

Blåsexstrofi, familjevistelse

Dokumentation nr 638



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Gundela Holmdahl, överläkare på sektionen för barnurologi vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

Gillian Barker, överläkare på sektionen för barnurologi vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

Helena Ekdahl, uroterapeut vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Eva Pontén, överläkare på barnortopedien vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

Anna Strandqvist, leg. psykolog vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Nellie, vuxen med blåsexstrofi.

Medverkande från Ågrenska

Bodil Mollstedt, specialpedagog.

Astrid Emker, specialpedagog.

Åsa Sunesson, koordinator.

Anna-Karin Björnström, koordinator.

Petra Bryntesson, redaktör.

Sara Lesslie, redaktör.

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information om blåsexstrofi.....	5
Att bli torr, sexuell funktion och livskvalitet	8
Frågor till Gundela Holmdahl och Gillian Barker:.....	10
Clary har blåsexstrofi	11
Uroterapi vid blåsexstrofi.....	12
Frågor till Helena Ekdahl:.....	16
Ortopedi vid blåsexstrofi.....	17
Frågor till Eva Pontén:	19
Första operationen.....	19
Vad vet vi om hur det är att leva med blåsexstrofi?	20
Fråga till Gundela Holmdahl:.....	21
Clary har en Mitrofanoff.....	21
Psykologiska aspekter	22
Frågor till Anna Strandqvist:.....	26
Clary RIKar tre gånger om dagen	28
Nellie är 28 år och har blåsexstrofi	29
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	31
Syskonrollen	33
Clary har en lillasyster.....	36
Stöd i samhället	37
Clary i framtiden.....	40
ILCO	41
Centrum för sällsynta diagnoser – CSD	42
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	42
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	43

Medicinsk information om blåsexstrofi

– Vi vill att samma goda vård ska erbjudas över hela landet. Tillsammans har vi koll på de allra flesta barn med blåsexstrofi i Sverige. Det säger Gundela Holmdahl och Gillian Baker, båda barnurologer vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Blåsexstrofi är ett tillstånd som innebär att barnet föds med urinblåsan utanför kroppen. Blåsan är för det mesta vänd ut- och in och ligger nedanför en lågt sittande navel med mynningen till urinledarna och urinröret helt öppet. Könsorganen är avvikande hos både pojkar och flickor, och bäckenet är påverkat. I normala fall är bäckenet slutet, men hos en person med blåsexstrofi är det öppet framtill. Olika varianter av tillståndet har olika svårighetsgrad. Vid den lindrigaste varianten, *epispadi*, är urinblåsan intakt men urinröret ligger öppet. Vid den svåraste varianten, *kloakexstrofi*, finns det även avvikelser i tarmkanalen och ofta i ryggkanalen.

Varje år föds det ungefär 100 000 barn i Sverige. Av dessa har i genomsnitt tre barn blåsexstrofi, två har epispadi och vart tredje till femte år föds ett barn med kloakexstrofi. Totalt finns det ungefär 100 personer i Sverige med olika varianter av blåsexstrofi.

Sedan juli 2018 är operation av bland annat blåsexstrofi, epispadi, analatresi, vaginalatresi och Hirschsprungs sjukdom centraliserat till universitetssjukhusen i Lund och Stockholm. Hösten 2020 kom man överens om att den kirurgiska vården av barn med blåsexstrofi och epispadi skulle koncentreras till Astrid Lindgrens barnsjukhus på Karolinska universitetssjukhuset. Det medförde att Gundela Holmdahl, som tidigare arbetat i Göteborg, och Gillian Barker, som tidigare arbetat i Uppsala, flyttade till Stockholm.

– Syftet var att säkerställa kompetensen för den här lilla och utsatta patientgruppen. Vi inom professionen beslutade själva att all kirurgi skulle ske på Karolinska, säger Gundela Holmdahl.

Nyföddhetsperioden

Hos ungefär 20 procent av barnen med blåsexstrofi upptäcks tillståndet redan vid fosterultraljudsundersökningen.

Ultraljudssköterskan hittar ingen synlig urinblåsa och kan reagera på en lågt sittande navel och ett eventuellt bukväggsbräck om det handlar om kloakexstrofi.

– De flesta fall upptäcks inte förrän efter vecka 22, och då är vi med och informerar, säger Gillian Barker.

De allra flesta, de övriga 80 procenten, föds på ett sjukhus där ingen tidigare har sett blåsexstrofi. När en bebis föds med urinblåsan synlig tar förlossningsläkaren i många fall direkt kontakt med teamet på Karolinska.

– De allra flesta av barnen är friska och det är inget akut läge när de föds. Ge barnet till mamma och pappa brukar vi säga till läkaren, säger Gundela Holmdahl.

Efter ett par dagar flyttas barnet från sitt hemsjukhus, någonstans i Sverige, till Karolinska för undersökning. Där får familjen träffa blåsexstrofiteamet för information och planering av den fortsatta vården. Man undersöker urinvägarna med ultraljud för att säkerställa att det inte finns något som blockerar dem eller är avvikande. Man kontrollerar bäcken och höfter samt gör en bedömning av hjärtat då det finns en något förhöjd risk för hjärtkomplikationer.

– Sedan får man åka hem, knyta an och lära känna den nya familjemedlemmen, säger Gundela Holmdahl.

När barnet är mellan 4–8 veckor åker familjen till Karolinska för en första operation. Syftet med den är att sluta urinblåsan, bäckenet och den nedre delen av bukväggen. För flickor förs även urinröret ihop. Klitoris är fortsatt delad i två delar. Detta är dock ingenting man åtgärdar kirurgiskt i Sverige eftersom det finns risk att störa funktionen.

Ungefär hälften av barnen behöver en mer omfattande operation, en osteotomi, för att sluta bäckenet. Efter en ostetomioperation läggs barnet i ett så kallat sträck för att höfterna ska hållas låsta under läkningen. Efter 2–4 veckor får familjen oftast komma hem med ett sjöjungfrubandage för att stabilisera höfterna.

– Nu är den första vårdperioden över och man får komma hem igen med sin vanliga, ovanliga bebis, säger Gundela Holmdahl.

Tiden efter den första kirurgin kan präglas både av en lättnad över att få landa hemma, men det kan också finnas mycket oro.

– Här vet vi att information är viktigt, och det kan också vara betydelsefullt med psykologiskt stöd till föräldrarna. De allra flesta barn hämtar sig från operationen och kissar sedan i blöja som alla andra små barn, säger Gundela Holmdahl.

Epispadi

Att könsdelarna och urinröret är annorlunda kallas för *epispadi*. I stort sett alla barn med blåsexstrofi har också epispadi, men det kan även förekomma isolerat. För pojkar innebär det att urinröret inte är slutet på ovansidan och att förhuden är kluven. Svällkropparna är korta och därför har pojkarna en mindre penis. I Sverige brukar pojkarna

opereras vid ett års ålder. Vid en väldigt liten penis kan det vara svårt att operera, och pojkarna behandlas därför ibland med testosteron innan operation. Sedan opereras urinröret in i penis och penis görs rak.

– Ett av de största problemen för pojkarna är just att penis är liten. När de kommer in i puberteten växer den till sig, men tonåren är samtidigt en väldigt jobbig tid för pojkarna, säger Gundela Holmdahl.

För flickor innebär epispati att klitoris är delad och det kan vara svårt att se hur urinröret ser ut. Det kan leda till att epispatin upptäcks senare. Det tydligaste symtomet är att flickorna inte kan hålla tätt.

– Ofta opererar man efter potträningsåldern, men det beror på hur uttalat problemet är. Flickor med epispati är aldrig torra utan läcker ofta lite hela tiden. Därför är det viktigt att kontrollera om barn med blåsfunktionsstörningar droppar hela tiden, då kan det vara en epispati, säger Gundela Holmdahl.

Kloakexstrofi

Kloakexstrofi är den allvarligaste varianten av blåsexstrofi och innebär att en längre del av bukväggen inte har slutit sig och tarmen ligger som i ett bråck. På blåsan har varken fram- eller bakväggen slutit sig. Tjocktarmen är oftast öppen i området där blindtarmen sitter och tunntarmen har vänt sig ut och in. Barnen har inte heller någon ändtarmsöppning och det finns ofta avvikelser i ryggkanalen.

– Vi opererar barnen bit för bit. Det blir mycket kirurgi, men vi brukar lösa det så att det blir så bra som möjligt ändå, säger Gundela Holmdahl.

Nationellt vårdprogram

2013 fastställdes ett nationellt vårdprogram som beskriver de olika stegen från rådgivning före och efter födelsen till primär kirurgi och de uppföljningar som görs vid 1, 5 och 15 års ålder.

Läs mer på svenskbarnkirurgiskforening.se.

Att bli torr, sexuell funktion och livskvalitet

– Det stora bekymret för personer med blåsexstrofi är blåstömningen. Ungefär 75 procent av de vuxna tömmer blåsan med kateter. Gundela Holmdahl berättar om hur det kan se ut under barndomen och i vuxenlivet.

Orsaken till problemen med blåstömningen är att själva blåsans funktion är sämre. Den kan till exempel vara för liten, för stel eller sakna förmåga att dra ihop sig, och detta är inga funktioner som går att återskapa på kirurgisk väg. Det finns behandlingar som kan minska besvären.

Blåsbehandling

Även de barn med blåsexstrofi som läcker har nytta av att börja potträna tidigt. Det är viktigt att barnet även tränar tarmen och lär sig att gå på toaletten för att undvika förstoppning. Barn med små blåsor har ofta svårt att hålla sig torra nattetid,. Man kan då ge läkemedlet *Minirin*, ett kroppseget hormon som minskar mängden urin. Det finns även blåsmuskelavslappande mediciner som kan sänka trycket och i vissa fall stoppa läckaget, till exempel *antikolinergika*.

