvar. Två gånger om året kommer tidningen Pärtikeln, säger Niklas Bergman.

Mer information om FKV finner ni på hemsidan fkv.se.

Engagemang i föreningen

Det var genom föreningens forum Ulrika hittade en person som hade hypokondroplasi, en annan form av skelettdysplasi, som de har kontakt med fortfarande. De gick med i föreningen direkt och Astrid var fem månader första gången de var på ett läger med andra barn som har akondroplasi.

– Det är bra med utbytet av erfarenheter vi får av de andra, säger Per.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på specifik kunskap om diagnosen, samt information om barnets förutsättningar och behov.

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

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, berättar specialpedagog Bodil Mollstedt från Ågrenska.

Barn som har akondroplasi har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får komplexa konsekvenser. Det är därför viktigt att alltid se till varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan.

Personalen läser om diagnosen och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskola och skola. Därefter planeras veckans aktiviteter.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, Internationell klassifikation av funktionstillstånd,

funktionsnedsättning och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dess dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur det går att påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig barnet kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, extra viktiga.

Vad är det som underlättar i vardagen för era barn?

Frågan ställs till föräldrar och personal och de får prata med varandra en stund. Här ett urval av det de kommer fram till. ”Struktur och trygghet. Förberedelser för det som ska hända. Att barnet har mycket tid på sig för aktiviteter. Bra kontakter med skolan, återkopplingar från och till skolan. Att barnet är utvilat, sängdags i rätt tid. Anpassade toaletter i skolan, med handtag så att det är lätt att sätta sig ner och komma upp.”

För att allt detta ska fungera är det flera olika faktorer som påverkar. Barnets egna fysiska förmåga, men också omgivningsfaktorer (attityder, sociala sammanhang och den fysiska miljön). Många av de goda erfarenheterna beror på att miljön anpassats så bra som möjligt efter behov och förutsättningar.

- Ansvar för att kompensera för funktionsnedsättningarna vilar för det mesta på omgivningen. Barnet måste få tillgång till och inspireras att använda sina resurser så optimalt som möjligt, säger Bodil Mollstedt.

Allmänna mål

Unikt för Ågrenska är att familjerna får möjlighet att träffa andra individer med samma diagnos som kan bidra till kunskap och insikt om diagnosen.

- Föräldrarna har förmodligen mycket kunskap och tankar kring hur det är att vara annorlunda. Här får familjerna, barnen och syskonen möjlighet att möta andra och lyfta nya frågeställningar, säger Bodil Mollstedt.

Under familjevistelsen vill Ågrenskas personal skapa en miljö för barnen där de känner sig trygga och trivs. Personalen har förkunskap om akondroplasi och kan därför erbjuda anpassade aktiviteter.

- Den medicinska kunskapen är viktig. Att planera för aktiviteter med barnen på Universeum till exempel och veta att de måste ta hissen upp för att orka tillgodogöra sig vistelsen. Eller att de kanske

har behov av att ta den ner istället för att inte slita onödigt mycket på leder och knän till exempel. Vet man varför hjälpbehovet finns blir det aldrig något ifrågasättande, säger Bodil Mollstedt.

Barnen får också träffa en läkare under vistelsen och ställa frågor.

Den här veckan var det skolbarnen som träffade Eva Horemuzova.

– De ställde frågor och lyssnade på varandras frågor. De delgav varandra erfarenheter och olika idéer, säger Bodil Mollstedt.

De mindre barnen får träffa Kalle som är en gosedjurskanin och som bor i en väska. Han kommer varje morgon och pratar lite med barnen. Han är väldigt blyg de första dagarna på veckan, men det går bättre och bättre för varje dag. Det är också Kalle som kommer med dagens schema.

– På samma sätt som vuxna behöver ha struktur på tillvaron med en timdagbok eller påminnelser i mobilen behöver barnen veta vad som ska hända på dagen. Vi använder olika typer av scheman allt från scheman med bilder till ”talande schema”, där en inspelad röst berättar vad som händer närmast, säger Bodil Mollstedt.

Skolgruppen har scheman med både bilder och skriven text på tavlan.

Särskilda mål

Att främja självständigheten.

En fysisk miljö främjar självständigheten, med höj- och sänkbara bänkar låga bord, pallar, tillgång till hjälpmedel och material.

– Den här veckan ska vi göra textiltryck bland annat. Enkelt och greppvänligt med skumgummifigurer. Materialet vi köper in ska fungera för alla, säger Bodil Mollstedt.

