

Blåsexstrofi, familjevistelse

Dokumentation nr 663



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2023 | agrenska.se

Blåsexstrofi

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn med blåsexstrofi berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

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

Magdalena Boije, uroterapeut vid barnurologmottagningen på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

Cecilia Gruber, uroterapeut vid barnurologmottagningen på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

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

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

Jennie, vuxen med blåsexstrofi.

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, koordinator

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Anna-Karin Björnström, arbetsterapeut

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information.....	5
Att bli torr, sexuell funktion och livskvalitet	8
Frågor till Gundela Holmdahl och Gillian Barker	11
Julia har blåsexstrofi.....	13
Uroterapi	14
Frågor till Magdalena Boije och Cecilia Gruber	17
Ortopedi	18
Julia opererar in blåsan	20
Vad vi vet om hur det är att leva med blåsexstrofi.....	21
Livskvalitet, föräldrauppgifter och coping	23
Frågor till Anna Strandqvist	27
Julia får komplikationer.....	28
Jennie är 27 år och har blåsexstrofi	29
Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder	32
Julia rider.....	34
Syskonrollen.....	35
Julia har fyra äldre syskon.....	37
Stöd i samhället.....	37
ILCO.....	41
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	42
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	43

Medicinsk information

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

Blåsexstrofi är en medfödd missbildning av den nedre delen av bukväggen, bäckenet, urinblåsan och urinröret. Vid den vanligaste formen föds barnet med urinblåsan utanför kroppen. Blåsan är för det mesta vänt 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. Även 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 rygghkanalen.

Det föds i genomsnitt tre barn med blåsexstrofi i Sverige varje år. Två barn med epispadi och vart tredje till femte år föds ett barn med kloakexstrofi.

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, nu arbetar i 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 Gillian Barker.

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 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 sjojungfrubandage för att stabilisera höfterna.

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

Läs mer om ortopedi på sid 18

Tiden efter den första kirurgin kan präglas 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 Gillian Barker.

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 med epispadi är klitoris delad och det kan vara svårt att se hur urinröret ser ut. Det kan leda till att epispadin 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 epispadi är aldrig torra utan läcker ofta lite hela tiden. Det är därför viktigt att kontrollera om barn med blåsfunktionsstörningar droppar hela tiden, då kan det vara epispadi, 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 bräck. 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 ryggskanalen.

– 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.

Fler webbtips:

Socialstyrelsens kunskapsdatabas –

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

Association for the bladder exstrophy community –

bladderexstrophy.com

Att bli torr, sexuell funktion och livskvalitet

– Det största bekymret för personer med blåsexstrofi är blåstömningen. Ungefär 75 procent av 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. Dessa funktioner kan inte återskapas på kirurgisk väg, men det finns behandlingar som kan minska besvären.

Blåsbehandling

Även de barn med blåsexstrofi som läcker har nytta av att börja potträna tidigt. Det är också viktigt att barnet 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. Läkemedlet *Minirin* är ett kroppseget hormon som minskar mängden urin, och som kan fungera för vissa. Det finns även

blåsmuskelavslappnande 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 intermitterent 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.

Barn med reflux, då urin backar upp från urinblåsan till njurarna, behandlas vanligen med deflux. Deflux, som bland annat består av hyaluronsyra, 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. Behandlingen kan däremot användas för att göra urinröret trängre, och därmed minska läckaget. Tyvärr har det oftast en övergående effekt, säger Gundela Holmdahl.

Läs mer om olika katetrar och hjälpmedel på sid 14

Kontinenskirurgi

Det sista steget i behandlingen för att få barnet torrt är kontinenskirurgi. 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 kontinenskirurgi skapas oftast en alternativ tömningsväg från blåsan, en så kallad *Mitrofanoff*. Då kan barnet själv tömma blåsan. 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 förhindra att urin läcker ut gör man vid behov sedan 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 kontinenskirurgi 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 förstorad 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 och information 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. Fertiliteten är inte påverkad.

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

När en kvinna med blåsexstrofi blir gravid behövs hjälp. Det finns en viss förhöjd risk för missfall och att kvinnan föder för tidigt.

– Det är en lite mer komplicerad graviditet som behöver följas noga, helst av urolog. Vid förlossningen behöver kvinnan alltid göra kejsarsnitt, säger Gundela Holmdahl.

Frågor till Gundela Holmdahl och Gillian Barker

Vet man vad blåsexstrofi beror på?

– I majoriteten av fall är orsaken okänd. Vi samlar in prover för att försöka hitta genetiska orsaker. 3 av 100 barn med blåsexstrofi har en känd genförändring.

Ska barnen potträna?

– Ja, det är viktigt att skapa en vana att regelbundet gå på toaletten. Barnet kommer troligen att läcka däremellan, men det är viktigt också för tarmen att barnet går på toaletten.

Känner barn med konstruerad blåsa att de är kissnödiga?

– En del upplever att de känner det, andra inte. Det är viktigt att barnen pottränar och lär sig att kissa på regelbundna tider, oavsett om de känner sig kissnödiga eller inte.

Har Minirin biverkningar?

– Den främsta risken är att drabbas av vattenförgiftning, men det är ovanligt. Minirin kan även ge huvudvärk.

Är det för sent att genomföra kontinenskirurgi i vuxen ålder?

– Nej, det går att göra hela livet. Det finns också många vuxna som har valt att inte genomföra kontinenskirurgi. Det är viktigt att barnet är tillräckligt moget för att klara av att ta hand om hygien och RIKning efteråt. Det är en balansgång vid vilken ålder operationen ska ske. Om barnet accepterar att läcka kan man vänta tills barnet är moget nog att själv få välja.

Behöver man vidga slidan när flickan får menstruation?

– Nej, det har åtminstone vi aldrig varit med om. Det behövs ett så väldigt litet hål.