– Läkemedlen är förknippade med en del biverkningar, exempelvis muntorrhet. Medicinsk behandling påbörjar vi normalt sett när barnet vill bli av med blöjan, säger Gundela Holmdahl.

Det finns en del behandlingar som kan underlätta för barnet att bli torrt. I de fall barnet inte kan tömma blåsan på grund av att den är för slapp eller att urinröret är för trångt brukar man tömma blåsan med hjälp av en kateter. Det kallas för *RIK*, ren intermittert kateterisering.

Det är också möjligt att sätta en knapp på blåsan, likt en sådan man sätter på magen för att ge näring direkt in i magsäcken, i syfte att tömma blåsan. Defluxbehandling används vanligen för barn med reflux, då urin backar upp från urinblåsan till njurarna. Deflux som bland annat består av hyarylonsyra, injiceras där urinledaren går in i urinblåsan. Då bildas en liten "kudde" som fungerar som en backventil och förhindrar reflux.

– Det är dock oftast inte effektivt hos barn med blåsexstrofi. Däremot kan det användas för att göra urinröret trängre, och därmed minska läckaget. Tyvärr har det oftast en övergående effekt, säger Gundela Holmdahl.

Kontinenskirurgi

Det sista steget i behandlingen för att få barnet torrt är continenskirurgi. Det finns inga riktlinjer för när en sådan operation ska ske.

– Det här handlar om livskvalitet. En operation går inte att göra ojord, utan bedömningen handlar om hur mycket ska man läcka för att det ska vara värt en operation, säger Gundela Holmdahl.

Vid continenskirurgi skapas oftast en alternativ tömningsväg från blåsan så att barnet själv ska kunna tömma den, en så kallad *Mitrofanoff*. Redan för över 50 år sedan opererades en Mitrofanoff in för första gången. Principen är att blindtarmen görs om till ett urinrör och blir en alternativ väg för att tömma blåsan på urin.

– En stor fördel med en Mitrofanoff är att barnet sedan kan RIKa sig själv, säger Gundela Holmdahl.

För att sedan förhindra att urin läcker ut gör man en blåshalsplastik, då urinröret görs trängre. Ungefär hälften av barnen behöver också göra en blåsförstoring som ett sista steg. Detta för att trycket inte ska bli för högt i blåsan och för att den ska rymma volymen som bildas mellan två tömningar. Vid blåsförstoring tar man en bit tunntarm som sys ihop för att sedan fogas ihop med urinblåsan. Efter en blåsförstoring måste blåsan alltid tömmas med en kateter. I den inopererade tarmen bildas slem som måste sköljas ut för att undvika infektioner och stenbildning. Det finns också en risk för perforation, det vill säga att det går hål på blåsan.

– Den stora fördelen är att en stor blåsvolym ger ett lågt blåstryck, vilket är en förutsättning för att bli torr och för att njurarna ska må bra, säger Gundela Holmdahl.

Tonåren

Gundela Holmdahl lyfter tonåren som en riskperiod. Det är viktigt att barn som har genomgått continenskirurgi sköter blåstömningen och sköljningen noga för att förebygga infektioner eller perforation.

– Alla tonåringar vill vara som andra tonåringar. Då kan detta med regelbunden RIKning vara svårt att ha kontroll på, säger Gundela Holmdahl.

Regelbunden uppföljning är viktigt. Om tonåringen plötsligt får ont i magen måste man åka direkt till sjukhus och informera om att man har en förstörd blåsa så att de inte tror att det är förstoppning. Vid kirurgi där man använder en bit av tarmen i andra delar av kroppen finns det också en något förhöjd risk för cancer.

För pojkar med epispadi kommer penis att växa, men den kommer fortsatt att vara kort, bred och utan häng. Det kan finnas ärr och fistlar

som går att åtgärda med operation. En del pojkar får en långsam utlösning och riskerar bitestikelinflammation. När männen står inför livsvalet att bli pappa kan de behöva rådgivning, men det finns inget som hindrar dem att få barn så länge testiklarna finns kvar.

– Det finns mycket pubertala bekymmer som pojkar kan få vid ett opererat urinrör, och därför behövs hjälp, information och prat om hur man har sex på bästa sätt, säger Gundela Holmdahl.

För flickor med blåsexstrofi är det vanligt att slidmyningen är trång, vilket kan leda till svårigheter med att få en tampong på plats och att ha sex. De flesta behöver hjälp med att vidga slidan. På grund av svag muskulatur i bäckenbotten finns det risk för framfall, och då kan man behöva fästa upp livmodern.

– Tjejer med blåsexstrofi har lika lätt att bli med barn eller få infektioner som alla andra, säger Gundela Holmdahl.

När en kvinna med blåsexstrofi blir gravid behövs hjälp. Det är viktigt att en urolog är med och följer graviditeten och kvinnan behöver alltid göra kejsarsnitt.

Läs mer på:

Socialstyrelsens kunskapsdatabas –

socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/blasexstrofi/

Association for the bladder exstrophy community –

bladderexstrophy.com

Frågor till Gundela Holmdahl och Gillian Barker:

Finns det några geografiska samband kring blåsexstrofi?

– Det finns ett par familjer i världen med två barn med blåsexstrofi, men vi ser inga samband. Det handlar troligen om en väldigt stor slump.

Går det att veta när man är gravid att man väntar ett barn med blåsexstrofi?

– Nej, det är inget man märker. 20 procent upptäcks på ultraljud, ofta halvvägs in i graviditeten.

Många vittnar om att det inte känns så bra att komma hem efter den första operationen, det kan kännas som en käftsmäll och anknytningen blir störd, hur ser ni på det?

– Det är mänskligt att sörja och sedan lära sig att ta hand om barnet. Man kan behöva psykologiskt stöd för att återhämta sig. Om man inte

hämtar sig behöver man mer stöd. Det är viktigt för oss att inte bara ta hand om barnet utan hela familjen.

Har barn med epispadi även påverkan på blåsan/bäckenet?

– Det finns stora variationer och det finns varianter med bättre möjligheter att styra blåsan och bli torr. Pojkar med epispadi har stor chans att bli torra utan kontinenskirurgi.

Är det meningen att man ska ha en kontaktperson på sitt hemsjukhus?

– Det är vanligt att det trasslar med urinvägsinfektioner och därför är det väldigt bra att ha en kontaktperson på sitt hemsjukhus.

Går det att förhindra framfall genom att träna?

– Det är inte bevisat att det fungerar. Det låter bra att träna och det är framför allt inte fel, men vi vet inte. Problemet är att det saknas delar av bäckenbottenmuskulaturen.

Är det på grund av tarmen som det finns en ökad cancerrisk?

– Det är vid blåsförstoring som risken ökar därför att man opererar in en bit av tarmen för att förstora blåsan. Risken är något högre, men inte stor.

Hur vanligt är det med njurproblematik?

– På barnsidan är det så uppbyggt med kontroller att det inte är ett stort problem. Det finns dock risk för nedsatt njurfunktion och det behöver följas upp hela livet.

Clary har blåsexstrofi

Clary, nio år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Ingeborg, pappa Emanuel och lillasyster Mary, sju år.

Ingeborg kämpade på i 33 timmar när Clary skulle födas innan läkaren avbröt och sa att det blir kejsarsnitt. När de plockade ut Clary såg Emanuel, som stod bredvid, att allt inte såg ut som det borde.
– Jag hann se att urinblåsan låg utanför kroppen innan jag svimmade av chocken. Alla samlades runt mig, men jag tänkte bara att de skulle ta hand om barnet istället. Jag såg snabbt att det redan stod en ring med personal runt Clary, säger Emanuel.

Ingeborg behövde övervakning direkt efter operationen och hann inte uppfatta att något var fel innan hon rullades iväg. Samtidigt satt Emanuel i en fåtölj på neonatalavdelningen med Clary i famnen och förstod ingenting.

– En läkare kom och sa att de varken visste vad det var för fel eller om det var en pojke eller flicka, säger Emanuel.

Väl återförenade började Ingeborg och Emanuel googla. De visste därför att Clary hade blåsexstrofi redan innan läkaren kom och berättade det efter att han hade pratat med teamet i Uppsala.

– Jag minns att läkaren sa att vi verkade så lugna i situationen. Jag upplevde det inte som en traumatisk händelse för vi hade redan förstått att läget inte var akut, minns Ingeborg.

– Jag hade en stark känsla av att detta var Clary från första stund jag såg henne, och därför var det inte överraskande att de sa att vi hade fått en flicka, säger Emanuel.

Clary gick ner mycket i vikt och familjen fick stanna kvar på sjukhuset i flera dagar. Direkt efter utskrivning åkte de till Uppsala för att träffa läkare och uroterapeut.

– Vi är så glada att de propsade på att vi skulle åka dit för jag var helt slut. Jag fick mjölkstockning och feber, allt på en gång, och hade nog gärna stannat hemma, säger Ingeborg.

Istället tillbringade familjen en hel dag tillsammans med landets främsta experter på blåsexstrofi.

– Vi satte oss själva i sista rummet. Clary kom först, det såg uroterapeuten och la allt fokus på att ta hand om Ingeborg. Om vi inte fungerade, hur skulle vi då kunna ta hand om Clary? Jag kände att vi hade hamnat rätt. Vi kände oss trygga, i en ganska jobbig situation, säger Emanuel.

Under besöket fick Ingeborg och Emanuel veta hur alla steg fram till Clarys 18-årsdag kunde se ut.

– Samtidigt var läkaren väldigt öppen med att så här kan det se ut, men vi vet inte, säger Ingeborg.