Vid ett annat tillfälle i veckan görs vispmålning. Det går till så att man vänder upp och ned på en elvisp och sprutmålar ett papper med färg. Vispen är kopplad till en reläbox och en touch-kontakt, som är lätt att trycka på även för den som har svårt med motoriken. Touchkontakten går också att använda när barnen bakar.

– Den vuxne kan hålla i elvispen och barnet sätter på och stänger av vispen med touch-kontakten om barnet har svårt att hålla elvispen själv. Det ger en delaktighet, barnet känner att ’det är jag som bestämmer när den ska sättas igång’, säger Bodil Mollstedt.

Att möta barnet utifrån dess biologiska ålder.

– Barn med akondroplasi råkar ibland ut för att andra tror att de är yngre än vad de är eftersom de är kortväxta. Lekarna vi leker ska vara anpassade efter barnets ålder och inte för yngre barn, säger Bodil Mollstedt.

Samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter där individ och grupp stärks.

Det sätter vi igång med redan dag ett och betonar för barnen att det är samarbete som gäller. Det koras inga ensamma vinnare här.

Dela erfarenheter utbyta tankar och känslor.

Skolbarnen diskuterar varför de är här och ritar en mindmap med viktiga ord som kommer fram under diskussionen. På tavlan står kortväxt, dvärg, rullstol, växer sakta etcetera.

De yngre barnen får besök av Harry, en docka som är med på alla familjevistelser. Han har samma funktionsnedsättning som barnen och det brukar vara lätt för honom att tillsammans med pedagog och barnen öppna upp för ett samtal om diagnosen.

– Den här gången har Harry med sig en liten rullstol och han frågar om det är någon som har en sådan? Sedan var samtalet igång, säger Bodil Mollstedt.

Främja fysisk aktivitet och ta hänsyn till värk.

Skolbarnen åker linbana hundra meter lång, tre meter upp i luften.

– Den här veckan vågade alla testa. Det är kul för dem att berätta om det när de kommer tillbaka till skolan.

Efter att ha arbetat med skolarbete, suttit framför datorn och koncentrerat sig, kan de som vill ta en paus i sinnenas rum i stenhuset på Ågrenska. Kanske vila eller läsa en bok.

– Efter den här veckan vill vi att de ska känna att de fått testa nya saker. Kanske kan de komma hem med idéer och förslag. Här har de bland mycket annat provat på bowling, curling och femkamp. Att våga pröva nytt leder till ökad aktivitet både fysiskt och psykiskt, avslutar Bodil Mollstedt.

Länktips:

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

skolappar.nu

– appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11

appstod.se

– samlingsplats för appar som stöd

mathforest.com

– låg/mellan välj nivå

mfd.se

– myndigheten för delaktighet

hattenforlag.se

– teckendockor, böcker, spel, musik dvd med tecken

ritadetecken.se

– program med tecken, kan laddas ner som app

varsam.se

– hjälpmedel och träning

komikapp.se

– material och inredning

nyponforlag.se

– språkstimulerande material

abcleksaker.se

– fina, roliga och pedagogiska leksaker

lekolar.se

– förskola och skolmaterial leksaker, pyssel, hjälpmedel

goteborg.se/eldorado

– upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

Astrids skola

I förskolan fungerade det bra, det fanns någon där hela tiden som såg Astrid.

– Personalen fanns i närheten, men en bit ifrån, säger Ulrika.

I skolan däremot är det si och så med det. Under rasterna har det hänt obehagliga incidenter. De har varit kommentarer att Astrid ser ut som en två-åring.

– Men i stort sett fungerar det bra med kompisar. Hon har många som vill leka med henne. Det är en liten skola i ett litet samhälle där alla känner henne. Det är bra, säger Per.

Syskonrollen

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

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

Kan ni som har syskon med ett ord beskriva känslan i er syskonrelation ber pedagogen Linda Kjellgren Öhman från Ågrenska, föräldrar och personal. Saknad, obeskrivlig kärlek, avundsjuka hörs det från föräldrar och personal i publiken.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Linda Kjellgren

Öhman.

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. Ingen vet hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.

Att förstå och skapa kunskap tar tid. Det behövs pratas om saken kontinuerligt då frågor och funderingar förändras.

– Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning. Det blir lätt så att all information går via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Linda Kjellgren Öhman.

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

– En 14-årig tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer, säger Linda Kjellgren Öhman.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. Genom att involvera syskonen kan man skapa förståelse och öka möjligheterna till problemlösning.

– Det är viktigt för syskonen att känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som 'blev över'.