Går det att förhindra framfall genom att träna?

– Det finns ingen forskning om att det skulle ha någon effekt. Det låter bra att träna och det är framför allt inte fel, men vi vet inte. Problemet är att delar av bäckenbottenmuskulaturen saknas.

Vad är anledningen till att man ska ha en så stor kateter som möjligt när man tömmer?

– Därför att man får ut mer ur blåsan. Det är också lindrigare för tarmgången som katetern förs igenom.

Kan ljumskbråck uppstå senare i livet också?

– Ja, det finns en förhöjd risk för personer med blåsexstrofi att få ljumskbråck och det brukar visa sig som att det buktar ut vid ljumskan.

Påverkas tarmen också av att bäckenet är öppet?

– Vid klassisk blåsexstrofi är det ovanligt med tarminkontinens, men det kan förekomma olika besvär från tarmen som förstoppning eller diarré. Det beror på att hela bäckenbotten är påverkad.

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 en rektalkollaps?

– Det innebär att tarmen vänder sig ut och in. Vi har bara varit med om ett fall vid blåsexstrofi.

Julia har blåsexstrofi

Julia, 11 år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Eva och pappa Bengt. Kvar hemma fanns de fyra vuxna syskonen Carl, Linnea, Tanja och Henric.

Eva och Bengt träffades första gången på ett föräldramöte då deras respektive barn gick i samma stökiga klass. Ett par år senare träffades de igen. Då var båda nyseparerade och hade börjat träna kampsport.

– Vi kramades i pyjamas när vi träffades, säger Bengt.

Eva och Bengt hade båda två vuxna barn när de fick veta att de väntade en bebis till.

– Jag var nästan 45 år då och vi var så glada att vi väntade Julia. Men vi brukar säga att vi fick henne inte helt färdig när hon kom, säger Eva.

Redan på ultraljudet i vecka 18 hade en erfaren ultraljudssköterska misstänkt att Julia hade blåsexstrofi eftersom hon inte kunde hitta någon urinblåsa. Familjen fick därför komma till teamet i Göteborg redan under graviditeten. Föräldrarna fick information om konsekvenserna av blåsexstrofi och valet att avsluta graviditeten eller fortsätta.

– Vi fick förtroende för läkaren som sa att vi fixar det här. ”Om ni väljer att köra så är vi med” sade hon, säger Eva.

Förlossningen planerades till Göteborg och Eva fick bo på patienthotell i två veckor innan Julia kom ut tidigt en lördag morgon. När Julia kom upp på Evas bröst låg urinblåsan synligt utanpå.

– Den var röd och ojämn, som en liten jordgubbe. Vi fick lägga ett nät över blåsan och en blöja utanpå och sedan fick vi vänta med att träffa läkaren tills på måndagen, säger Eva.

Eva och Bengt fick en genomgång av läkaren om hur de skulle sköta Julias blåsa. Sedan kunde de, trygga av erfarenheten från de äldre syskonen, åka hem.

Uroterapi

– Uroterapeuten är spindeln i nätet. Vi träffar familjen så tidigt som möjligt och följer dem sedan under uppväxtåren. Det säger Magdalena Boije och Cecilia Gruber som är uroterapeuter på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

Uroterapeuten tillhör blåsexstrofiteamet och samarbetar med bland annat läkare, psykolog, kurator och ortoped. Ofta möter Magdalena Boije och Cecilia Gruber barnet och familjen redan under nyföddhetsperioden. Utöver att vara ett stöd till familjen består uroterapeutens arbete bland annat av observation av hur blåsan tömmer sig och fungerar, inkontinensutredning, förskrivning av material och rådgivning, RIK-utbildning och kontakt med uroterapeut eller barnsjuksköterska på hemsjukhuset. Magdalena Boije och Cecilia Gruber planerar dessutom barnens undersökningar hos blåsexstrofiteamet. Barnen kommer från hela landet.

– Barnen med blåsexstrofi kommer till teamet vid nyckelåldrarna 1, 5 och 15 år och däremellan vid behov, säger Cecilia Gruber.

Med jämna mellanrum planerar uroterapeuterna familjedagar för patienter kopplade till teamet.

– De här familjedagarna är bra tillfällen att träffas, dela med sig av erfarenheter, få ny kunskap och möjlighet att ställa de frågor som finns inför framtiden, säger Magdalena Boije.

Miktionsobservation

En miktionsobservation bör genomföras flera gånger under barnets uppväxt och syftar till att få en uppfattning om hur blåsan tömmer sig. Undersökningen görs vanligen under 4 timmar för att ta reda på om barnet kissar i portioner eller om det är ett kontinuerligt läckage, samt hur stort urinläckaget är varje timme. Uroterapeuten undersöker om barnet känner miktionsbehov, det vill säga om det finns en känsla av att vara kissnödig. Slutligen görs en utvärdering av vilket inkontinensskydd som behövs utifrån läckagets omfattning. Ibland räcker det med ett mindre skydd som byts ofta, ibland behöver blöja användas. Om blåsan inte töms ordentligt kan det behövas en kateter för att tömma blåsan.

– Ju äldre barnet blir, desto viktigare är det att skyddet känns bra. Inför skolstart är det viktigt att träna på att hålla fasta kisstider för att kunna sluta med blöjor och använda inkontinensskydd istället, säger Cecilia Gruber.