Uroterapi vid blåsexstrofi

– Uroterapeuten är spindeln i nätet. Vi träffar familjen så tidigt det går och följer sedan med under uppväxtåren. Om något händer hör familjen av sig till mig. Det säger Helena Ekdahl som är uroterapeut på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Uroterapeuten tillhör blåsexstrofiteamet och samarbetar med bland annat läkare, psykolog, kurator och ortoped. Ofta möter uroterapeuten barnet och familjen redan under nyföddhetsperioden

och kontakten fortsätter under uppväxten. Utöver att vara ett stöd till familjen består uroterapeutens arbete bland annat av:

- 4 timmars miktionsobservation
- inkontinensutredning, förskrivning av material och rådgivning
- RIK-utbildning
- kontakt med uroterapeut eller barnsjuksköterska på patientens hemsjukhus
- planering och samordning av årliga undersökningar ordinerade av ansvarig urolog enligt nationellt vårdprogram
- planering av blåsexstrofidagar för familjer.

– De här familjedagarna är väldigt bra tillfällen att träffas och man kan dela med sig av olika erfarenheter, få ny kunskap och möjlighet att ställa de frågor som finns inför framtiden, säger Helena Ekdahl.

4-timmars miktionsobservation

En miktionsobservation handlar om att få en uppfattning om hur blåsan tömmer sig och bör genomföras flera gånger under barnets uppväxt. Uroterapeuten som gör undersökningen tar reda på om barnet kissar i portioner eller om det är ett kontinuerligt läckage, samt hur stort urinläckaget är varje timme. Ofta är det ett kontinuerligt läckage, vissa barn kan dock hålla sig lite längre. Uroterapeuten undersöker om barnet känner miktionsbehov, det vill säga om det finns en känsla av att vara kissnödig. Om blåsan inte töms ordentligt kan det behövas en kateter, så kallad *RIK* – ren intermittent kateterisering, eller en *vesikostomiknapp* – en knapp i urinblåsan så att blåsan kan tömmas via en slang. Slutligen görs en utvärdering av vilket inkontinensskydd som behövs utifrån läckagets omfattning och om det räcker med ett mindre skydd som byts ofta eller om blöja behöver användas.

– Ju äldre barnet blir, desto viktigare är det att det känns bra. Inför skolstart behöver barnet inte ha jättestora blöjor utan kan i stället byta oftare men ha lite mindre skydd, säger Helena Ekdahl.

Inkontinensstest i hemmet

Inför ett inkontinensstest hemma skickar uroterapeuten först skydd som redan vägts. Skydden byts en gång i timmen under vaken tid. Därefter skickas de använda skydden tillbaka till uroterapeuten, som väger dem för att ta reda på hur stort läckaget är.

– Det kan vara så att det knappt läcker alls när barnet sitter stilla en längre stund, men när hen reser sig upp så kommer det en hel del, säger Helena Ekdahl.

Potträning och toaletterutiner

Barn med blåsexstrofi ska pottränas och ha bra toaletterutiner. Barnen måste även kunna tömma tarmen så att de inte drabbas av förstoppning. Det är bra att utgå från fasta kisttider, till exempel efter måltiderna. Det är möjligt att redan tidigt försöka att sluta med blöja och i stället gå över till inkontinensskydd. Då kan förskolepersonalen behöva involveras, något som uroterapeuten i samråd med föräldrarna kan hjälpa till med och stötta. Det gäller också när barnet börjar skolan. Föräldrarna kan först informera om behov och önskemål, och därefter pratar uroterapeuten med skolsköterskan. Toaletternas storlek och utformning undersöks. Materialet, som katetrar, skydd och extrakläder, ska kunna förvaras på ett lämpligt sätt, till exempel i särskilda skåp eller lådor med lås. Det ska finnas bra möjligheter att kunna sköta hygien utan att riskera infektioner. I skolan måste barnet ta ett större eget ansvar än i förskolan, stödet är viktigt och de rätta förutsättningarna måste finnas.

– Man ska kunna gå på toaletten och känna sig säker, inte behöva bära på massa ryggsäckar och väskor. Allt ska fungera så bra som möjligt för barnet, säger Helena Ekdahl.

RIK – ren intermitterent kateterisering

När en person inte kan tömma blåsan på egen hand måste den resterande urinen, så kallad residualurin eller resurin, tömmas med hjälp av en kateter via urinröret. Metoden kallas för RIK. Det är viktigt att undvika ett högt tryck i blåsan eftersom det kan orsaka skador på njurarna.

Uroterapeuten håller en RIK-utbildning under två till tre dagar där barnet och föräldrarna deltar. En grundlig genomgång görs om hur RIKning fungerar och vilka material som används. Utöver att titta på bilder går det också att använda en docka för att visa hur katetern ska sättas. När det är dags att RIKa väljs först en kateter i lämplig storlek ut. I början används en mindre storlek som successivt byts ut till en större. Om det finns behov av hjälpmedel kopplas en arbetsterapeut in som hjälper till med utprovning, till exempel av en anpassad toalettering. God hygien är viktigt och händerna ska alltid tvättas innan och efter RIKning. Intimtvätt kan göras på morgonen och vid behov. Materialet som ska användas plockas fram och förbereds. Hemsjukhuset sköter förskrivning av material. Vid vilken ålder RIK börjar användas är individuellt, men barn kan lära sig att RIKa sig själva relativt tidigt.

– Det bästa är att barnet blir så självständigt som möjligt för att kunna tömma blåsan. Föräldrarna får sköta RIK till en början och de kan sedan vara med att stötta och påminna, men fyra- till femåringar kan lära RIKa sig själva beroende på mognad, säger Helena Ekdahl.

Vesikostomiknapp

Om det av någon anledning inte är möjligt att använda sig av RIK är vesikostomiknapp ett alternativ. Det är en knapp i urinblåsan som sitter kvar med hjälp av en kuff, en ballong som fylls med vatten. Vid urintömning vrids knappen upp, en slang sätts fast och urinen rinner ut. Slangen rengörs efter varje tömning och byts ut mot en ny varje vecka. Omkuffning av ballongen i urinblåsan sker varje vecka. Skötsel av huden runt knappen sker dagligen.

I takt med att barnet växer kan storleken behöva ändras. Om knappen skulle lossna måste en ny sättas in så snart som möjligt, eftersom hålet snabbt sluter sig. Det innebär också att hålet läker fort när vesikostomiknappen inte längre ska användas och plockas bort.

5-årskontroll

Under besöket görs en utvärdering av inkontinensskydd.

Uroterapeuten tar även upp skolstarten med familjen. Övergången från förskolans trygga miljö med personal som sköter rutinerna till skolan som innebär att mer ansvar läggs på barnet, kan skapa både förväntan hos barnet och oro hos föräldrarna. Eventuella frågor diskuteras, till exempel hur mycket information skolan ska få eller vilken personal som ska informeras. Hur mycket ska barnet berätta i klassen? Svaren ser olika ut beroende på varje enskild familjs önskemål och behov. I samråd med föräldrarna kan uroterapeuten prata med skolsköterskan för att ge extra stöd.

Mitrofanoff

Om barnet läcker mycket kan man göra en kontinensoperation. Då används blindtarmen eller en bit av tunntarmen för att göra en läckagefri kanal, en så kallad Mitrofanoff, som mynnar ut på nedre delen av magen. Barnet måste vara moget och motiverat till att göra denna operation och att själv vilja utföra RIK via Mitrofanoff.

Efter operationen stannar barnet kvar på sjukhuset i några veckor och får vid utskrivning med sig katetrar och annat material som behövs. Därefter sköter hemsjukhuset förskrivningen. Efter ungefär 3–4 veckor sker återbesöket hos uroterapeuten och den ansvariga läkaren, som tar bort den kvarliggande katetern och genomför det första RIK-försöket i den nya kanalen. Två till tre dagars introduktion hålls av uroterapeuten för att barnet och föräldrarna ska lära sig att RIKa med bra teknik och så småningom kunna RIKa med tre timmars intervall dagtid. Till en början används en mindre kateter, men storleken ökar med tiden för att tömningen ska gå fortare. Om barnet har gjort en blåsförstoring kan en grövre kateter underlätta tömningen av tarmludd, vilket minskar risken för infektioner och ansamling av stenar.

Alla känner inte miktionskänsla, men vissa kan uppleva en känsla av att det trycker på. Regelbunden tömning ska ändå göras oavsett om den känslan infinner sig eller inte. Spolning eller sköljning av urinblåsan bör göras dagligen. Detta görs med en spolspruta som fylls med lite uppvärmt kranvatten. Om blåsan är känslig kan ljummet koksalt användas.

Eftersom RIK via Mitrofanoff är en tidskrävande process måste den passa in i barnets liv och rutiner. För att kunna motivera bra rutiner behövs stöd och respekt för barnets integritet.

– I början kan det kännas jättesvårt, men övning ger färdighet. Det är viktigt att patienten blir trygg och känner sig säker i sin situation, säger Helena Ekdahl.

15-årskontroll

En tonåring som är på väg mot vuxenlivet kan ha många tankar, därför har barnurologen ett enskilt samtal med honom eller henne utan föräldrarna vid detta besök. Uroterapeuten träffar oftast tonåringen vid RIK-kontroll eller flöde/resurin-kontroll, och följer upp vilka material som används och förskrivs. Vid 18 års ålder sker en överföring från barnsjukhuset till vuxenurologen. Den ansvariga barnurologen och -uroterapeuten träffar tillsammans med patient och föräldrar vuxenurolog och -uroterapeut. Vuxenurologen ser till att patienten kallas till kommande undersökningar. Uroterapeuten som följt barnet skriver remiss till distriktssköterskan på den vårdcentral på hemorten där barnet är skrivet för hjälp med förskrivning av material.