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor som behöver svar, och det är viktigt att bemöta barnen på rätt nivå.

Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar omgivningens reaktioner.

– I den åldern kan det kännas jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande utseende. Barnen noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att ha en gemensam strategi i familjen angående hur man förklarar hur situationen ser ut för barnet som har en funktionsnedsättning. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, eller kanske att beskriva det som att syskonet har 'trötta ben' eller liknande, säger Linda Kjellgren Öhman. Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De

funderar också över ärftlighet och existentiella frågor.

Tre ledord för syskonverksamheten

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 har orsakat funktionsnedsättningen och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer, säger Linda Kjellgren Öhman.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

– Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp. Då blir det mycket lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att istället prata om dem och vad de står för, säger Linda Kjellgren Öhman.

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

Många barn undviker dessutom att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet, eftersom de inte vill belasta föräldrarna med fler tunga saker. Därför gäller det att skapa strategier för hur de ska prata om det som känns svårt.

Under veckan gör barnen och ungdomarna en berättelsebok där de skriver om sig själva, om tillståndet syskonet har och om vad de kan säga när andra ställer frågor. En övning som ofta används är ”cirkeln”, där de ska fylla i känslor och hur stor andel av en själv som består av glädje, ilska och oro.

– De här övningarna blir ofta en bra ingång till förtroliga samtal. De äldre syskonen använder istället ’känslkort’ och andra spel och övningar som får igång samtal. Det är vanligt att första varvet handlar om vardagliga saker, efter en stund kommer de in på det som handlar om syskonet med diagnos, säger Linda Kjellgren

Öhman.

Hon beskriver också många positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättning.

– Många får en större respekt för andra människor. De lär sig tidigt att ta ansvar, känna empati och förståelse. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

Syskonen

Storebror har blivit mer omhändertagande med åren, lillebror är Astrids lekkamrat. Eftersom lillebror är van vid att vara i centrum, har föräldrarna inte tagit med honom på läger för kortväxta tidigare. I somras var han med första gången. 'Men mamma vad är det här för konstiga människor? När Astrid blir som de vill inte jag bo hemma, sade han efteråt.

Framtiden

Föräldrarna har en liten klump i magen inför stundande tonåren.

– Jag är orolig inför killar, smink, utseende. Den hetsen som kommer i tonåren, säger Ulrika.

Föreningen är viktig i det här sammanhanget och att Astrid får träffa andra i hennes situation.

– Hon får vara i sammanhang där hon inte är ensam det är min uppgift att skapa det, säger Ulrika.

– Föreningen har varit viktig för oss som föräldrar. Nu blir den allt viktigare för henne, säger Per.

Ett råd till andra föräldrar som får barn med akondroplasi är alltså att söka sig till föreningen tycker både Ulrika och Per.

Samhällets stöd

Socionom Cecilia Stocks från Ågrenska tar upp frågor kring olika stödinsatser genom till exempel Försäkringskassan och genom Socialtjänstlagen SoL. Hon redogör också för fonder som det går att söka stöd ifrån.

Cecilia Stocks visar en schematisk bild på de "aktörer" som är centrala och som påverkar personer med sällsynta diagnoser i

Sverige. Allt ifrån Regeringen och departementen till kommuner, landsting och brukarorganisationer som Riksförbundet sällsynta diagnoser.

Försäkringskassan

På försäkringskassan.se finns guiden för dig med funktionsnedsättning. Begär hembesök. Tänk på att ersättningen från försäkringskassan och kommunen kan påverka till exempel vårdbidraget.

Ny patientlag från den 1 januari 2015

Patientlagen ger en stärkt ställning för patienter. Som patient har du rätt att välja öppenvård i andra landsting än ditt eget. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning. Kravet på landstingen att informera patienterna är tydligare, läkaren ska försäkra sig om att patienten förstått. Barn har ett större inflytande över sin egen vård. Läs mer på www.nfsd.se och www.1177.se

Samordning- fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har: vården (verksamhetschefen) skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa en patients behov av samordning. Det infördes i HSL- Hälso och sjukvårdslagen år 2010. I januari 2018 kom en ny lag om samverkan och uppföljning vid utskrivning från slutenvård när fortsatta insatser från öppenvård behövs. En fast vårdkontakt ska utses om patienten begär det. Det kan vara en läkare, men behöver inte vara det. Denna person ska samordna vårdens insatser, informera, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och för andra samhällsaktörer.

