

Dokumentation nr 581

Ehlers-Danlos syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

agrenska.se

EHLERS-DANLOS SYNDROM

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.

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Ehlers-Danlos syndrom. 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. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som pdf på agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Helena Velande, specialistläkare på Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen vid Mölndals sjukhus.

Maritta Hellström Pigg, överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

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

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

Bertil Romanus, överläkare och ortoped vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

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

Maude Wildow, rådgivare vid Specialpedagogiska skolmyndigheten Västra regionen, Göteborg.

Medverkande från Mun-H-Center

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

Christina Havner, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås.

Medverkande från Ågrenska:

Ann-Catrin Röjvik, verksamhetsansvarig.

Cecilia Stocks, socionom.

Bodil Mollstedt, specialpedagog.

Linda Öhman pedagog.

Johanna Lagerfors, 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 om EDS	5
Ida har EDS	14
Genetik vid Ehlers-Danlos syndrom	14
Ida får fler diagnoser	17
Fysioterapi och arbetsterapi vid EDS	18
Ida gillar musik och gymnastik	22
Ortopedi vid EDS	23
Neuropsykologisk utredning samt hantering av smärta	26
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	30
Ida går i särskola	33
Syskonrollen	33
Ida har två yngre syskon	37
Munhälsa och munmotorik	38
Samhällets stöd	42
Personlig assistans	48
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	50
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	50
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	51

Medicinsk information om EDS

– Ehlers-Danlos syndrom är ett tillstånd som ofta påverkar flera av kroppens funktioner. Eftersom symtomen presenterar sig på många olika sätt och i olika åldrar är det ibland svårt för sjukvården att ställa rätt diagnos.

Det säger Helena Velander som är specialistläkare på Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen på Närhälsan i Mölndal.

Ehlers-Danlos syndrom, EDS, orsakas av en förändring i generna som leder till en defekt i produktionen av proteinet *kollagen*.

Kollagen utgör en tredjedel av kroppens protein och behövs för att bygga upp kroppens stödjevävnad: hud, senor, ben och brosk.

– Det är det som binder ihop kroppen och är viktigt både för muskler och leder, säger Helena Velander.

Elastas, fibrillin och tenascin är andra proteiner i kroppen som också kan vara påverkade vid EDS.

För att förklara kollagenets funktion i kroppen brukar Helena Velander likna kroppen vid ett tält. Skelettet representerar tältpinnarna och bindväven och huden tältduken.

– I exemplet blir kollagenet snörena som binder fast duken vid tältstommen. Utan dem blir tältet, alltså kroppen, väldigt instabilt. Det påverkar naturligtvis personens välmående på olika sätt.

Det finns flera olika typer av EDS. Många symtom är gemensamma för alla former, men det finns också symtom som skiljer dem åt. Ibland är det svårt för personer inom sjukvården att förstå att symtom som smärta, trötthet och koncentrations-svårigheter kan hänga ihop med varandra. Därför är det vanligt att personer med EDS får sin diagnos sent, även när svårigheter av olika slag visat sig i tidig ålder.

Ny klassifikation av syndromet

2017 publicerades en ny klassifikation för diagnostisering av EDS. Den identifierar 13 olika typer av sjukdomen. Gemensamt är att de genetiska syndromen orsakar *hypermobilitet* (överrörlighet) och smärta, i varierande grad.

Klassisk typ

Den klassiska typens huvudsymtom är överrörlighet i lederna, mjuk elastisk hud och en benägenhet att få tunna men breda ärr. Andra

vanliga symtom som kan förekomma är olika komplikationer i lederna. Några exempel på det är vrickningar, luxationer, subluxationer, blåmärken, muskelsvaghet, analprolaps och knutor i bindväven. Besvären ser olika ut hos olika individer.

Den klassiska formen av syndromet är indelad i flera undertyper, där typ II är lindrigare än typ I. Ett barn per 20 000 födda har den här formen av EDS. Det motsvarar fem barn i Sverige årligen.

Hypermobil typ, överrörlighetstypen

Överrörlighetstypen kännetecknas av överrörliga leder, mjuk hud samt återkommande ledluxationer.

– Huden är len och mjuk och ofta även ovanligt töjbar, säger Helena Velandér.

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

Tidigare har man räknat med att ett barn per 5000 födda har den här formen av EDS, som ofta (men inte alltid) ärvs från någon av föräldrarna. Det innebär ungefär 20 barn per år i Sverige. Men med den nya klassifikationen kommer sannolikt fler barn falla inom ramen för diagnosen. Överrörlighetstypen ger lindrigare symtom hos män än hos kvinnor. Orsaken till den här typen är inte helt genetiskt kartlagd.

Vaskulär typ, kärltypen

Kärltypen av EDS medför större risker än övriga former och är den som skiljer sig mest från de övriga. Ungefär en av 20 EDS-patienter har den här formen.

Personer med kärltypen får lätt tidiga åderbräck och har tunnare hud där blodkärlen syns igenom, vilket ibland kan ge ett lite åldrat utseende. Huden är skör och får lätt stora blåmärken.