Frågor till Helena Ekdahl:

Ska man göra miktionsobservation varje år?

– Det finns ett nationellt vårdprogram för blåsexstrofi som vi följer. Jag upplever att vi utför miktionsobservation i samband med årskontrollerna, det kan vara en lite kortare och modifierad miktionsobservation för att se hur barnet tömmer blåsan.

Vår femåring vägrar kissa på toaletten, hur ska vi göra med toaletträningen?

– Det är såklart viktigt med rutiner, men barn kan tycka att det är onödigt att sitta på toaletten om de inte känner sig kissnödiga eller om det är tomt i blåsan. Försök att göra det lite mer lekfullt och lite roligare än tjatet. Sänk kraven och börja försiktigt, i stället för fem till sex gånger om dagen kanske det räcker med att göra det på morgonen, efter lunch och en gång på kvällen.

Vår nioåring tycker inte det är så kul med toalettbesöken och hon kan komma med alla möjliga bortförklaringar. Finns det några tips för att kunna motivera till bättre rutiner?

– Det kan vara lättare för barn att berätta saker för oss i stället för att prata med er föräldrar, ofta säger barnen bra saker som kanske inte ni får höra. Ta kontakt med en uroterapeut eller sköterska för att få råd, och som tillsammans med barnet kan göra en utformning som hon kan jobba efter.

Rekommenderar ni någon särskild ”kissklocka”?

– Xiaomi Mi Band är ett digitalt aktivitetsarmband som kostar omkring 400 kronor. Det finns i olika färger och har bra funktioner. Men börja inte för tidigt, utan först när barnet är tillräckligt moget för att använda ett sådant.

Har man ont hela tiden om man har stenar i urinblåsan?

– Det beror på hur stenen eller stenarna ligger, har man otur kan de växa till sig innan symtomen kommer. Vanliga symtom kan vara täta trängningar, ont när man kissar och smärtan kan komma och gå. Kontakta uroterapeuten och rådgör kring symtomen, så tar vi det direkt vidare till barnurologen. Uroterapeuten fattar inga medicinska beslut utan det är alltid urologen som har det yttersta ansvaret.

Hur ska man hitta en blöja som håller tätt hela natten?

– För att utvärdera vilken typ av blöjor som behövs kan man väga blöjorna och se hur mycket kiss som kommer under en natt. Det kan uroterapeuterna hjälpa till med.

Hur kan man göra för att sluta med nattblöja?

– Undvik att dricka så mycket på kvällen. Minirin kan hjälpa, det är en tablett som man stoppar under tungan innan läggdags. Den brukar ha effekt i åtta timmar, men det är individuellt.

Ortopedi vid blåsexstrofi

– Barn med blåsexstrofi har ett bäcken som ser ut som en öppen bok. Många barn genomgår därför tidigt en bäckenosteotomi. Det säger Eva Pontén som är överläkare i barnortopedi.

Redan vid vecka 4–5 i graviditeten sluts fostrets bäcken och blåsplatta. För barn med blåsexstrofi förblir alltså bäckenet öppet. Vid födseln finns det då ett ökat avstånd mellan *symfyserna* (längst fram i bäckenet där höftbenen förenas), ofta cirka 4–5 centimeter brett. Öppningen behöver slutas för att möjliggöra operation av blåsan och

kunna få blåslagningen tät. Symfysändarna kan fås att närma sig varandra genom *bäckenosteotomi*, men om barnet är tämligen nyfött är bäckenet så mjukt att det går att sluta symfyserna utan bäckenosteotomi.

– Även om man sluter symfyserna blir inte bäckenbotten den samma som hos de som inte har blåsexstrofi, säger Eva Pontén.

Osteotomi eller inte

Bedömningen av bäckenet görs redan under de första dagarna efter förlossningen och beslutet att göra en osteotomi eller inte baseras på hur brett symfysavståndet är och hur mjukt skelettet är. En artikel från 2016 visar att symfysavståndet vidgar sig något under uppväxten både vid osteotomi och utan.

– Utan osteotomi vidgas symfyserna till cirka 5 centimeter och med osteotomi 3–4 centimeter, men det ger inga problem säger Eva Pontén.

Det är vanligast att man utför sneda osteotomier i Sverige. Då knackar man av bäckenet på bågiga sidor precis bakom höftlederna, så att man kan böja in symfysändarna i främre bäckenet så att de når varandra. Vid sneda osteotomier kan man minska en symfysöppning som vid födseln var 4 centimeter till 0–1 centimeter.

Efter operation

Osteotomioperationen sker i samband med den första urologiska operationen på Karolinska i Solna. Efter operationen har barnet många slangar och katetrar, och bedövas med ryggbedövning (EDA). För att stabilisera det nyopererade bäckenet behöver barnet ligga i sträck med benen rakt uppåt, i två till tre veckor. Därefter lindas benen med sjöjungfrubandage i ytterligare två till tre veckor. Under vårdtiden avvecklas katetrarna successivt och för det mesta får familjen åka hem efter tre till fyra veckor.

Ibland används externfixation, det vill säga en ram utanför kroppen, för att hålla ihop bäckenet.

Gång

Eftersom höfterna är utåtvridna och bäckenet ofta bakåttippat får några med blåsexstrofi en vaggande gång till en början. Vaggandet brukar försvinna med tillväxten.

Höftledsdysplasi

Det finns en något ökad risk för att höftlederna kan bli dysplastiska, det vill säga bli felpositionerade, så att lårbenshuvudet inte täcks. Det kan i sin tur leda till *höftledsluxation* eller höftledsinstabilitet. Luxation innebär att höften är ur led. Det går att behandla med guided-growth

kirurgi, vilket innebär att man opererar in en skruv som långsamt gör att kulan växer in i leden.

– Det är ett annorlunda bäcken, men ju tidigare behandling, desto bättre resultat och mindre risk för snedställningar och minskad rörlighet senare i livet, säger Eva Pontén.

Barn med blåsexstrofi som är behandlade med bäckenosteotomi bör följas upp av barnortoped under hela uppväxten.

Frågor till Eva Pontén:

Vår pojke har epispadi men har inte gjort någon osteotomi, är det något vi ska vara uppmärksamma på?

– Nej, höfterna fungerar bra även om man inte opererar.

Vårt barn är överrörligt, finns det en risk att förstöra osteotomin genom att tänja för mycket?

– Det finns ingen risk utan skelettet sitter bra som det ska.

Första operationen

Under Clarys tredje månad i livet genomgick hon den första blåsexstrofioperationen och en osteotomi. Urologer och ortopeder opererade in urinblåsan, slöt urinröret och stängde bäckenet. Efter operationen fick Clary ligga i 90 graders sträck i två veckor. Eftersom hon behövde rejält med smärtstillande och hade många slangar och katetrar låg hon på barnintensivvårdsavdelningen (BIVA) i nästan en vecka. Familjen hade ett rum på avdelningen där den ena av föräldrarna sov när den andra var på BIVA.

– Jag kände starkt att jag behövde vaka över henne under nätterna. Jag och Ingeborg byttes av på morgonen när vi hade ätit frukost, säger Emanuel.

Eftersom Clary låg i ett sträck kunde Ingeborg och Emanuel inte hålla henne utan bara vara nära. De satt på en pall och låg med sina ansikten nära Clary.

– Jag minns så väl när vi tog ner henne från sträcket och fick hålla henne i våra armar, det var alldeles fantastiskt, säger Ingeborg. Upplevelsen har också satt sina spår.

– Där och då var vi helt inställda på vad som skulle göras, det fanns ingenting annat än här och nu. Nu många år senare upplever jag en sorg över den här upplevelsen, säger Ingeborg.

Vad vet vi om hur det är att leva med blåsexstrofi?

– Något som är tydligt är att det behövs mycket mer forskning, kring behandling och kirurgi, men också om livskvalitet. Det säger Gundela Holmdahl som berättar om forskningsläget.

Det finns en europeisk plattform för kunskapsutbyte kring urogenitala tillstånd som heter eUROGEN. Plattformen har idag 21 stycken centra som önskar att ta fram gemensamma behandlings- och uppföljningsprotokoll.

– Här finns stora möjligheter att göra bra forskning, säger Gundela Holmdahl.

I Sverige finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som består av expertteam för olika sällsynta hälsotillstånd. CSD fungerar också som stöd vid familjeträffar och vid Ågrenskas familjevistelser.

Genetiska studier

Professor Agneta Nordenskjöld har gjort genetiska studier på 150 patienter med blåsexstrofi och deras föräldrar för att svara på frågorna *varför*, *prognos* och *upprepningsrisk*. Resultaten har visat att det finns en viss ökad förekomst av en mutation (mikroduplikation) på kromosom 22, vilket ger en ökad risk för hörselbesvär och neuropsykiatriska besvär.

– Det gäller dock bara cirka tre procent av patienter med blåsexstrofi, säger Gundela Holmdahl.

Svenska registerstudier

Barnurolog Gisela Reinfeldt Engberg har under handledning av Magdalena Fossum och Agneta Nordenskjöld skrivit en doktorsavhandling där hon bland annat undersökt de register över med barn med blåsexstrofi som finns upprättade. Resultatet av registerstudien visade följande:

- 1973–2011 registrerades 124 fall av blåsexstrofi, vilket bekräftar en prevalens på 3:100 000 som är oförändrad över tid.
- I Sverige är fördelningen mellan flickor och pojkar likartad.
- Det finns en ökad risk för ljumskbräck och retentio (testikel som inte vandrat ner), men ingen risk för missbildningar i andra organ.
- Det finns ingen skillnad i partnerskap eller ålder vid föräldraskap, men skillnad i antal biologiska barn, i synnerhet hos kvinnorna i studien (de var färre).
- Utbildningsnivån är generellt hög.