Samordnad individuell plan, SIP

Sedan 2010 gäller att hälso- och sjukvården tillsammans med socialtjänsten ska ta fram en individuell plan, eller samordnad individuell plan, SIP. I den ska det stå vilka insatser som behövs och vilken huvudman som ansvarar för patienten. Patienten eller brukaren ska säga ja till att planen tas fram. Läs mer på nfsd.se
Länk till en film om SIP från SKL;

<https://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordnadindividuellplansip.samordnadindividuellplan.html>.

När görs en SIP?

- när samordning efterfrågas
- när kompetens behövs från flera verksamheter

- när ansvarsfördelning behöver tydliggöras
- när insatser behöver ges samtidigt eller i särskild ordning
- när en person upplever sig ”bollas runt” i vården.

SoL kap 5 § 7

”Socialnämnden skall 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.”

Exempel på bistånd enligt SoL:

- Korttidsvistelse (läger, kontaktfamilj)
- Avlastning/avlösare
- Kontaktperson

Man har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. Tryck på behoven, ta kontakt med en socialsekreterare eller kurator på sjukhuset.

Bostadsanpassning

Åtgärderna ska vara nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig. Ansökan görs hos kommunen. Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig. Beslutet kan överklagas. Mer information finns på boverket.se.

Färdtjänstlagen reglerar vem som har rätt att få färdtjänst. Är personen under 18 år skall prövningen göras i förhållande till barn i motsvarande ålder.

Funktionsnedsättning ska ha varat under tre månader och ge stora svårigheter att förflytta sig på egen hand eller att resa med allmänna kommunikationsmedel

Kommunen ansvarar för färdtjänst. Den kan överlåta ansvaret till den regionala kollektivtrafikmyndigheten i länet.

Ansökan görs i den kommun där man är folkbokförd. Oftast finns det en färdtjänsthandläggare som kan ge hjälp.

Skolskjuts

Kommunen är skyldig att anordna kostnadsfri skolskjuts om sådan behövs.

Färdvägens längd, trafikförhållandena, en funktionsnedsättning hos eleven eller någon annan särskild omständighet.

Prövas individuellt.

Ansökan om skolskjuts ska lämnas till kommunen eller skolan.

Skollagen

Skollagen 1 kapitlet 4 § innebär att skolan ska ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska också sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Undantagsbestämmelsen 10 kap 21§, Pysparagrafen

”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.”

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. Det går också att vända sig till Skolverket, skolverket.se. Skolverkets upplysningstjänst har telefon 08- 527 332 00. Skolinspektionen nås på, skolinspektionen.se. Beslut överklagas hos Skolväsendets överklagandenämnd, overklagandenamnden.se.

Möteteknik

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

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.

– Om parterna har svårt att enas kan det vara bra att ställa frågan: Hur gör vi då? Det gör det tydligt att barnets situation är allas gemensamma angelägenhet, säger Cecilia Stocks. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus kan man få hjälp med att hitta fonder. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa*

fonder och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas: www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx.

Habiliteringen har

andra:<http://habilitering.se/funktionshindersguiden/ekonomi/fonder>

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

Tips på bra hemsidor:

agrenska.se – Ågrenska

fk.se - Försäkringskassan

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

skolverket.se – Skolverket

<https://hejaolika.se>

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

mun-h-center.se – Mun-H-center

notisum.se – Lagar på nätet

nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

kunskapsguiden.se

<http://habilitering.se/funktionshindersguiden/ekonomi/fonder>

<http://www.anhoriga.se/> anhörigstöd

parasport.gbg.se sport för alla

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.

Läs mer på: socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD. NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift är att:

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

bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga

bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området

identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

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

Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på nfsd.se

Akondroplasi

En sammanfattning av dokumentation nr 556

Akondroplasi är ett annat ord för medfödd kortväxthet. tillväxten av armar och ben är påverkad, medan bålens längd bara är något minskad. Huvudet är ofta stort, pannan framträdande och mellanansiktet litet.

Tillståndet orsakas av en förändring i ett arvsanlag med beteckningen FGFR3. Förändringen gör att tillväxtfaktorn bromsar tillväxten.

Det finns cirka 450 olika typer av skelettdysplasier. Akondroplasi och hydrokondroplasi är ett par av dem. Olika skelettdysplasier ger olika grader av kortväxthet orsakade av avvikelser i skelettets utveckling.

Akondroplasi förekommer hos omkring fem barn per 100 000 nyfödda, och är lika vanligt över hela världen.

Behandlingen syftar till att lindra symtomen av kortväxtheten och kompensera för de funktionsnedsättningar som uppstår.