Potträning och toalettrutiner

Det är viktigt att även barn med blåsexstrofi pottränar och lär sig bra toalettrutiner. Även om barnet läcker urin mellan toalettbesöken är det viktigt att han eller hon kan tömma tarmen för att undvika problem med förstoppning. Det är bra att utgå från fasta kisstider, till exempel efter måltiderna. Ofta behöver förskolepersonalen involveras. Här kan uroterapeuten hjälpa till och stötta föräldrarna. Det gäller också när barnet börjar skolan. Föräldrarna kan först informera om behov och önskemål, och därefter pratar uroterapeuten med lärare och elevhälsoteam. I skolmiljön är tillgänglighet till toaletter viktigt. Många barn med blåsexstrofi får en egen anvisad toalett. Material 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 och inte behöva bära runt på material i ryggsäckar och väskor. Allt ska fungera så bra som möjligt för barnet, säger Cecilia Gruber.

RIK – ren intermitterent kateterisering

När ett barn inte kan tömma blåsan på egen hand måste den resterande urinen, så kallad 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.

När det blir nödvändigt för barnet att lära sig RIKa håller Magdalena Boije och Cecilia Gruber 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 toalettring. God hygien är viktigt och händerna ska alltid tvättas innan och efter RIKning. 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. Ofta sköter föräldrarna RIK till en början och kan sedan vara med för att stötta och påminna. Fyra- till femåringar kan lära RIKa sig själva beroende på mognad, säger Magdalena Boije.

Mic-Key knapp (Vesikostomiknapp)

Om det av någon anledning inte är möjligt att använda sig av RIK är en Mic-Key knapp 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.

– En knapp är ingen långsiktig lösning, men kan fungera bra under en period, säger Cecilia Gruber.

Mitrofanoff

Om barnet läcker mycket eller har svårt att tömma blåsan genom urinröret är lösningen kontinenskirurgi. 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 operationen och själv kunna RIKa via Mitrofanoffen.

Efter operationen stannar barnet kvar på sjukhuset i några veckor och får vid utskrivningen med sig katetrar och annat material som behövs. Därefter sköter hemsjukhuset förskrivningen. 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 svårt, men övning ger färdighet. Det är viktigt att barnet känner sig tryggt och säkert i sin situation, säger Magdalena Boije.

Tonåren

En tonåring som är på väg mot vuxenlivet kan ha många tankar kring kroppen. För några brister rutinerna och barnet känner mindre motivation att sköta RIK och hygien. Barnurologen har därför ett enskilt samtal med tonåringen utan föräldrarna vid 15-årskontrollen hos blåsexstrofiteamet. Vid tillfället görs också en kontroll av RIK eller en flödes-/resurin-kontroll, och uppföljning av vilka material som används och förskrivs.

Mellan 15 till 18 års ålder sker en överföring från barnsjukhuset till vuxenurologen. Den ansvariga barnurologen och -uroterapeuten träffar tillsammans med patient och föräldrar vuxenurologen och -uroterapeuten. Vuxenurologen ser till att patienten kallas till kommande undersökningar.

Uroterapeuten som följt barnet skriver en remiss till distriktssköterskan på den vårdcentral på hemorten där barnet är skrivet för hjälp med förskrivning av material.

Frågor till Magdalena Boije och Cecilia Gruber

Vad är anledningen till att man gör en Mitrofanoff-operation?

– En anledning är att få kontroll på urinläckaget. Det finns flera orsaker till att en Mitrofanoff behövs, till exempel för att kunna säkerställa god tömning av urinblåsan om man gjort en blåsförstoring eller blåshalsplastik. Ofta är det barnet/tonåringen som önskar mitrofanoff, då de är trötta på ständigt urinläckage.

Finns det något man kan göra mellan blöjor och kontinenskirurgi?

– Tyvärr finns det inte mycket att tillgå. Innan kontinenskirurgi är det viktigt att barnet är tillräckligt moget för att klara av att använda RIK.

Hur kan man hjälpa barnen med hygien när de inte själva bryr sig om att de luktar kiss?

– Det finns olika bra hygienprodukter som kan användas utan vatten, till exempel Tena-tvättkräm. Det finns även en Tena-barriärkräm som både kan förhindra lukt och lindra blöjeksem.

Vårt barn får skavsår på snippan. Vad kan man göra åt det?

– Testa barriärkräm. Det fungerar bra för att skydda utsatt hud.

Ortopedi

– 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 vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

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 för att kunna få blåslagningen tät. Symfysändarna kan fås att närma sig varandra genom *bäckenosteotomi*, men om barnet är 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 (Kertai et al., Morphological and Functional Hip Long-Term Results After Exstrophy Repair) visar att symfysavståndet vidgar sig något under uppväxten både vid osteotomi och utan.

– Utan osteotomi vidgas symfysen till cirka 5 centimeter och med osteotomi 3–4 centimeter, men det inte ett problem säger Eva Pontén.

Det är vanligast att man utför sneda osteotomier i Sverige. Då knackar man av bäckenet på bägge sidor precis bakom höftlederna. Då är det möjligt att böja in symfysändarna i främre bäckenet så att de når varandra. Med 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. 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. Ibland används externfixation, det vill säga en ram utanför kroppen, för att hålla ihop bäckenet. Under vårdtiden avvecklas katetrarna successivt och för det mesta får familjen åka hem efter tre till fyra veckor.

Höftledsdysplasi

Det finns en något ökad risk för att höftlederna kan bli dysplastiska, det vill säga 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.

Julia opererar in blåsan

Familjen fick rådet att lära känna sin nya familjemedlem, och att hon skulle äta och gå upp i vikt samt undvika infektioner. När Julia var en vecka gammal fick familjen komma tillbaka till teamet för mer information och planering av operation.

– Jag kände mig aldrig orolig, det kändes naturligt och enkelt eftersom Julia mådde så bra, säger Eva.

– Jag var väl lite mer orolig över hur det skulle bli. Jag tänkte mycket på framtiden och vilket liv hon skulle få, säger Bengt.

När Julia var två månader skulle blåsan opereras in och bäckenet slutas.