- Det föreligger inte någon högre risk för cancer i urinblåsan eller psykiatriska diagnoser än hos den svenska befolkningen i stort.
- Det föreligger en något högre förekomst av medfödd hörselnedsättning hos personer med blåsexstrofi.

Livslångt mående och hälsa vid blåsexstrofi

Gundela Holmdahl och hennes kollegor har en studie på gång vars syfte är att undersöka mående och hälsa hos personer med blåsexstrofi under ett livsperspektiv. De studier som gjorts tidigare har innefattat få patienter och haft låg svarsfrekvens samt otillräckligt beskrivna metoder. Genom djupintervjuer vill man kartlägga livskvalitet, psykosocial hälsa, familjepåverkan och hälso- och sjukvårdserfarenheter. Förhoppningen är att både barn och vuxna ska vara med. De vuxna ska även få göra en klinisk uppföljning med avseende på urologi, kirurgi och hur personens kroppsliga funktioner ser ut. Slutligen vill Gundela Holmdahl med kollegor lyssna på barnen med blåsexstrofi och deras föräldrar.

– Vi lär oss väldigt mycket när barn och deras föräldrar själva får berätta om hur de mår. Det är först när vi frågar som vi kan få svar på hur vi kan förbättra vården, säger Gundela Holmdahl.

Fråga till Gundela Holmdahl:

Hur lång tid tar en sådan här studie att genomföra?

– En studie med fokusgruppsintervjuer tar kanske ett år att genomföra och sedan ska insamlade data analyseras. Det är ett flerårigt projekt. De som är med och deltar får återkoppling på gruppnivå under studiens gång.

Clary har en Mitrofanoff

Efter ett par veckor på sjukhus fick Clary komma hem. Då hade hon en kateter från urinröret och var lindad som en sjöjungfru för att hålla ihop benen.

– Jag sydde en tajt kjol för att hålla ihop benen. Det var lite stökigt med blöjbyten, men efter ett par veckor blev hon av med både kateter och lindning, säger Ingeborg.

Därefter var Clary som vilken bebis som helst. Hon kissade i blöjan och bäckenet var helt färdiglåkt. När det var dags för Clary att sluta med blöja började hon få svåra smärtor i magen.

– Jag var uppe varje natt med Clary som hade ont, vi testade allt som fanns. Efter en tid kom vi på att om hon dricker mycket rensar det ut och vi kunde få henne att somna om, säger Emanuel.

Clary kunde troligtvis inte tömma blåsan ordentligt, vilket gav upphov till smärtan, och vid försök att tömma blåsan med en kateter genom urinröret gjorde det alldeles för ont. När Clary var sex år fick hon därför en Mitrofanoff som var gjord av hennes egen blindtarm inopererad.

– Som genom ett trollslag försvann alla smärtor och i och med det förstärktes alla Clarys positiva sidor. Det var en stor lättnad att hon äntligen kunde vara sig själv. Hon är en person som är mån om allt och alla, och det är viktigt för henne att de runt omkring henne har det bra, säger Ingeborg.

Vid operationen gjordes ingen blåsförstoring och man stängde inte heller Clarys urinrör helt, vilket innebär att hon fortfarande läcker.

– Läkaren har sagt att stänga urinröret gör vi inte förrän Clary själv kan vara med och fatta det beslutet, säger Ingeborg.

Psykologiska aspekter

– Den vanligast förekommande faktorn med negativ inverkan på livskvaliteten bland personer med blåsexstrofi är inkontinens. Den återkommer i alla studier och är inte så förvånande.

Det säger Anna Strandqvist, psykolog vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Samtidigt betonar Anna Strandqvist att resultaten bygger på ett fåtal mindre studier och att mer forskning krävs. Det finns ännu inte heller ett bra enhetligt mått för att mäta livskvaliteten hos personer med blåsexstrofi.

– Vi vet en del om hur personer med blåsexstrofi mår, men inte allt, säger Anna Strandqvist.

Livskvalitet

Själva begreppet livskvalitet, quality of life (QOL), syftar till individens uppfattning av sin livssituation i relation till rådande kultur och normer, och i relation till sina värderingar, mål och förväntningar på livet. Inom sjukvården pratar man ofta om hälsorelaterad livskvalitet (HRQOL), som fokuserar på vilka konsekvenser ett tillstånd får för individen.

Ett 20-tal QOL-studier gjorda mellan 1994–2018 har sammanställts för att undersöka hur människor med blåsexstrofi upplever sin

livskvalitet. Eftersom studierna bygger på små grupper och spänner över ett brett område, kan små resultat ge stora utfall. De slutsatser som dragits kan därför inte tydligt fastslå om olika företeelser är mer eller mindre förekommande hos personer med blåsexstrofi än i övriga populationen. Utifrån QOL-studierna skattar barnen med blåsexstrofi sin livskvalitet lite bättre än andra sjukdomsgrupper, som diabetes eller cancer. De skattar även en högre livskvalitet än föräldrarna, något som förekommer i familjer där barnen växt upp med sitt tillstånd.

– Det kan tyda på en god föräldrafunktion, att föräldrarna tar hand om sina barn på ett sätt som gör att sjukdomen inte påverkar barnens vardag så mycket, säger Anna Strandqvist.

Vad kan vara svårt?

Utifrån Anna Strandqvists erfarenheter har hon identifierat några psykologiska teman som kan förekomma i samtal med patienter och anhöriga:

- Kontroll över kroppsfunktioner – vid inkontinens kan många energikrävande tankar och frågor kretsa kring hur man ska återfå kontrollen i olika situationer.
- Känsla av att vara annorlunda – känslan kan vara större än själva annorlundaskapet, psykolog kan hjälpa till och stötta om det behövs.
- Oro kopplat till vårdsituation – negativa erfarenheter kan för vissa resultera i svårhanterliga känslor inför vårdbesök, och de kan behöva extra stöd.
- Komplikationer/eftervård – eftervården kan förknippas med smärta och bekymmer samt svårigheter att komma tillbaka till en normal vardag.
- Alla saker man missar – det kan betyda jättemycket att vara borta från skolan och kompisar, att missa aktiviteter och avslutningar. Genom vårdplanering utifrån barnets perspektiv går detta att påverka.
- Negativa tankar om kroppen och skam – svåra känslor växer om man håller dem för sig själv, att försöka prata om det man går igenom och som tynger en kan göra det lättare att hantera. Jobbiga känslor måste få finnas och ta lagom stor plats.

Föräldraskapet

Som förälder är det bra att prata om viktiga saker i barnens liv utifrån deras perspektiv, till exempel om kroppen och samhället. Man kan vara en förebild genom att själv prata om känslor och visa att det är okej att uttrycka dem. Det kan bidra till en kultur i familjen som främjar samtal om känslor och tankar. Det kan också underlätta att utforma en struktur kring hur och när familjen pratar. Det behöver inte handla

om strikta tider eller schemaläggning, utan om gemensamma stunder vid exempelvis middagen, kvällen innan ett vårdbesök eller i bilen då man lyssnar in barnets förväntningar eller farhågor.

Tips på förhållningssätt:

- Normalisera – allt går att prata om, ”så där kan alla känna någon gång”, alla människor har alla känslor.
- Informera – man kan känna på olika sätt i olika situationer. Förbered barnet inför till exempel ett vårdbesök, vilka som ska vara där, vad som ska göras, tidsramar.
- Validera – det är som det är, bekräfta att det som barnet känner och tycker är helt okej, man får tycka och känna precis som man vill.
- Se resurser och möjligheter hos barnet och i barnets närhet – pedagoger i skola/förskola, kompisars föräldrar, mor- och farföräldrar, andra personer i omgivningen.
- Avlasta och härbärgera – lyssna och stötta när barnet känner oro eller rädsla, ge plats för känslorna genom att inte prata för mycket själv.
- Skapa gränser och ramar – värna om barnets integritet, till exempel genom att avbryta ett utdraget vårdbesök eller ta paus om barnet känner sig utsatt.
- Förmedla hopp – just nu kan det vara jobbigt, men det kommer att bli bättre.

– Som förälder har man sina upplevelser och minnen av olika händelser. Detsamma gäller för barnet som har sin egen upplevelse av samma situationer. Något som föräldern har upplevt som väldigt negativt behöver inte ha varit lika jobbigt för barnet och tvärtom. Var nyfikna på barnens perspektiv, de har sätt att anpassa sig och ta sig an svåra situationer på ett mycket resursstarkt och sunt sätt om omgivningen ger dem möjligheter till det, säger Anna Strandqvist.

Copingstrategier

Coping kan förklaras som hur man hanterar olika situationer och vilka strategier man använder sig av utifrån ens personliga egenskaper och resurser samt erfarenheter man bär med sig. Det går att påverka hur man har det och hur man tar det med hjälp av olika copingstrategier, och man kan jobba på att utöka sin repertoar.

Copingstrategier kan delas in i två typer:

- Problemfokuserade – ta kontroll över situationen, ta reda på info, skriva listor, ringa samtal, ta fram en handlingsplan, utvärdera positiva och negativa aspekter.
- Känslofokuserade – minska stress genom att minimera, förebygga, hantera och finna utlopp för känslor som uppstår i

olika situationer. Det kan vara genom vardagsaktiviteter, sociala relationer eller psykologsamtal.

– Ett exempel på någon som hittat goda copingstrategier och ett positivt förhållningssätt till sin blåsexstrofi är en tjej som sa att ”jag kan stå upp och kissa, vilket är rätt ballt ändå för att vara tjej”. Hon har verkligen knäckt koden för hur hon hanterar sin vardag med lite extra bekymmer. Om man har en positiv ansats så att det blir okej för en själv, då blir det bra till slut, säger Anna Strandqvist.