Även kroppens artärer, mag- och tarmsystemet samt livmodern är sköra och det är också vanligt med problem i tandkötet.

Kyfoskoliostisk typ

Vid den kyfoskoliostiska typen finns en medfödd och ökande skolios (sned rygg), samt uttalad muskelsvaghet vid födseln.

Även här är vävnaderna sköra och lederna generellt överrörliga.

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

Artrochalasiatyp

Artrochalasiatypen är en mycket ovanlig form av EDS. Barnen kan födas med dubbelsidig höftledsluxation.

– Alla barn som föds med båda höfterna ur led bör utredas för EDS, säger Helena Velander.

Barn med artrochalasiatypen kan drabbas av upprepade luxationer och har skör hud som lätt får atrofiska ärr, det vill säga tunna och sköra ärr.

Dermatosparaxistyp

Barn med dermatosparaxistypen av EDS kan födas för tidigt på grund av att fosterhinnan brister i förtid. De har uttalat skör hud, som ofta går att töja mycket mer än hos andra. Personer med denna typ har en ökad risk för navel- eller ljumskbräck.

Utöver ovan nämnda former finns även *klassisk lik EDS* (som liknar den klassiska formen), *kardio-valvulär EDS*, *Brittle cornea-EDS*, *spondylodysplastisk EDS*, *muskulokontraktual EDS*, *myopatisk EDS* och *peridontal EDS*.

Här hittar du diagnoskriterierna för de 13 olika typerna:
[*ehlers-danlos.com*](http://ehlers-danlos.com)

Ökad risk för andra symtom

Personer med EDS löper en något högre risk än andra att drabbas av vissa tillstånd, däribland ångesttillstånd, IBS, dysfunktion i blåsan och bäckenet, samt olika utvecklingsneurologiska avvikelser. Det kan till exempel handla om ADHD, autism, sömnstörningar, sociala svårigheter och beteendeavvikelser.

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

Vid *autism* finns varaktiga brister i social interaktion och kommunikation. Vanligt hos personer med autism är också repetitiva mönster i beteenden och intressen, specifika rörelser/tal, bundenhet till rutiner och avvikande sensorisk känsel. (Det innebär till exempel att en del har svårt att känna av om det är kallt ute.)

– I diagnosen ingår att barnet ska ha en klar funktionsnedsättning oberoende av miljö, även om den kan yttra sig olika i olika miljöer.

Aspergers syndrom var tidigare en egen diagnos, men ingår numera inom paraplybegreppet *autismspektrumstörning*. Barn med dessa svårigheter har ofta en större kognitiv och språklig förmåga än barn med andra typer av autism har.

EDS medför varierande symtom

– Ett barn med EDS är påverkat av sin sjukdom överallt; hemma, på skolan och med kompisar. Det behövs kunskap och samverkan mellan alla vuxna som arbetar med barnen i dessa miljöer för att barnet ska ha det bra, säger Helena Velandar.

Personer med EDS har varierande symtombild. Det gäller även personer med samma form av sjukdomen. Vid de flesta varianter dominerar *ledsymtom och trötthet*. Lederna kan vara instabila och ibland luxera eller subluxera, det vill säga gå ur led eller hamna i ett läge nästan ur led. Det beror på att det inte finns tillräckligt med vävnad som stabiliserar leden.

– När lederna inte är stabila måste musklerna hela tiden arbeta extra hårt för att kompensera. Det är en av orsakerna till tröttheten som många med EDS märker av.

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

Felställningar av olika slag, såsom skolios, insjunket bröstben och nedsjunket fotvalv är andra problem som kan uppstå, liksom *hudproblem*. Eftersom huden ofta är skör och töjbar är det viktigt att personer med EDS talar om för läkaren att de har syndromet om de behöver sys. På grund av den försämrade läkningsförmågan är det också bra att ha som grundregel att bara operera när det är absolut nödvändigt. Alla med EDS bör utredas med avseende på blödningsbenägenhet inför större kirurgiska ingrepp.

Även *blodkärl* kan påverkas av EDS, framför allt hos personer med den vaskulära typen. Personer med denna typ löper ökad risk för rytmrubbningar på hjärtat. Fysisk aktivitet i vardagen, och träning i samarbete med fysioterapeut, är den viktigaste behandlingen.

Personer med EDS av kärltyp bör se till att hålla träningen på en jämn nivå. Träning som ger ett plötsligt högt blodtryck påfrestar kärlen och vävnaden i onödan. Ibland kan det då vara bra med skyddande läkemedel för att hålla blodtrycket mer jämnt.

Tarmväggen är uppbyggd av mycket kollagen och påverkas därför också vid EDS. Tarmen blir lite slappare än hos andra vilket ökar risken för förstoppning.