– Det var en väldigt bred öppning i bäckenet. När vi lade ner Julia låg hon med benen ut helt platt, som en groda, säger Eva. Det gjordes därför en osteotomi där bäckenet fördes ihop och blåsan och urinröret slöts. Operationen gick bra och Julia fick ligga i sträck efteråt.

– Hon hängde där med benen rakt upp och vi kunde inte hålla i henne. Hon hade sin snuttefilt och ett gosedjur i form av en nyckelpiga som hette Pigan. Den blev hennes närhet och den luktade som oss. Pigan har hon kvar än idag, säger Eva. Eva ammade Julia när hon låg kvar i sträcket.

– Jag fick krypa in mellan stängerna i sträcket och hänga över Julia. Efter några försök fick vi in tekniken och det gick förvånansvärt bra, säger Eva.

Efter tre veckor fick Julia lämna sträcket och läkningen hade gått bra.

– Vi fick åka hem med vår helt vanliga ovanliga bebis.

Vad vi vet om hur det är att leva med blåsexstrofi

– Något som är tydligt är att det behövs mycket mer forskning om behandling och kirurgi, men också om hur personer med blåsexstrofi faktiskt mår. Det säger Gundela Holmdahl som berättar om forskningsläget.

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

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

Genetiska studier

Professor Agneta Nordenskjöld har genomfört en genetisk studie av 150 patienter med blåsexstrofi och deras föräldrar för att svara på frågorna varför?, prognos? och upprepningsrisk? Resultaten visar 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 patienterna med blåsexstrofi, säger Gundela Holmdahl.

Svenska registerstudier

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

- 1973 till 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 ljumskbråck och retentio (testikel som inte vandrat ner), men ingen risk för missbildningar i andra organ.
- Det är 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 undersöker i en pågående studie 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. Just nu genomför teamet djupintervjuer med vuxna med blåsexstrofi. 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.

Livskvalitet, föräldrauppgifter och coping

– Genom att bjuda in till samtal och hjälpa till med strategier kan föräldrarna stärka barnet och därigenom minska den negativa inverkan inkontinens har på livskvaliteten. Det säger Anna Strandqvist som är psykolog vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Begreppet, quality of life (QOL), livskvalitet på svenska, syftar på hur individen uppfattar sin livssituation. Uppfattningen står i relation till rådande kultur och normer samt till personens egna värderingar, mål och förväntningar på livet. Inom sjukvården pratar man ofta om hälsorelaterad livskvalitet (HRQOL), som fokuserar på vilka konsekvenser ett hälsotillstånd får för individen.

Det har gjorts många mindre omfattande HRQOL-studier för att undersöka hur personer med blåsexstrofi upplever sin livskvalitet. Eftersom studierna bygger på små grupper och spänner över ett brett område, kan små resultat ge stora utfall. Den översikt över studierna som Gundela Holmdahl sammanställt visar att barn med blåsexstrofi skattar sin livskvalitet något högre än vad andra grupper med sjukdomar som diabetes och cancer gör. Den största negativa inverkan på livskvaliteten är inkontinens. Studierna visar också att barnen skattar sin livskvalitet högre än vad föräldrarna gör.

– 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?

Anna Strandqvist har identifierat ett antal utmaningar som återkommer i samtal med barn med blåsexstrofi och deras föräldrar:

- brist på kontroll över kroppsfunktioner
- känsla av att vara annorlunda
- oro kopplat till vårdsituationer
- komplikationer och eftervård
- alla saker barnet missar
- negativa tankar om kroppen

- skam.

– Skam, oro och negativa tankar om kroppen är svåra känslor som kan växa om man håller dem för sig själv. Att försöka prata om det man går igenom och det som tynger en kan göra det lättare att hantera, men jobbiga känslor måste få finnas och ta lagom stor plats, säger Anna Strandqvist.

Det finns inga enkla lösningar, men för barn med inkontinens är det viktigt att försöka hitta olika tillvägagångssätt och strategier för situationer som kan uppstå. Detta för att undvika känslan av att inte ha kontroll. Vårdplanering bör alltid ske utifrån barnets perspektiv.

– Det kan vara väldigt betydelsefullt för barnet att inte alltid behöva missa aktiviteter och vara borta från skolan. Det är viktigt att få träffa kompisarna och vara med på avslutningar, säger Anna Strandqvist.

Föräldraskapet

Som förälder till ett barn med blåsexstrofi är föräldraskapet egentligen inte annorlunda, men uppgifterna blir fler. Det är viktigt att inte bara se till barnets känslor utan också till sina egna. Som förälder kan man vara en förebild genom att själv prata om känslor och visa att det är okej att uttrycka dem.

– Ett ovanligt tillstånd kan ge ovanliga känslor. Som förälder kan man stötta sitt barn genom att vara den som barnet kan vända sig till med sina funderingar, säger Anna Strandqvist.

En viktig uppgift för alla föräldrar är att värna sitt barns integritet. Det kan handla om att informera omgivningen eller säkerställa att barnet har fått tillräckligt med information i samband med en vårdinsats. Bra långsiktiga mål är att försöka stärka barnets självkänsla genom uppmuntran, att motverka skamkänslor och främja acceptans av att kroppen är annorlunda.

– Det här med acceptans kan upplevas som lite provocerande. Vad jag menar är att man som förälder kan hjälpa barnet att stå ut med sin situation och leva sitt bästa liv, trots utmaningarna. Slåss inte för mycket mot det som inte går att förändra. Framför allt handlar acceptans om att leva i nuet och inte undvika

sådant som man skulle vilja göra bara för att man har blåsexstrofi, säger Anna Strandqvist.