Anknytning

Anna Strandqvist träffar även föräldrar till barn som får sin diagnos som nyfödda, och där föräldrarna redan vid födseln ser att barnet ser annorlunda ut. De ställer ofta frågor som handlar om anknytning.

– Anknytningen pågår hela livet och är inget som bara pågår under nyföddhetsperioden, utan den är som en cirkel mellan förälder och barn eller mellan människor som står varandra nära. Anknytningen fortsätter under uppväxten och det finns många chanser att återanknyta om man blivit påverkad av svåra händelser, säger Anna Strandqvist.

I vissa fall kan något hända under den första perioden som påverkar anknytningen mellan föräldern och spädbarnet. Det kan bero på en traumatisk händelse under graviditeten eller förlossningen, men kan även inträffa utan tydliga orsaker. Ibland kan föräldern ha en föreställning om hur man borde känna för sitt nyfödda barn, och när den känslan inte infinner sig kan känslor av sorg och dåligt samvete uppstå. Det kan också vara en förälder som knyter an extra starkt till sitt nyfödda barn, och barnet kanske har särskilda behov. I de fall där föräldern upplever en problematik som skapar bekymmer i vardagen, kan man söka stöd och prata med någon som har kompetens inom området.

– Det finns inget facit för vilka känslor som är rätt hos en nybliven förälder, och känslorna avgör inte heller om man blir en bra förälder. Ibland kan det dock vara bra att vara medveten om hur man knyter an till sitt barn, och veta att det finns hjälp att få om man brottas med dåligt samvete eller behöver stärka anknytningen till sitt barn, säger Anna Strandqvist.

Att bli självständig

Ett barn med blåsexstrofi kan behöva mer tid och stöd för att uppnå självständighet, till exempel vid toaletterutinerna. När barnet blir självständigt är individuellt och det kan skilja tre till fyra år mellan barn som delar samma tillstånd och utmaningar.

– När ni föräldrar pratar sinsemellan ska ni inte bli förvånade om ett barn redan sköter en viss sak själv medan ett annat barn absolut inte

gör det. Det gäller faktiskt för alla barn, vissa kan klä på sig redan i förskolan och andra börjar klä sig själva i slutet av lågstadiet. Det är en väldigt stor spridning och det är normalt, säger Anna Strandqvist.

Boktips

Samtal med barn och ungdomar – Petter Iwarsson

Länktips

vgregion.se/ov/dart/ – nedladdningsbara bildstöd i vårdsituationer

Frågor till Anna Strandqvist:

Vårt barn har en lite tyst och skör personlighet, hans syster är tvärtom och pushar honom genom sitt sätt att vara. Hur ska vi föräldrar göra rent praktiskt för att hjälpa honom att stärka sin självkänsla och våga mer?

– Personer som kan verka sköra utåt kan ändå vara starka i sitt inre, så det är inte givet att man är mer bräcklig bara för att man är känslig och introvert. Jämföra inte med andra, utan försök stärka honom i förhållande till sig själv med krav och stöttning i relation till hans egna krav och mål. Ni kan hjälpa till att hitta aktiviteter han tycker om och ge honom positiv uppmärksamhet, men inte bara genom att fokusera på det han presterar och är duktig på. Det handlar också om att lyfta fina egenskaper, som att till exempel vara en bra vän.

Har du tips på andra frågor än "hur mår du?" för att komma mer in på djupet?

– Det är en abstrakt fråga att svara på, barn behöver ofta vara lite äldre för att kunna iaktta sig själva och stämma av sina känslor. Man kan ställa mer detaljerade frågor som utgår från *vad, hur, vem* och *när*. Exempel kan vara "hur var det för dig att vara där och göra det", "vad kände du då", "vem gillar du mest att vara med". Tänk på att inte fråga för mycket på en gång.

Hur ser man på en tonåring att hen mår psykiskt dåligt?

– När ett barn kommer in i tonårsperioden kan det hända väldigt mycket, vissa byter nästan personlighet och det hör tonåren till att stänga ute sina föräldrar. Om någon aldrig verkar glad, ofta är arg eller drar sig undan nära och kära kan det dock vara ett tecken på att hen inte mår bra. Ett förändrat beteende är inte automatiskt ett tecken på psykisk ohälsa, men om det verkar som det ska man försöka hitta sätt att fråga hur hen mår. Om man inte får svar, men ser att personen ifråga inte mår bra kan man bekräfta genom att säga "du verkar ha det lite jobbigt just nu". Kanske vill hen prata med någon annan vuxen, exempelvis en skolkurator. Det är okej att inte vilja

prata om allt med sina föräldrar samtidigt som det kan vara skönt att bara få bli bekräftad i sina känslor.

Vårt barn har många smärtsamma upplevelser av att ha blivit tvingad inom vården, de känslorna hänger kvar och gör att han låser sig i sådana situationer. Hur kan vi få hjälp med att komma förbi det?

– Vad bra att du lyfter det här! Så här är det för en hel del familjer som har små barn vilka har behövt vara med om situationer där de förlorat kontrollen och blivit skrämnda eller något har gjort ont. Det är normalt att barn protesterar i sådana situationer, att de vill värna sin kropp, att de vägrar saker och är "krångliga". För vissa kan detta behöva bearbetas och det handlar ofta om att återfå känslan av kontroll över sin egen kropp och situationen. Jag tycker att lekterapi i vården är en första instans och där kan man få hjälp av lekterapeuter. De har knep och tips för att ge barnen en alternativ upplevelse så att de kan återfå förtroendet för att vårdsituationen är säker och trygg. Även föräldrarna får hjälp med att förbereda hemma inför besök, hur man ska göra, tänka och hjälpa. Små barn har svårt att förstå bara genom att man bara pratar och förklarar för dem. Lekterapi ger dem alternativa upplevelser genom att de får leka sig igenom situationer. För äldre barn från ungefär mellanstadieåldern är KBT ett alternativ för att kunna "lära om" och inte förknippa en situation med negativa känslor. Det är en tuff period, men det går att reparera så att barnen kan hantera det även om det ibland kan fortsätta vara jobbigt.

De senaste åren har vi inte behövt besöka sjukvården så ofta, det gör att vi inte pratar så mycket om vår sons diagnos. Jag tycker att det är svårt med balansgången mellan hur mycket ska man lämna honom i fred och hur mycket man ska vara där och kolla läget. Han är självständig nu och sköter allting själv, och integriteten är viktig. Ska man prata mer om saker eller ska man bara låta det vara?

– Det här är en så bra reflektion, jag förstår precis vad du beskriver. I det team för barn som föds med genitala missbildningar där jag oftast jobbar har vi lagt in i besök hos psykolog vartannat år i rutinuppföljningen. För även om man pratar jättemycket under småbarnsåren så glömmer de flesta barn sedan bort varför de är på sjukhus och vad till exempel deras tillstånd heter. Det betyder också att det här är en liten del av livet. Jag tycker att det låter som att ni gör så som man ska göra, ni åker på vistelser, träffar andra och får lite påfyllning. Man behöver inte prata hela tiden, men tycker man det har gått alldeles för länge och att det är svårt att prata om saker så kan lite stöd behövas.

Clary RIKar tre gånger om dagen

Efter Clarys Mitrofanoff-operation hade hon en kateter hemma under en månad. Sedan åkte hela familjen till Uppsala för att Clary skulle lära sig att självkateterisera (RIKa), men det dröjde en tid innan hon vågade pröva själv.

– Jag bestämde en kväll att nu gör vi det här, och så lärde vi oss att RIKa tillsammans. Sedan dess har det fungerat jättebra. Clary är stolt över att hon kan stå upp och kissa och hon slipper ta av sig byxorna, säger Emanuel.

Kontakten med hemsjukhuset har också fungerat bra efter operationen och Clarys uroterapeut ser hela tiden till hennes behov.

– Hon har förtroende för uroterapeuten. Det är också vår erfarenhet av vården i stort. När en läkare kommer in i rummet ser hen inte oss föräldrar. Ibland har ett långt möte mynnat ut i att de bara ville kolla läget, det är alltid fullt fokus på Clary, säger Emanuel.

Clarys operation gjordes på sommaren innan hon skulle börja skolan. Det var den ansvariga läkarens idé för att Clary inte skulle behöva vara borta en längre period från skolan. När hon väl började första klass fick hon ett eget skåp för allt hon behövde och hon fick använda toaletten inne hos lärarna.

– Vi har haft ett fint stöd från skolan hela vägen. Clary RIKar tre gånger om dagen och kissar emellanåt om hon behöver, säger Ingeborg.

Däremellan läcker hon lite grann, det gör hon även när hon skrattar.

– Vi försöker att avdramatisera det och inte skuldbelägga henne. Clary tycker förstås att det är jobbigt när hon kissar igenom, men vi hoppas att vi har gett henne verktyg för att acceptera sin situation, säger Ingeborg.

Emanuel ger exempel på hur föräldrarna jobbar med att snabbt avdramatisera i vardagen.

– Ibland blir Clary ledsen och säger att hon inte vill ha det så här. Då bekräftar vi henne alltid, och plockar fram ett par nya byxor. Föräldrarna tror att Clary mår bra i sin situation idag. När familjen äter middag brukar de prata om dagen och stämma av om det har hänt något särskilt. Clary tycks tackla sin blåsexstrofi genom att själv stötta andra.

– Hon tar ofta de utsattas parti, det är en egenskap som är helt fantastisk. Kanske är det för att hon själv känner sig annorlunda, säger Emanuel.

Nellie är 28 år och har blåsexstrofi

Öppenhet, acceptans och att dela erfarenheter med andra har varit viktigt för Nellie som är vuxen med blåsexstrofi.

– Jag vill inte gå runt och må dåligt över något som är en så stor del av mitt liv.