– Det bästa man kan göra för att minska problemen är att röra sig och att äta lagad mat på regelbundna tider. Det är också bra att se till att barnet har tillgång till vätska och att hen äter extra mycket av kost som verkar lösande för magen, säger Helena Velander. Regelbundna toalettvanor och en riktig sittställning på toaletten, med stöd för benen, kan också hjälpa. Det kan vara bra att ha en lugn stund för toalettbesök efter måltiderna. I undantagsfall behandlas besvären med läkemedel.

Hörselproblem är något vanligare än hos barn i allmänhet, även om den specifika orsaken ännu är oklar. En teori är att det har att göra med en överörlighet i hörselbenet. En del barn med EDS har också ont i öronen, och/eller i käken och nacken. *Problem i munnen* förekommer också. Tänder kan lossna tidigare eller tvärtom inte lossna när de ska. Rösten och förmågan att svälja och tugga påverkas också eftersom vävnadsstrukturen i svalget är påverkad vid EDS.

(Läs mer om munrelaterade symtom i avsnittet "Munhälsa och munmotorik").

Utöver de fysiska besvären är det också vanligt att barn med EDS har *sömn- och koncentrationssvårigheter*.

– Forskningen tyder på att neuropsykiatriska diagnoser som exempelvis ADHD och ADD är något vanligare hos personer med EDS än hos andra. Men koncentrationssvårigheter kan också bero på kronisk smärta och trötthet. Om de skapar påtagliga problem i vardagen är det viktigt att göra en neuropsykiatrisk utredning för att ta reda på den bakomliggande orsaken till svårigheterna, säger Helena Velander.

Genom att utreda orsaken ökar möjligheterna att sätta in rätt stöd. Alla människor blir mer smärtekänsliga om de sovit dåligt, och på sikt blir de flesta deprimerade av för lite sömn. Därför är det jätteviktigt att komma tillrätta med eventuella sömnrubbingar. Precis som vid smärtanalys gäller det vid sömnproblem att göra en kartläggning av personens livsstil för att förstå problemets orsak. För lite fysisk aktivitet eller utevistelse kan ge försämrad djupsömn. Även smärtor kan påverka sovandet.

– Det finns en rad hjälpmedel för att förbättra sömnen. Dels olika former av madrasser, men också boll- eller kedjetäcken som ger extra tyngd mot kroppen. Det kan upplevas som lugnande och avslappnande, säger Helena Velander.

Hon rekommenderar svala och tysta sovrum, och att barnen varvar ner innan läggning. Idag är mobiler som piper eller lyser upp även

efter att man gått och lagt sig ett stort problem för många.

– Den som har sömnsvårigheter bör låta mobilen stanna utanför sovrummet. Ett tips är att prata med barnen varje kväll om vad som varit sämst och bäst med dagen. Det kan minska risken att de ligger vakna och grubblar över något. Avsluta med det som varit bra, så att det lämnar en god känsla.

Det finns också medicinsk hjälp att få vid sömnsvårigheter, som tillskott av melatonin. Det liknar kroppens naturliga sömnhormon och kan hjälpa barnet att somna in. Centralstimulantia kan vara aktuellt i vissa fall.

Symtom vid olika åldrar

Problemen som EDS medför upptäcks inte alltid tidigt, men det nyfödda barnet kan exempelvis visa symtom som luxationer och ”degig” hud. När barnet blivit några år kan hen vara sen i den motoriska utvecklingen (eller ha en annorlunda motorisk utveckling), ha svaga muskler och mjuka leder. Det är vanligt att barnet är trött och inte orkar gå långa sträckor. Språkutvecklingen och den kognitiva utvecklingen är ibland normal, men ofta märks svårigheter även inom det fältet.

Hos skolbarn med EDS märks ofta överrörliga leder, smärtor i kroppen, trötthet och mjuk hud. Den hypotona muskulaturen gör att barnet ofta byter sittställning. Koncentrationssvårigheter, svimningsattacker och hjärtklappning förekommer.

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

Viktigt med rätt stöd

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

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

Hjälpmedel som används i onödan kan också göra att barnet upplever sig själv som sjukare än hen verkligen är. Föräldrar som själva har besvär av EDS oroar sig av naturliga skäl för att barnen ska få samma problem som de har. Men det är mycket viktigt att som förälder skilja på vad som gäller en själv och vad som gäller barnet, som ju inte alls måste få samma symtom.

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

Att fokusera på möjligheterna är viktigt också i det längre perspektivet. Prata med barnet om framtiden, om vilka yrken som kan fungera bra för honom eller henne snarare än vilka yrken hen inte kommer att kunna utöva.

Behandling och åtgärder

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

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

Helena Velander ser tre viktiga delar när det kommer till att lära sig att leva med smärta. För det första gäller det att se över *ergonomiska faktorer* som kan minska risken att smärta uppstår. För det andra gäller det att personen själv, ofta tillsammans med fysioterapeut och läkare, hittar strategier och lär sig att *handskas med sin värk*. Den tredje aspekten handlar om *omgivningens kunskap* och förståelse.