Att prata med barn

För att prata med barn om viktiga saker kan det vara bra att skapa stunder som möjliggör berättade. Det kan till exempel vara att man har en pratkultur, ett tillåtande samtalsklimat hemma där man diskuterar viktiga saker. Det kan också vara bra att fundera över vilka tillfällen som lämpar sig för samtal och inte ställa för mycket frågor. Att visa barnet att man lyssnar och är tillgänglig samt att vara uppmuntrande är viktigt.

– Bekräfta att det som barnet känner är helt okej, man får känna och tycka som man vill. Barn är roliga att prata med. Var nyfiken på barnens perspektiv, de kan anpassa sig och ta sig an svåra situationer på ett mycket resursstarkt och sunt sätt om omgivningen ger dem möjlighet till det, säger Anna Strandqvist.

Procedurrädsla

Barn med blåsexstrofi har mycket sjukvårdserfarenhet som kan vara både positiv och negativ. Procedurrädsla är ofta kopplat till stick, men det kan också vara oro och rädsla för någon annan del av vårdbesöket. Rädslan kan te sig både rationell och irrationell. I grunden handlar procedurrädsla om att barnet tappar kontrollen över sin egen kropp.

– Det hör till att man gör det i vården, men det går att minska barnets rädsla genom förbereda barnet på vad som ska hända vid besöket, säger Anna Strandqvist.

Det går att få hjälp genom till exempel mer förberedelser inom vården, längre besök och mer positiv förstärkning eller distraktion. I lekterapi kan barnet få närma sig material och procedurer genom lek och till exempel få undersöka och sticka en docka eller de anhöriga.

– Vid svårare procedurrädsla kan man söka hjälp hos BUP eller enheten för medicinsk psykologi för att hjälpa barnet genom KBT och exponeringsbaserad psykoterapi, säger Anna Strandqvist.

Copingstrategier

Coping kan förklaras som hur man hanterar olika situationer och vilka förhållningssätt man använder sig av. Copingstrategier utgår ifrån ens personliga egenskaper och resurser samt

erfarenheter man bär med sig. Det går att påverka hur man hanterar situationer genom olika copingstrategier, och man kan jobba på att utöka sin repertoar.

– Ett exempel på bra coping och ett positivt förhållningssätt till sin blåsexstrofi är en tjej som sa att ”jag kan stå upp och kissa, vilket är rätt ballt ändå”. Hon har knäckt koden för hur hon ska hantera sin vardag med lite extra bekymmer, säger Anna Strandqvist.

Anknytning

Anna Strandqvist träffar ibland föräldrar som fått tuffa besked i samband med sitt barns födelse. Det kan ge symtom på stress i stunden och i sällsynta fall långvariga symtom på posttraumatisk stress. Det går att motverka långvariga symtom på stress vid traumatiska händelser genom information och socialt stöd. I vissa fall upplever föräldrarna att den första tiden påverkat anknytningen mellan föräldern och barnet. 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 skuld uppstå.

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

Boktips för samtal med barn:

Petter Iwarsson – *Samtal med barn och ungdomar*, 2007

Reyhane Ahangaran – *Att prata med barn om känslor*, 2022

Lästips för samtal om blåsexstrofi:

Top tips for talking about differences of sex development –

dsdfamilies.org/application/files/4115/3780/1476/Top_Tips_for_Talking.pdf

Föräldrainsformation om att prata med barn om DSD – tillstånd som påverkar könsutvecklingen –

socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/artikelkatalog/ovrigt/2020-4-6700.pdf

Frågor till Anna Strandqvist

Jag har många dåliga erfarenheter av vara tvungen att hålla i mitt barn inför vårdingrepp. Jag upplever ofta att jag tvingas begå övergrepp på mitt eget barn. Hur jobbar ni inom vården med detta?

– Vi som ser barn med procedurrädsla ser också att detta går att undvika. Vi pratar mycket om att fasthållning inte är bra. Förlusten av kontroll över situationen sätter sig ofta i minnet hos barnet. Situationen blir ett övergrepp. Stå på er så att vårdpersonalen kan stanna upp och förstå hur viktigt detta är. Det är lite av en föräldrauppgift att vara på sin vakt och säga ifrån.

Vem har psykologiskt ansvar för våra barn?

– Vid egen psykisk ohälsa ska man vända sig till vårdcentralen. Om det är kopplat till blåsexstrofin tycker jag att man ska kunna vända sig till oss på medicinsk psykologi på sjukhuset för att få hjälp, men uppdraget är lite oklart.

Hur ska man tjata på ett bra sätt? Har du några tips?

– Om man har en kärleksfull och positiv vardag så kan man med gott samvete tjata. Det måste man göra som förälder. Däremot kan det vara bra att tjata vid rätt tillfällen. Bildstöd på rutiner kan underlätta för några, för att visa vad som behöver göras. Belöningsystem kan också vara en bra metod för vissa. Då kan man få till positiv curling kring det beteende som man försöker att skapa.

Hur når man ett barn som inte vill prata?

– Det kanske kan vara så att han eller hon inte är mogen att prata eller inte upplever det som viktigt just nu. Att ni visar att ni vill prata och är intresserade är viktigare än att barnet faktiskt pratar. Då vet han eller hon att det går att prata med er när tillfället kommer.

Hur pratar man om att se annorlunda ut?

– En bra ingång är att öka medvetenheten om att alla människor ser olika ut. Det finns många tillstånd som gör att man avviker från normalvariationen. Även här handlar det om att försöka skapa en pratkultur hemma. Fråga mer och lyssna

mer. Ge barnet ett forum att prata om sitt eget tillstånd, men utgå alltid ifrån barnets ålder och mognad.

Ligger det något i att barn på sjukhus får en tuffare start, men går starkare ur det?

– De får en massa erfarenheter och blir kloka personer. För att göra en upplevelse till en erfarenhet är det bra att få prata om den ibland och få lufta sina känslor.