Nellie föddes sommaren 1993 på Eksjö lasarett i Småland. På förlossningen hade ingen sett en utanpåliggande blåsa förut och familjen hamnade ganska snabbt i Göteborg. Efter tre dagar opererades bäckenet och blåsan. Det är inte något som Nellie själv minns, men sjukhusvistelser var en del av vardagen under uppväxten.

– Det som finns med från den tiden är nog att jag trivs i sjukhusmiljö. Det har varit både spännande och viktigt för mig att få se bilder från min tidiga barndom. Jag ser det som en del av normaliseringsprocessen, säger Nellie.

Samma år som Nellie skulle fylla sju gjordes en kontinensoperation och hon fick en Mitrofanoff. Nellies föräldrar hade berättat om hennes blåsexstrofi i skolan.

– Jag minns att jag fick teckningar från mina klasskamrater som jag sparade länge. Det var skönt att alla visste varför jag var borta, att det inte var hemligt eller skamfyllt.

När Nellie blev äldre valde hon själv vilka klasskamrater hon ville berätta för. Hon hade en egen toalett, med ett skåp med de saker hon behövde. Varje dag efter lunch behövde Nellie gå på toaletten och det tog tid att kissa.

– En period i lågstadiet halvkissade jag för att jag ville ut och vara med mina kompisar. När mina föräldrar kom på mig fick jag ha en vuxen med mig när jag gick och kissade, och det var inte särskilt roligt. Som barn är det lätt att ignorera det där, andra delar av livet känns viktigare.

Nellie berättar att något som fått henne att inte känna sig annorlunda är gemenskapen med andra med blåsexstrofi. Redan i barndomen anordnade sjukhuset träffar och när hon blev äldre åkte hon på läger med föreningen Ilco.

– Många jag träffade som barn är mina vänner än idag. Jag minns att vi inte direkt pratade om att RIKa, men det var så öppet och normalt. Det kändes väldigt naturligt. Det var fantastiskt att inte känna sig ensam.

I tonåren funderade Nellie mycket över hur hon såg ut och försökte gömma ärren på magen. Hon minns inte att hon pratade så mycket med sina föräldrar då, utan kände att hon klarade sig själv. Så här i efterhand vill hon ändå uppmana föräldrarna till att prata mer.

– Fråga alltid, även de jobbiga frågorna. Erbjud barnet någon annan att prata med, kanske en kurator eller en vuxen vän. Jag tror att det hade varit bra om mina föräldrar hade frågat mig om hur jag tänkte och hur jag ville ha det.

För Nellie blev mycket lättare med åren. Det kan till exempel vara jobbigt att delta i idrotten och duscha tillsammans med andra efteråt för de flesta tonåringar, än värre med synlig kateter.

– Jag har alltid älskat att träna och jag tror att det är bra att utsätta sig för lagidrott så man vänjer sig vid att duscha i grupp. Det är förstås inte jätteroligt alla gånger, men jag är glad att mina föräldrar har gett mig en trygg grund i vem jag är så det var inga problem för mig.

Under gymnasiet bodde Nellie ett år i USA, då fick föräldrarna skicka katetrar med posten. Efter studenten flyttade hon till Oslo och jobbade på McDonalds.

– Då blev det mycket festande, men jag har alltid haft vänner med mig som känner mig väl. Mina föräldrar var säkert oroliga när jag var på långresa i Asien och USA, men jag skickade katetrar i förväg till en bekant och hade alltid flera uppsättningar i alla väskor ifall någon skulle komma bort.

Det är tydligt att Nellie inte vill låta blåsexstrofin bli ett hinder, men att hon samtidigt inte lämnar något åt slumpen. Hon hade till exempel alltid med sig en beskrivning av blåsexstrofi i plånboken när hon var på resande fot och bar ett halsband med hänvisning till informationen ifall hon skulle vara med om en olycka.

Många föräldrar oroar sig för övergången mellan barn- och vuxenvården, men för Nellie har det fungerat bra. Hon bor i Karlstad och är på kontroll ungefär en gång om året i Uppsala. Inför besöket tar hon blodprover vid sitt hemsjukhus. Nellie vill skicka med föräldrarna att de ska försöka hjälpa sina barn att vara öppna om blåsexstrofin och att prata om den.

– Mina föräldrar har alltid uppmuntrat mig att dela med mig och inte skämmas. Det har gett mig en trygg grund och det har gjort att jag har vågat göra allt jag velat trots min blåsexstrofi.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland blåsexstrofi. 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 dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Barn som har blåsexstrofi har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får komplexa konsekvenser. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstås också sina egna personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Astrid Emker som är pedagog och arbetar i barnteamet på Ågrenska.

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar också med föräldrarna om barnen med diagnos. De får också information från barnens skolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Vi gör allt för att se barnen vi har framför oss och anpassa den pedagogiska verksamheten efter dem. Grunden är lyhördhet inför barnets förutsättningar, säger Astrid Emker.

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 det dynamiska samspelet mellan dem. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att ge barnen möjlighet att träffa andra som är i samma situation. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter.

Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att öka barnens kunskaper om den egna diagnosen och dess konsekvenser.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

Ett av veckans främsta mål är att *se till varje barns hälsa och omvårdnadsbehov*. På Ågrenska gör man detta genom att bland annat följa rutiner gällande barnens och ungdomarnas omvårdnadsbehov kring toalettbesök och hygien. Schemat anpassas på ett naturligt sätt där tid finns till toalettbesök så att deltagande i aktivitet inte påverkas.

– Det är något av det viktigaste att ta med till förskola och skola: hur kan vi minimera risken för att barnet missar aktiviteter på grund av toalettbesök? För att respektera och stärka behovet av integritet försöker vi se till att samma personal hjälper till vid toalettbesök om barnet vill det, säger Astrid Emker.

Att stärka barnens självkänsla är en annan viktig målsättning under veckan. Strategierna för att göra det är bland annat att uppmuntra till samtal och diskussioner och genom samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter där var och en deltar på sina egna villkor. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Under veckan är det också fokus på att *få mer kunskap om blåsexstrofi*.

– Den här veckan fick barnen och deras syskon ställa frågor till läkaren Gundela Holmdahl, säger Astrid Emker.

Läs mer om vilket material som används på agrenska.se.

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

mtm.se – Myndigheten för tillgängliga medier (talböcker, punktskrift och lättläst material)

Fler tips från förälder:

Filmerna *"Pojken med den pyttelilla naveln"* och *"Den bästa dykaren i hela världen"* handlar om att leva med blåsexstrofi och finns att se på Tarm- uro och stomiförbundets webbplats ilco.nu

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Det är ofta livets längsta relation och den innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag. Barn som får ett syskon med ett sällsynt hälsotillstånd 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 sällsynta hälsotillstånd 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 få kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassas efter deras nivå – de tolkar gärna information personligt och konkret, och behöver tydlig information.

I nio- till tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar till exempel tycka att det är jobbigt när andra stirrar och funderar över vad de ska säga till kompisar som frågar.

– Om man inte är beredd är det lätt att säga sådant man inte vill säga. Det är därför bra att hjälpa barnen och syskonen med ett färdigt svar, säger Astrid Emker.

Det kan vara bra att ha ett gemensamt förhållningssätt i familjen. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga "min bror är opererad", eller att låta barnet vara med och formulera en diagnosbeskrivning som känns bra.

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

gjorde det. En del känner skuld över att vara friska, ilska, skam och sorg är andra känslor som är vanliga och helt normala.

Intervjuer med syskon visar att de upplever att de kommer i andra hand, att föräldrarna ägnar sig mer åt barnet med funktionsnedsättning. De upplever att roliga aktiviteter får avbrytas eller undvikas på grund av syskonet – till exempel att man behöver avbryta aktiviteter för att hitta en toalett. De känner att omgivningen har stora förväntningar på dem. De oroar sig ofta för saker – som att syskonet ska bli retat. Sammanfattningsvis kan man säga att syskon till barn med funktionsnedsättning behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”. Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

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.

– Jag har mött barn som i tio år dragit sig för att fråga ”var det mitt fel att min syster blev sjuk”. Vi berättar att syskonen inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt 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 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 saker tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp och har praktiska övningar i att prata om känslor. Ett exempel är ”känsloloppa”, en vanlig vikt loppa, där den som pekar på en viss ruta får berätta om en känsla. Den kan man leka hemma också; det kan vara värdefullt att få höra sin förälder prata om känslor som ”ledsen”, ”arg” eller ”glad”. Huvudbudskapet är att det är viktigt att sätta ord på jobbiga känslor, och att inte avvisa dem.

– Som förälder kan det vara jobbigt att prata om svåra känslor med sitt barn. Man vill vara vuxen och trygg, och inte belasta barnen. Barnen kan känna precis likadant: de vill inte belasta föräldrarna genom att få dem att gråta eller bli bekymrade. Många känner också att det inte finns någon lämplig tidpunkt. Mitt råd är att inte vänta på

det perfekta tillfället utan prata kort och ofta. Var ärlig mot barnet, var tillgänglig och tillbringa tid tillsammans, säger Astrid Emker.

Ett enkelt tips är att testa att prata om ett känsligt ämne som dyker upp på tv eller i en bok man läser. Det finns många barnböcker som handlar om känslor och utanförskap. Astrid Emker ger några tips:

Örjan, den höjdrädda örnen (Lars Klinting)

Flyg, Engelbert (Lena Arro)

Pricken (Margret Rey)

Jonatan på måsberget (Jens Ahlbom)

Anna Pellas *Operation*-böcker, bland annat *Operation slutstirrat* och *Operation vän i nöd*.

– Ytterligare ett tips är att prata i bilen, där samtal tenderar att bli ganska avslappnade och ostörda. Man måste inte se varandra i ögonen för att ha ett bra samtal, säger Astrid Emker.