– För att smärtlindra är det viktigt att analysera vilken typ av smärta det handlar om. Beror den till exempel på trötta muskler eller behöver personen hjälp med att sitta rätt för att avlasta lederna? Det finns många smärtlindrande åtgärder att ta till utöver medicinsk smärtlindring, säger Helena Velander.

Träning i samverkan med fysioterapeut är den viktigaste delen av behandlingen. Den ökar stabiliteten och minskar smärtan.

– Styrketräning är bra, men träningen måste ske på ett kontrollerat sätt. Välj hellre lägre belastning och fler repetitioner.

(Läs mer om träning och ergonomi under avsnittet "Fysioterapi och arbetsterapi vid EDS".)

Skolsituationen

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

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

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

Ett knep för att barnet ska slippa bära tungt är att ha dubbel uppsättning böcker – en hemma och en i skolan. Skolidrotten (liksom fritidssysselsättningar) kan behöva anpassas eftersom en del aktiviteter kan vara skadliga eller svåra att genomföra. Alla barn har rätt till skolidrott utifrån sina egna förutsättningar.

– En funktionsnedsättning ska inte påverka vare sig möjligheten att vara med eller att få betyg, säger Helena Velanders.

Det ska heller inte vara avgörande huruvida man har en diagnos eller inte. Funktionsnedsättningen i sig ska avgöra vilket stöd eleven har rätt till. Detta är extra viktigt för barn med EDS eftersom de ofta får sin diagnos sent.

Vem gör vad?

Barn med EDS kan komma i kontakt med många olika instanser, såsom BVC, specialist-BVC, barnmottagning och habilitering. Habiliteringens roll varierar: ibland skrivs barn med EDS in där, ibland inte. Via habiliteringen (eller på annat håll) kan barnen komma i kontakt med professioner såsom ortoped, tandläkare, kirurg, fysioterapeut, arbetsterapeut och psykolog / neuropsykolog.

– Det är också viktigt att koppla in skolhälsovården. Både skolläkaren och skolsköterskan ska informeras och engageras i det som rör barnen med EDS, för att stödet i skolan ska bli så bra som möjligt.

Frågor till Helena Velanders

Vår dotter hade ofta feber som barn. Är detta vanligare hos barn med EDS än hos andra?

– Ja, det verkar som att barn med EDS ofta har längre eller fler feberperioder som små. En del personer med EDS besväras av så kallad *postural ortostatisk takykardi*, som förkortas POTS. Det innebär att det autonoma nervsystemet – som kontrollerar andning, kroppstemperatur och tarmrörelser – är ur balans så att blodet i kroppen inte kommer till rätt plats i rätt tid. Detta kan medföra symptom som febertoppar, och även illamående, migrän, frossa, att hjärtat rusar eller att blodtrycket blir lågt vid stående.

Vår dotter är ofta förstoppad och har stor problem med fistlar i tarmen. Beror detta på hennes EDS?

– Det kan det göra, men det måste utredas så att andra orsaker kan uteslutas. Fistlar är till exempel vanligt vid Crohns syndrom som är en inflammatorisk tarmsjukdom.

Kan man påverka måendet genom att ändra kosten, exempelvis minska intaget av gluten?

– Det finns ingen forskning som säger att barn med EDS har ökad benägenhet för allergier, vilket är en vanlig missuppfattning. Däremot löper barnen med EDS naturligtvis samma risk som alla andra att drabbas av detta.

Hjälper det att äta mycket kött, som ju innehåller kollagen?

– Tyvärr inte, det fungerar inte så. Kroppen kan inte ta upp och tillgodogöra sig kollagenet den vägen.

Fungerar smärtlindring sämre hos barn med EDS?

– Det är relativt vanligt att lokalbedövning fungerar sämre hos barn med EDS än hos andra. Det är viktigt att läkare och tandläkare känner till detta för att kunna hitta rätt metoder för att smärtlindra barnet vid medicinska behandlingar, som operationer.

Hur hanterar mödravården när en kvinna med EDS blir gravid?

– Vid den vaskulära typen planeras kejsarsnitt eftersom en vaginal förlossning då är riskfylld. Vid övriga typer av EDS rekommenderar man en planerad vanlig förlossning.

Ida har EDS

Ida är tio år och kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Anna, pappa Magnus och småsyskonen Philip, sju år, och Linnea, tre.

Ganska tidigt efter att Ida fötts märkte föräldrarna att hon var slapp i kroppen. Hon hade ingen ”styrrel” och visade heller inget intresse för att försöka resa sig när andra jämnåriga började göra det.

– Hon kröp inte heller utan hasade på rumpan och vi tyckte inte att det fanns någon riktig stabilitet i hennes leder, säger Magnus.

Han och Anna ställde frågor om Idas motorik på bvc, och fick höra att hon bara var lite sen med den motoriska utvecklingen.

– I bakhuvudet kände vi nog redan här att det inte var så. Hon reste sig upp sent och började gå först vid 18-19 månaders ålder.