Julia får komplikationer

Julia mår bra fram tills hon var ett och ett halvt år.

– Då började det krångla. Hon åt inte och bara grät. Vi märkte att hon hade ont och det visade sig att det berodde på att hon inte kunde få ut all urin, säger Eva.

För att hjälpa Julia att tömma urinen opererades en knapp in.

– Vi kopplade in en slang och tömde genom knappen. Julia mårde snabbt mycket bättre, men vi visste att det inte var någon permanent lösning eftersom Julia behövde få en förebyggande dos penicillin varje dag, säger Eva.

Var tredje månad skulle knappen bytas ut.

– Det var hemskt och kändes som ett övergrepp varje gång. De passade på att byta knappen när hon drog efter andan mellan skriken, minns Bengt.

Julia hade knappen under åren hon gick i förskolan och det fungerade bra. Personalen hjälpte henne att tömma blåsan i samband med alla barns blöjbyten. När Julia skulle fylla sju år tyckte läkaren att det var dags för en Mitrofanoff. Innan operationen skulle Julia lära sig att RIKa genom urinröret.

– Det kändes inte alls bra. Hon skulle försöka hitta sitt urinrör som sitter en bit in i slidan utan att själv se det. Egentligen var hon inte mogen för en Mitrofanoff, men vi hade inte mycket val, säger Eva.

Efter operationen skulle Julia prova att RIKa genom den nygjorda kanalen för första gången.

– Då förde hon bara in katetern i kanalen och det kom urin. Så tittade hon på oss och frågade: "Varför provade vi den krångliga vägen? Detta var ju mycket enklare". Sen dess har hon gjort det själv, säger Eva.

Jennie är 27 år och har blåsexstrofi

Öppenhet och att sprida kunskap och medvetenhet om sitt tillstånd är viktigt för Jennie som är född med blåsexstrofi.

– Förhoppningsvis kan det stärka andra att jag inte låter min blåsexstrofi hindra mig.

Öppenhet har alltid varit en självklarhet i Jennies familj, men det var först sommaren 2018 som hon började visa och berätta om sin blåsexstrofi offentligt. Det var en dåvarande pojkvän som uppmuntrade Jennie att våga berätta för fler och hon började publicera inlägg i sociala medier.

– Sedan dess har människor från hela världen hört av sig till mig. Jag har fått svara på mängder av funderingar från oroliga föräldrar och glada tillrop från personer som själva har diagnosen eller något snarlikt. Det är väldigt inspirerande faktiskt. De flesta är glada över att jag vågar gå ut med det.

När Jennie föddes på Nyköpings lasarett 1995 hade ingen sett en utanpåliggande blåsa förut. Familjen fick snabbt åka till Uppsala där Jennie opererades redan under det andra dygnet. Jennie har förstås inga egna minnen av den första tiden, men hennes mamma skrev dagbok.

– Jag har kunnat läsa mig igenom hela min barndom, sida upp och sida ner med sjukhusvistelser. Jag hade nog inte riktigt förstått innan hur mycket jag har varit med om eller hur mycket min mamma har behövt kriga för mig.

Våga vara öppen

Jennie genomgick en Mitrofanoffoperation redan som treåring. Kanalen till blåsan mynnar i naveln. Eftersom Jennie som barn behövde hjälp med att RIKa såg hennes föräldrar det som en självklarhet att informera Jennies omgivning och normalisera stomin.

– Mina kompisars föräldrar hjälpte mig att både tömma och skölja blåsan. Jag hade också flera katetrar hemma hos mina vänner. Livet blev lite friare, både för mig och för mina föräldrar.

När hon började skolan informerade Jennie tillsammans med sin mamma de andra om sin blåsexstrofi. Alla fick ställa de frågor de hade.

– Jag minns att vi satt i en ring i klassrummet och mina klasskamrater fick komma och känna på katetrar och plåster. Jag har alltid känt mig trygg i skolan och aldrig varit rädd för mobbning, det var mer mina föräldrars oro. Öppenheten har skapat en förståelse och en större kunskap hos min omgivning. Istället för att de ska gå runt och undra och hitta på rykten vet alla att jag har blåsexstrofi.

I Jennies klass blev det som en ketchupeffekt.

– När vi berättade vågade fler träda fram. Någon hade diabetes, en annan hade problem med tarmen och för en tredje var det matstrupen. Det handlar inte bara om mitt tillstånd. Det finns så många som har andra svårigheter, och det är därför meningslöst att jämföra sig med andra.

Jennie berättar att hennes och familjens öppna förhållningssätt har gjort uppväxten mindre komplicerad. Hon har alltid känt sig annorlunda, men eftersom alla i hennes närhet varit så medvetna om blåsexstrofin, har den känslan inte varit så stark.

– Öppenheten har också gjort att jag inte längre skäms över att ha blåsexstrofi. Idag kan jag gå öppet på en strand eller på badhuset. Om människor tittar får de göra det. Jag bryr mig faktiskt inte och jag svarar gärna på frågor. De flesta brukar tro att jag har piercat naveln eftersom jag har ett plåster där den brukar sitta.

Tonåren var en tuff tid

Den tuffaste tiden under uppväxten var högstadiet och delar av gymnasiet.

– Tonåren var lite av ett krig. Jag grubblade mycket över vem jag var och om någon någonsin skulle vilja ha mig, fast jag såg ut såhär. Jag ville helst se ut som alla andra.

Trots de stundtals tunga tankarna upplevde Jennie alltid att hon hade vänner hon kunde vara sig själv med. Under den perioden kunde det vara särskilt utmanande att sköta RIKningen.

– Det var väl inte så roligt att avbryta aktiviteter för att springa på toaletten hela tiden. Jag fick tidigt lära mig att ta ansvar. Jag känner att jag är kissnödig. För det mesta går jag på toaletten

var tredje timme, men det beror förstås på hur mycket jag dricker.