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".

– När barnen anförtror sig åt er vill jag råda er att våga stanna kvar i känslan, ta emot och visa att ni är intresserade. Vi vuxna är många gånger alldeles för lösningsorienterade. Jag mötte en tjej som hade sagt till sin mamma att hon var orolig för sin syster, och mamman hade sagt "det ska du inte oroa dig för, det är inte ditt ansvar". Då mådde hon i stället dåligt över att hon var orolig, eftersom hon inte fick vara det. Vi vill gärna lyfta av barnen deras jobbiga känslor, men försök att förstå dem i stället.

Vad kan göra det lättare att prata? Tips från två föräldrar.

- **Vänta inte** på det perfekta tillfället, prata kort och ofta hellre än långt och sällan.
- **En rak fråga** kräver ett rakt svar, säg som det är och våga också säga att ni inte vet hur det blir.
- **Väck den björn som sover**, till exempel genom att ta upp ett känsligt ämne om det dyker upp på tv eller i en bok man läser.
- **Var tillgänglig**, kanske genom att äta tillsammans, försök att ge barnen egen tid och gör saker tillsammans.
- **Sätt ord** på din egen berättelse.

Vad säger syskonen?

Många syskon har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några 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.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse samt att sätta saker i perspektiv.

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok, som handlar om deras känslor och tankar inför att ha ett syskon med blåsexstrofi.

– Det är deras egen bok, som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på agrenska.se/syskonkompetens.

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. *"Älskar ni honom mer än mig?"* undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Clary har en lillasyster

Ett och ett halvt år efter Clary föddes kom lillasyster Mary. Idag är syskonen nio respektive sju år. De är nära kompisar, men väldigt olika. Där Clary har kämpat, som i skolan, har Mary haft det lättare. Clary är också oftast den som ger med sig i leken och Mary får som hon vill.

– Det finns säkert en orsak till att Mary känner sig lite åsidosatt men vi tror inte att hon riktigt vet varför. Om Clary sitter i knät, vill Mary sitta i knät. Jag har uppfattat det lite som att hon känner "här är jag, jag vill synas", säger Emanuel.

– Vi har tänkt mycket på detta med Marys roll som lillasyster. Det kan vara svårt att få henne att öppna sig. Här på Ågrenska har hon fått träffa andra i samma sits och de har pratat mycket om blåsexstrofi tillsammans. Jag har en känsla av att Mary kommer ta med sig mycket härifrån, säger Ingeborg.

Stöd i samhället

Anna-Karin Björnström arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns i samhället för personer med funktionsnedsättning.

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som stärker patientens ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller specialist. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

– Lagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information på ett sätt som de förstår, säger Anna-Karin Björnström.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se.

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har sjukhusets verksamhetschef skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson för andra samhällsaktörer.

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när kompetens från flera verksamheter behövs och ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta och kan göras om en person upplever att det behövs en samordning mellan olika instanser.

Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn

som barnet behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning.

Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Om familjen har flera barn med funktionsnedsättning kan föräldrarna som mest få ett fullt omvårdnadsbidrag per barn. Bägge föräldrarna kan söka bidraget. Då fördelas pengarna mellan de två. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt som kräver extra omvårdnad hos sitt barn. Mitt råd är därför att ta hjälp av en kurator, säger Anna-Karin Björnström.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning. För att det ska vara aktuellt att få ersättningen behöver merkostnaderna uppgå till minst 12 075 kronor per år.

– Merkostnadsersättningen är inte ”krona för krona” utan man får ersättningen i olika nivåer. Det finns mycket bra information om vad man kan få ersättning för på Försäkringskassans hemsida, säger Anna-Karin Björnström.

Anna-Karin Björnström tipsar om sidan Försäkringskassan – förälder på Facebook. Det är en öppen Facebookgrupp för föräldrar där Försäkringskassans handläggare svarar på generella frågor måndag till fredag kl. 8–16. Det finns också en hel del bra inlägg på sidan som alla kan se och kommentera.

– Handläggarna hanterar inte enskilda ärenden, men det finns länkhänvisningar till bra information på Försäkringskassans hemsida om till exempel VAB, aktivitetsersättning och omvårdnadsbidrag, säger Anna-Karin Björnström.

Skollagen 1 kap 4

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Ett åtgärdsprogram för hur eleven ska klara kunskapsmålen och vilket stöd som krävs ska upprättas. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Enligt skollagen ska skolan ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska sträva efter att *uppväga skillnader* i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

Exempel på anpassningar i förskola och skola:

- särskilt schema över skoldagen
- extra tydliga instruktioner
- stöd att sätta igång arbetet

- anpassade läromedel
- extra utrustning
- enstaka specialpedagogiska insatser
- handledning/fortbildning av personal
- resursperson
- minskning/anpassning av elevgrupp
- regelbundna specialpedagogiska insatser
- anpassad studiegång.

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola samt vid alla stadiemyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolorna om det finns osäkerhet kring vilken skola som passar barnet bäst. Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentation om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen eller till skolinspektionen.

Läs mer på till **skolinspektionen.se**.

Fonder

Fonder kan sökas vid ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips från föräldrar

Sök till Min Stora Dag. Barn mellan 4 och 18 år som har en allvarlig och livspåverkande sjukdom eller diagnos kan söka och få en Stor dag med ett upplevelsepaket för hela familjen: **minstoradag.org**.

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

fk.se – Försäkringskassan

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

skolverket.se – Skolverket

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

csdsamverkan.se – Centrum för sällsynta diagnoser

stiftelser.lansstyrelsen.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – Om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

Clary i framtiden

Idag är Clary nio år och vardagsbestyren fungerar ganska bra, även om toalettbesöken tar tid. Hon känner en trygghet i att alltid ha med sig katetrar och trosskydd. Båda föräldrarna känner en oro för hur Clary egentligen mår och inför hur det ska bli när hon blir vuxen.

– Men jag försöker att inte oro mig. Jag tar inte bort mina egna känslor och tankar, men Clary säger att hon mår bra och jag måste lita på henne. Det var också en stor lättnad att lyssna på Nellie. Vi har funderat så mycket på framtiden, nu känns det som att det ordnar sig, säger Ingeborg.

Med många nya insikter och erfarenheter lämnar familjen Ågrenska för den här gången.

– Jag är helt färdig efter den här veckan. Jag har gjort en resa genom att lyssna på andra och har insett att vi har varit med om väldigt mycket. Ta bara det här med att rodde alla hjälpmedel till exempel – vi är glada att vi har god kontakt med sjukvården, säger Emanuel.



ILCO (tarm- uro- och stomiförbundet) är en partipolitiskt och religiöst obunden organisation som arbetar för att tillvarata intressen och rättigheter för personer med olika funktionsnedsättningar i tarmkanalen och urinvägarna.

ILCO anordnar årligen läger för barn födda med funktionsnedsättningar eller sjukdomar i tarmkanalen och/eller urinvägarna. Ett läger riktar sig till barn 0–18 år med deras familjer – Familjedagarna – ett tillfälle att träffa andra i liknande situation. – Barnen hittar ofta vänner som kanske också har stomipåse, blöja, knapp på magen och operationsärr på kroppen. Dessutom gör vi många roliga familjeaktiviteter och lär oss nya saker om diagnoserna genom föreläsningar och workshops, säger Josefin Norman, ledamot i förbundsstyrelsen.

Ett annat läger är barn- och tonårslägret som riktar sig till barn och tonåringar 10–18 år.

– På barn- och tonårslägret åker barnen utan sina föräldrar och får lära sig att bli självständiga under trygga former tillsammans med våra erfarna lägerledare, som ofta har egen erfarenhet av diagnoserna, säger Josefin Norman.

Inom ILCO finns också en stöd- och rådgivningsverksamhet dit både anhöriga och personer med sjukdom/funktionsnedsättning kan ringa eller maila. Verksamheten har kontakt med vården och kan till exempel hjälpa till med att hänvisa till rätt instans. Utöver detta har ILCO också två Facebookgrupper, en allmän grupp och en särskilt inriktad på barn- och familj.

ILCO är också med och stödjer forskning och arbetar intressepolitiskt med att påverka samhället att tillgodose medlemmarnas situation inom alla samhällsområden.

ILCO har flera lokala föreningar runt om i landet som anordnar träffar och aktiviteter året runt. Ett familjemedlemskap kostar 350 kronor.

Läs mer om ILCO och hur man blir medlem på ilco.se.

Centrum för sällsynta diagnoser – CSD

Centrum för sällsynta diagnoser finns vid universitetssjukhusen och består av expertteam för olika diagnoser och diagnosgrupper. Syftet med webbplatsen CSD i samverkan är att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser.

Läs mer på csdsamverkan.se.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska erbjudas jämlik tillgång till vård- och stödinsatser i tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, uppmärksamma sällsynta diagnoser och påtala att det krävs forskning.

Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla kan ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter inom hälso- och sjukvården och tips på hur man kan upprätta en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsen kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd

socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska

agrenska.se/informationscentrum

Blåsexstrofi

En sammanfattning av dokumentation nr 638

Blåsexstrofi är en medfödd missbildning som oftast innebär att urinblåsan ligger utanför kroppen när barnet föds. Det finns olika varianter och svårighetsgrad av tillståndet. Barnen opereras tidigt och ofta flera gånger under uppväxten.

I de allra flesta fall är barnen i övrigt friska, men att vara född med blåsexstrofi innebär oftast långtidsproblem med urininkontinens och sexuell dysfunktion.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om den medicinska bakgrunden, ortopedi, uroterapeutens roll och psykologiska aspekter. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva i en familj som har ett barn med blåsexstrofi.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se