En dag gick Idas armbåge ur led. Hon skulle prova att gå och ena föräldern höll henne i armarna. Ortopeden drog den rätt och bortförklarade händelsen med att barn är rörliga och inte alltid har stabiliserat sina leder ännu. I efterhand förstår de ju att detta var ett första tydligt symtom på diagnosen som skulle komma.

När Ida var i tre-fyraårsåldern fick familjen kontakt med en dietist eftersom hon alltid legat ganska högt på viktkurvan. I samband med det träffade Ida en läkare som tog prover för att titta närmare på ämnesomsättningen. Hon träffade också en neurolog och föräldrarna fick beskriva sin medicinska bakgrund.

– I samband med att vi frågade runt bland våra familjer fick jag höra av min mamma att jag själv varit väldigt överrörlig som barn. Jag har dock aldrig haft någon diagnos för det, säger Magnus.

Ida diagnostiserades med Ehlers-Danlos syndrom, EDS.

Genetik vid Ehlers-Danlos syndrom

– **Kliniska genetiker är läkare som arbetar med ärftliga sjukdomar. Det finns flera tusen sådana sjukdomar, varav de flesta är ovanliga, säger Maritta Hellström Pigg som är överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska sjukhuset i**

Stockholm.

Arvsmassan, våra gener, är ”mallen för liv”. Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. De är drygt 20 000 till antalet och utgörs av hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. Förändringar som leder till sjukdomstillstånd brukar kallas mutationer.

En mutation innebär att det skett en förändring på en eller flera *nukleotider*. De kallas också ”byggstenarna” i DNA:t. Eftersom generna utgör mallar för olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir ”fel i koden” för just det proteinet, eller för en aminosyra som ingår i ett protein. Ungefär två procent av genomet är kodande, det vill säga utgör mallen för ett protein.

Hos personer med EDS är bindväven i kroppen påverkad, eftersom syndromet påverkar bildandet av proteinet *kollagen* och andra bindvävskomponenter. Kollagen är en bindvävssubstans som normalt bildar sammanlänkade trådar, fibriller, i vävnaderna. Dessa strukturer är mycket starka. Vid EDS har fibrillerna dock en annan struktur som gör vävnadernas hållfasthet sämre.

Bindväven finns överallt i kroppen – till exempel i kärl, fettvävnad, ledstrukturer och muskulatur – och har flera funktioner. Bland annat skyddar den organen och håller dem på plats.

– Bindväven ser olika ut beroende på plats och funktion i kroppen, säger Maritta Hellström Pigg.

Det finns olika sorters bindväv: lucker, stram, retikulär och specialiserad.

Vilken kollagen-gen som påverkas av en mutation, och var mutationen sitter, spelar roll för symtombilden.

Vid klassisk EDS är exempelvis genen *COL1A1* eller *COL5A1/5A2* på kromosom 17 påverkad. Dessutom kan det förekomma mutationer i enzymer som är involverade i den så kallade *kollagensyntesen*.

Ärftlighet

De olika typerna av EDS följer olika ärftlighetsmönster. *Autosomal*

dominant ärftlighet gäller vid de vanligaste formerna, exempelvis klassisk, hypermobil och vaskulär typ. För ett föräldrapar där den ena personen själv har syndromet innebär det att i genomsnitt hälften av barnen blir friska, medan andra hälften ärver anlaget och får sjukdomen.

Det finns även former av EDS som ärvs *autosomalt recessivt*. Då är båda föräldrarna friska anlagsbärare, och sannolikheten för att varje barn får EDS 25 procent. Hälften av barnen blir, liksom föräldrarna, friska anlagsbärare, medan 25 procent inte alls ärver det sjukdomsbärande anlaget.

– EDS kan också uppstå som en konsekvens av en nymutation, en ny genetisk förändring som inte funnits i familjen tidigare, säger Maritta Hellström Pigg.

EDS ärvs oftast *monogent*, vilket betyder att en förändring på en enda gen orsakar sjukdomen. Men i vissa fall, framförallt vid överrörlighetstypen, kan mutationer på flera olika gener troligen samverka och orsaka sjukdomsbilden. Det innebär alltså att två föräldrar som inte själva har besvär av sina genförändringar kan få ett barn där just dessa förändringar tillsammans leder till besvär.

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

Diagnostik

EDS är idag i huvudsak en klinisk diagnos baserad på kliniska kriterier och *familjeanamnes*. Det betyder att man tittar på symtomen hos barnet och hos övriga familjen.

Eftersom symtomen vid EDS varierar är det ibland besvärligt att ställa rätt diagnos. Det kan vara svårt att definiera vad ”mjuk hud” är och det finns dessutom flera överlappande diagnoser, såsom exempelvis hypermobilitetssyndrom (överrörlighet).

– Överrörlighet är ett kardinaltecken på EDS, men en patient kan ha hypermobilitetssyndrom utan att ha den fulla bilden som vid EDS. Det har varit risk för subjektiva diagnoser eftersom definitionerna varit luddiga, säger Maritta Hellström Pigg. För att komma tillrätta med detta har man försökt förtydliga definitionen av hypermobilitet. Överrörlighet delas nu in i tre kategorier, där EDS av hypermobilitetstyp utgör en:

1. *Asymtomatisk ledhypermobilitet* – överrörlighet som inte ger

personen några besvär. Detta gäller ungefär en tiondel av befolkningen.