Hon är också medveten om konsekvenserna av att inte sköta RIK.

– Om jag inte sköter mig får jag urinvägsinfektion. Mina föräldrar har fått tjata mycket genom åren. Idag planerar jag ofta dagarna efter när jag ska äta och när jag ska gå på toaletten.

Något som underlättade i skolan var att Jennie hade en egen toalett.

– Det var skönt att jag kunde ha mina egna saker där inne. Det underlättade också att mina klasskamrater visste om det. Det började en ny kille i min klass i låg- eller mellanstadiet. Han undrade varför jag alltid hade en lärare med mig in på toaletten. Då var det en annan kille i klassen som sa ”men det är ju för att hon kissar med en slang”, som att det var fullständigt logiskt. I de sena tonåren bestämde Jennie sig för att hon ville börja dejta.

– Jag gav mig ut på singelmarknaden och upptäckte rätt så fort att de flesta killar inte bryr sig. Det är bara ett plåster på magen och att jag kissar på ett annat sätt. Mer än så var det inte. Jag kände mig accepterad och mitt självförtroende lyfte.

Vuxenlivet

Jennie gjorde en operation för att vidga slidan när hon gick i högstadiet, vilket möjliggjorde ett vanligt sexliv. Övergången till vuxenvården innebar inte några problem för Jennie. Hon har inte heller gjort några större ingrepp i vuxen ålder.

– Vuxenvården var lite annorlunda och krävde mer ansvar av mig själv förstås. Jag har dock haft med mig min mamma på läkarbesök även i vuxen ålder.

Idag jobbar Jennie skift på en industri som bearbetar kärntekniskt avfall. Hon informerade inte om sin blåsexstrofi på förhand.

– De på min arbetsplats vet dock. Ifall något skulle hända. De har kontaktuppgifter till mina föräldrar och vet att jag kissar så här.

Jennie har haft perioder av oro, ångest och depression och upplever inte att hon har fått särskilt mycket hjälp från vården.

– Vården är bra på att sköta de fysiska besvären, men inte de psykiska. Det är mycket man har gått igenom under årens lopp

och jag har sökt hjälp för ångest och depression i vuxen ålder. Jag hade önskat att det fanns psykologiskt stöd kopplat till blåsexstrofiteamet när jag var barn.

Jennie berättar att det finns många positiva effekter av blåsexstrofin också. Hon syftar på alla människor hon inte skulle träffat annars. Att vara med i ILCO har varit särskilt betydelsefullt.

– Jag har alltid haft någon att vända mig till som har varit med om något likande. Det är lika viktigt för barnen med blåsexstrofi att träffas som det är för föräldrarna och syskonen. Jag är väldigt glad och tacksam över tryggheten som nätverket har gett mig.

Jennie har tillägnat sig en annan del av att ha blåsexstrofi som hon gjort till sin unika egenskap.

– Jag kan ju stå upp och kissa eller kissa i en petflaska i bilen. Det är ett stort plus med blåsexstrofi, säger Jennie.

Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla.

Barn med olika funktionsnedsättningar har kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas veckans program för barnen och ungdomarna. Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser. För att skraddarsy veckans aktiviteter med barnen samtalar barnteamet med föräldrarna om barnen med diagnos och får information från deras skolor. Även syskonen får ett eget program.

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 Världshälsoorganisationens (WHO:s) begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna – och anpassningen av dem – mycket viktiga.

Allmänna mål för familjevistelsen

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *barnen ska få träffa andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan barnen känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att skapa en *miljö där barnen känner trygghet och trivsel*. Varje familj har en huvudansvarig person från barnteamet och barnens unika förutsättningar, intressen och behov är utgångspunkten vid utformningen av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar hos den som vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Det gäller även för barn. Därför är personalen tydlig och använder individanpassad kommunikation. Personalen i barnteamet är lyhörda för barnens uttryck och önskemål och är beredda att anpassa aktiviteterna efter dem. Ett exempel på tydliggörande specialpedagogik och ett tryggt inslag är att Kalle Kanin alltid hälsar de små barnen välkomna vid samlingen varje morgon. Kalle har med sig bilder på de aktiviteter som barnen ska göra under dagen.

Inför varje familjevistelse på Ågrenska utformar barnteamet även specifika mål i planeringen av aktiviteter. Målen baseras på de typiska symtom som är kopplade till diagnosen.

Läs mer om Ågrenskas arbete på [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Länktips:

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

mfd.se – myndigheten för delaktighet

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

ritadetecken.se – webbtjänst med ritade tecken

skoldatatek.se – digitala tips och appar för tillgänglighetsanpassning

skolappar.nu – appar kopplat till det centrala innehållet i Lgr 11

goteborg.se/eldorado – upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

logopedeniskolan.blogspot.se – blogg om språk-, tal, och lässvårigheter

varsam.se – hjälpmedelsbutik

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

lekolar.se – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur

Julia rider

I skolan bär Julia med sig sina katetrar och hon behöver ett litet trosskydd mot läckage. För det mesta fungerar det bra. Hon har med sig allt hon behöver i ryggsäcken.

– Hennes katetrar ser ut som små tuschpennor och hon läcker bara lite grann så det fungerar bra. Sedan beror det också på hur väl hon sköter tömningen. Vi får tjata en del på henne om att gå på toaletten, säger Bengt.

Det kan bli svårare om Julia hoppar studsatta eller dricker mycket saft en varm sommardag – eller när hon rider på en häst.

– Julia går och rider och då kan det vara lite svårare att hålla urinen. Samtidigt har det blivit mycket bättre tack vare ridningen. Det har hjälpt henne att träna upp sin bäckenbottenmuskulatur, säger Eva.