2. *Hypermobilitets-spektrumsjukdomar*, med flera undergrupper.

3. *EDS av hypermobilitetstyp*, som förutom kräver att man flera andra tecken på bindvävssjukdom och eventuellt att det finns i familjen.

Svårast är att kliniskt diagnostisera lindriga former av den klassiska typen och överrörlighetstypen av EDS. Övriga former har ofta en tydligare symtombild.

Flera olika typer av analyser används för att ställa diagnos. Bland annat kan man titta på kollagen från en bit hud, *hudbiopsi*, i ett elektron-mikroskop.

– Idag vet man dock mycket mer om EDS än tidigare och går därför ofta direkt på genetiska diagnostikmetoder, där man undersöker DNA, säger Maritta Hellström Pigg.

Vid hypermobilitetstypen är dock inte den genetiska bakgrunden känd och den kan inte upptäckas vid analys av mutationer i gener som är kända för att orsaka EDS. Denna typ är därför uteslutande en klinisk diagnos.

Ida får fler diagnoser

När Ida hade fått sin diagnos skrevs hon in på habiliteringen. Familjen fick kontakt med en fysioterapeut och Ida fick prova ut särskilda stabila skor hos en ortopedtekniker eftersom hon var plattfot.

Ida började i förskolan och var nöjd och glad där, satt ofta ensam och lekte men trivdes med det. Det visade sig att hon utöver de motoriska problemen också var sen i sin tal- och språkutveckling. En psykolog på BVC misstänkte att hon hade autism, och efter utredning ställdes diagnosen ADHD. Senare bedömdes hon också ha en kognitiv funktionsnedsättning av lindrig grad, och har även diagnostiserats med epilepsi.

– Ida kändes redan tidigt annorlunda mot andra barn. På BVC sa de att talet nog skulle komma igång när hon började gå, men vi kände redan tidigt att vi inte hade ordentlig ögonkontakt med henne. Något var annorlunda. De bitarna föll på plats i och med ADHD-diagnosen, säger Anna.

Ibland har det varit svårt för henne och Magnus och att veta vad som är vad när det gäller Ida.

– Vi förstod från början inte riktigt att EDS orsakade smärta. Ida vill oftast inte gå långa sträckor, hon säger att det gör ont och det där har kommit mer och mer ju äldre hon blivit. Men tidigare trodde vi ibland att hon bara var lite lat, det har inte varit så lätt att veta vad som beror på vilken diagnos, och vad som bara är personlighet. Eftersom Ida alltid varit lite kraftig har det varit viktigt att hon rör på sig, och det blir ju ett dilemma när hon då inte gärna vill göra det, säger Magnus.

Fysioterapi och arbetsterapi vid EDS

– **Fysisk aktivitet och träning på rätt nivå är viktig för alla. För personer med EDS ska träningen vara *lågintensiv, långvarig och kontinuerlig.***

Det säger specialistfysioterapeut Elke Schubert Hjalmarsson och specialistarbetsterapeut Ellen Odéus som arbetar vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Elke Schubert Hjalmarsson håller även på med en avhandling som handlar om smärtproblematik hos barn med EDS.

Personer med Ehlers-Danlos syndrom har en påverkan på kroppens stödstrukturer. Generellt visar studier att styrketräning har en positiv effekt. All fysisk aktivitet i vardagen, såsom promenader, cykling och aktiv lek, är träning. Men det kan vara fördelaktigt att komplettera dessa aktiviteter med kontrollerad aktiv träning på lagom nivå. En fysioterapeut kan se till så att hela rörelseomfånget tränas, och bidra med kunskap om vilka övningar som är bra.

– När en person blir passiv på grund av smärta eller skada medför det problem, såsom nedsatt muskelstyrka, nedsatt uthållighet och ökad instabilitet i lederna. Risken för skador ökar. Att hitta träning som fungerar är därför viktigt både på kort och lång sikt, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Fysioterapeuter kan hjälpa till att hitta en balans mellan aktivitet och avlastning, dosera träningsintensitet och stötta och motivera längs vägen. De gör bedömningar av hypermobilitet (överrörlighet), smärta, styrka, motorik och hållning/ergonomi som underlag för behandlingsinsatser. Fysioterapeuterna och arbetsterapeuterna

arbetar ofta i team och hjälper till att utreda förutsättningar för aktiviteter hemma, i skolan och på fritiden. Arbetsterapeuter hjälper även till med utprovning och förskrivning av hjälpmedel.

Hypermobilitet gemensamt för alla former av EDS

Överrörlighet (hypermobilitet) är ett begrepp som innebär att man kan röra en led mer än vad som anses normalt. Alla människor är olika rörliga och även personer med EDS kan träna så att en led blir mer stabil, även om den är överrörlig.

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

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

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

Överrörlighet är generellt något vanligare hos kvinnor än hos män. Förekomsten hos barn i åldrarna 11-17 är för pojkar 10-15 procent och för flickor 20-40 procent. Flickor i puberteten brukar vara mer rörliga än andra på grund av hormoner.

Överrörlighet kan delas in i tre kategorier: *asymtomatisk hypermobilitet* (överrörlighet som inte orsakar besvär), *hypermobilitetsspektrum-tillstånd*, samt *hypermobilitets-EDS*.

Sedan 2017, när de nya diagnoskriterierna har framtagits, talar man om hypermobilitetsspektrumtillstånd istället för det tidigare hypermobilitets-syndrom. Detta innebär att individen har överrörliga leder i kombination med andra symptom, mest *smärta*.

Symtombilden varierar mellan individer

Långvarig smärta är vanlig vid EDS och kan bland annat bero på att kroppen utför ett ständigt hållningsarbete för att kompensera för den svaga bindväven. Så kallad *central sensitisering* av smärta förekommer. Det innebär en ökad känslighet av det centrala nervsystemet för inkommande signaler, så att normala eller svagare signaler övertolkas. Då utvecklar hjärnan en ökad känslighet för smärtsignaler. Den upplevda smärtan kan bli högre än vad som är ”nödvändigt”, och även vanlig beröring kan då upplevas som smärtsam.

– Den upplevda smärtan finns i huvudet, vilket inte är samma sak

som att säga att smärtan är inbillad. Smärtan finns, eftersom hjärnan får signaler om smärta, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Det finns flera olika metoder för att lindra smärtan, såsom avslappningsövningar, värme- eller kylbehandling, kinesiotejp och TENS (svaga elektromagnetiska impulser). Kompressionskläder har provats av vuxna personer med EDS och upplevs av en del som sköna att bära, men det finns ännu ingen evidens som stödjer effekten hos barn. Det som fungerar bra för en person behöver inte fungera för alla.

Det går inte att lova personer med kronisk smärta total smärtfrihet, men det finns goda chanser att förbättra situationen.

– Vi har träffat en grupp barn med EDS och var noga med att erbjuda dem vila i form av en liggande position. Men de upplevde inte alls denna form av avslappning som smärtlindrande. Tvärtom blev smärtan extra tydlig när de aktivt slappnade av och lyssnade på kroppens signaler. För dem passade det bättre att vila genom vilsamma aktiviteter, exempelvis att sitta och pyssla med något eller göra andningslekar. Sådana aktiviteter hjälper en att varva ner men erbjuder också tankemässig avledning, berättar Ellen Odéus. Nu använder hon hellre ordet ”återhämtning” än vila, eftersom återhämtningen kan se olika ut för olika personer. Ett realistiskt mål kan vara att patienten ska kunna bli mer delaktig i aktiviteter utan att få mer ont.

– Kognitiv beteendeterapi, KBT, kan vara en bra kompletterande behandling för att lära personen att hantera sin smärta.

Kronisk trötthet, även kallad *fatigue*, är också ett problem för många personer med EDS. En del beskriver det som att den smyger sig på långsamt, andra att det känns som att de plötsligt går in i en vägg.

Tröttheten uppstår dels i musklerna efter belastning, dels kan den vara kronisk eftersom mycket energi går åt till att stabilisera kroppen. Det är även viktigt att se över sömnsituationen. Tröttheten kan förstärka upplevelser av smärta och även leda till koncentrationssvårigheter.

– Det kan hjälpa att hitta metoder som gör att barnet lyckas behålla fokus lite längre. Kanske behöver barnet ändra positionen genom att exempelvis stå upp och läsa, eller ta hjälp av andra strategier eller hjälpmedel? Det finns till exempel många appar som kan vara bra för planering eller för att veta när man ska ta paus, säger Ellen Odéus.

Såväl trötthet som smärta kan få effekter för ett barns aktivitetsnivå

och delaktighet med kompisar. Personer med EDS har en nedsatt stabiliseringsförmåga eftersom mjukdelar runt exempelvis knälederna är elastiska och inte ger tillräckligt stöd. Därtill är musklerna extra uttröttbara.

– Forskningen visar dock att det är viktigt att vara aktiv även om man har ont. Därför är det viktigt att hitta bra aktiviteter och att skilja på smärta och träningsvärk – smärta behöver alltså inte alltid vara negativ, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Personer med EDS kan upplevas, eller uppleva sig själva, som *muskelsvaga*. Det finns dock ingen studie som visar någon biologisk förändring i muskeln hos personer med syndromet.

– En förklaring till muskelsvagheden är att senorna som binder musklerna till skelettet är mer elastiska än normalt. Det gör att det krävs mer energi för att röra sig. Detta kan liknas vid att gå på en sandstrand jämfört med att gå på hårt underlag, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Hur ska man träna?

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

En lågintensiv träning med långsam ökning av belastningen, under mer än 30 minuter fem till sju dagar i veckan, ger på sikt ökad styrka och minskad smärta. Hos barn kan det vara lämpligt att börja med kortare pass för att behålla motivationen.