Julia är uppvuxen på en liten ort och har gått i samma klass sedan förskolan.

– Hennes kompisar vet, men träffar hon nya vill hon helst inte berätta om sin blåsexstrofi.

Julia har tre nära kompisar som också har blåsexstrofi.

Familjerna fick kontakt på internet när barnen var i treårsåldern.

– Alla fyra tjejerna är födda inom ett år. Tjejerna träffades för första gången för tre år sedan på läger med ILCO och blev kompisar direkt. De betyder jättemycket för varandra, säger Eva.

Syskonrollen

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

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har en bristfällig kunskap om sin brors eller systems funktionsnedsättning och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Det går inte att veta hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon har tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att ta till sig kunskap tar tid. Det är viktigt att prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som 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. Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt särskilt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över".

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om sitt syskon med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de när de åker hem från Ågrenska ska ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

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

Bemästrande handlar om att hitta vägar och 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 inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

Läs mer om syskon

Det finns mycket konkret information om vårt arbete med syskongrupper på Ågrenskas webbplats. Där finns bland annat information om syskonrollen i olika åldrar, arbetsmaterial som exempelvis verktyg för samtal med syskon, filmer och litteraturtips: agrenska.se/syskonkompetens

Julia har fyra äldre syskon

När Julia var liten bodde hennes syskon hos föräldrarna från och till. Eftersom alla är nästan 20 år äldre än Julia är hon verkligen lillasystemen i familjen.

– Min dotter Linnea bor närmast oss och vi ses ofta. Linnea kan också avlasta oss föräldrar för hon har koll på alla de medicinska bitarna med Julia, säger Eva.

Eva och Bengt berättar att de inte har känt behov av någon annan avlastning. Det har varit mycket vårdbesök och operationer genom åren, och de har alltid känt sig väl omhändertagna. Sedan blåsexstrofi-teamet hamnade i Stockholm har inte familjen behövt åka dit.

– Vi har inte haft behov av specialistvård de senaste åren, men det låter bra att de har centraliserat kompetensen. Jag kan åka till andra sidan jorden om jag vet att jag får den bästa vården för mitt barn, men akutvården behöver vi ha nära, säger Bengt.

Om Julia behöver åka in akut vet föräldrarna om att de ska be personalen ta en urinodling och en snabb sänka om hon har feber.

– Innan de börjar fråga om hon har ont i öronen eller halsen måste vi veta om det är bakterier i urinen, säger Bengt. Julia själv är ganska obrydd kring sin blåsexstrofi. Föräldrarna vet att det eventuellt kan krävas mer kirurgi när Julia är i tonåren.

– Vi har sagt att nu låter vi henne bestämma själv. Hon är nog glad om hon slipper fler operationer, men läkarna har en sådan fin kontakt med henne och förbereder henne noga för varje steg. Det är vi glada och tacksamma för, säger Eva.

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 (HSL)

Det finns numera en patientlag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller en specialist. Det ska vara lätt 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 verksamhetschefen vid en instans med vårdansvar för barnet skyldighet att utse en fast vårdkontakt som kan säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en 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 tas fram när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser och där ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där de professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

1177 efter 13 år

I normalfall är ett barns journal tillgänglig för vårdnadshavare fram tills barnet fyllt 13 år. I undantagsfall är det möjligt att ansöka om tillgång även efter 13 års ålder, men det måste göras på varje enskild mottagning och det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna ansökan. – Det finns något som heter Freja ID, det är en e-legitimation med möjlighet att dela kontrollen med en närstående eller god man, säger Anna-Karin Björnström.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på 1177.se och sök på: *gör ditt barns vårdärenden via nätet*.

Försäkringskassan

Omvårdnadsbidrag 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. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och pengarna är pensionsgrundande. De olika 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 kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

– Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage och resor med egen bil. Man behöver komma upp i en viss summa per år, säger Anna-Karin Björnström.

Tillfällig föräldrapenning (vab) går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning.

Kontakt dagar finns till för barn som omfattas av LSS. Man kan få ersättning för tio kontakt dagar per barn och år.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på [fk.se](https://www.fk.se)

Skollagen

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen. 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. Skolan ska också ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

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 i förskola och vid övergången från förskola till skola samt vid alla stadietyten. 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 med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor.

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Vid frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på **skolinspektionen.se** och **skolverket.se**

Fonder

Vid ökade omkostnader på grund av sjukdom kan man söka pengar till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur.

– Det kan löna sig att söka pengar ur fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Anna-Karin Björnström.

Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder: **stiftelser.lansstyrelsen.se**

Fler länktips

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga
minstoradag.org – uppfyller önskingar och skapar glädjefulla
upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning
ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med
funktionsnedsättning

ILCO

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. De anordnar även familjedagar, ett tillfälle att träffa andra i liknande situation. Dagarna riktar sig till barn mellan 0 och 18 år och deras familjer .

– Barnen hittar ofta vänner som kanske också har stomipåse, blöja, knapp på magen och operationsärr på kroppen. Vi gör dessutom många roliga familjeaktiviteter och lär oss nya saker om diagnoserna genom föreläsningar och workshops, säger Josefin Norman, ansvarig för barn- och familjeverksamheten på ILCO.

Ett annat läger är barn- och tonårslägret som riktar sig till barn och tonåringar som är 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 forskningen och arbetar intressepolitiskt med att påverka samhället att tillgodose medlemmarnas intressen 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.nu.

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 få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning och att sprida kunskap om sällsynta diagnoser. De vill också främja forskning och utveckling av metoder för diagnostik och behandling. 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 får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra 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.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:
socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:
agrenska.se/informationscentrum

Blåsexstrofi

En sammanfattning av dokumentation nr 663

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.

I dokumentationen finns bland annat information 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 2023 | agrenska.se