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

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

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

Målet med fysioterapi och träning är att normalisera biomekaniska funktioner genom att kroppen får en stark uthållig muskulatur, god proprioception i lederna och en minskad smärta. (Proprioception är

en del av ens kroppsuppfattning). Ett mål är också att personen ska uppleva positiva associationer vad gäller fysisk aktivitet och att träningen ska medverka till ett aktivt och oberoende liv. För att barnet ska lyckas med förändringen är det viktigt att få stöd av familj och vänner.

– Mitt råd är att bryta ner önskningar och målsättningar i små delmål som är realistiska att nå inom en avsatt tid. På så sätt ser man hela tiden en förbättring och blir mer motiverad att fortsätta. Och även om det förstås är obehagligt med smärta så är det inte farligt. Våga prova er fram för att hitta aktiviteter som fungerar på sikt, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Frågor till Elke Schubert Hjalmarsson och Ellen Odéus

Finns det forskning kring EDS och andningsbesvär vid träning?

– Man har sett att det förekommit ökade *upplevda* andningsbesvär hos barn med EDS. Oftast har då inte astmamediciner fått den väntade effekten, varför man tror att orsaken till andnings-svårigheterna är en annan. I ett par studier har man sett en mjukhet i andningsvägarna hos barn med EDS. De kan då vara hjälpta av att andningsträna så att de bättre kan kontrollera sin andning och på så sätt minska obehagskänslan.

I hur stor utsträckning ska vi låta vårt barn testa nya aktiviteter, när vi inte vet hur han kommer att påverkas fysiskt?

– Vårt råd är att våga prova. Det är det enda sättet att ta reda på vad som fungerar och inte.

Ida gillar musik och gymnastik

Ida har alltid varit överrörlig, men hon har sluppit ledluxationer efter det att armbågen gick ur led två gånger när hon var liten. Hon gillar gymnastik och började i en gymnastikgrupp som sjuåring.

– Det var toppen, hon fick göra övningarna på sitt sätt och kunde vila när hon behövde. Men efter något år hängde hon inte riktigt med längre och ville sluta. Vi tolkade det som att hon märkte att hon inte riktigt var som de andra, säger pappa Magnus.

Men intresset för gymnastik finns kvar: hemma hjular Ida och går

ner i split.

– Det är så värdefullt att hon får vara bäst på något, hon springer ju inte snabbast precis. Men detta är hon duktig på! Samtidigt är vi oroliga för hur mycket hon egentligen ska fresta på lederna på det sättet, som när hon går ner i split. Det får bli en avvägning, säger Anna.

På kvällarna har Ida ofta ont i knäna. Hon har inte haft några ortoser ännu, men kanske ska prova det framöver. De ortopediska skorna vill hon inte längre ha på sig.

– Vintertid är det lätt att hitta stabila skor till henne, men sommartid mycket svårare. Då vill ju alla gå runt i lätta sandaler, säger Anna.

Ida gillar också musik och dans. Hon spelar piano och sjunger. Föräldrarna har anmält henne till en musikskola för barn med särskilda behov. Hon gillar också att bada och simma. Anna och Magnus vill gärna att hon ska vara aktiv fysiskt, de ser att hon mår bra av det.

– Vi skulle aldrig hindra en aktivitet som hon vill prova, utan uppmuntrar istället. Men vi undviker gärna långa promenader, de brukar inte sluta så bra. Ida har svårt med koncentration och uthållighet, hon kan bli jättearg och vägra gå vidare. Det beror säkert ibland på att hon får ont och helt enkelt inte vill fortsätta gå.

Anna och Magnus önskar att de fått mer aktiv stöttning från habiliteringen. Just deras habilitering har haft mycket personalbyte de senaste åren och Anna och Magnus har tröttnat på att behöva dra all information om Ida om och om igen. De tycker inte heller att besvären är så stora, men hade gärna fått lite mer input från habiliteringen om vilket stöd som finns att få och vilka aktiviteter som skulle kunna vara bra för Ida.

– Det hade underlättat, vi kan ju inte be om saker vi inte vet finns. I höstas gick någon för första gången igenom vilka stödinsatser vi fått, och satte oss i kontakt med en kurator.

Ortopedi vid EDS

– **Överrörlighet är relativt vanligt hos befolkningen i stort, men orsakar inte alltid besvär. Personer med EDS drabbas dock ofta av ledkomplikationer av olika slag, såsom ledluxationer**

och smärta i lederna. För att minska risken för detta behöver man riktad fysioterapeutisk träning i förebyggande syfte, och belasta kroppen på rätt sätt.

Det säger Bertil Romanus som är (numera pensionerad) docent vid Ortopeden på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Människor växer aldrig så snabbt som under fostertiden. Lederna hos fostret uppstår i en säck med ledvätska som smörjer leden, med en stabiliserande kapsel utanpå. Tillväxten påverkar sedan hur lederna stabiliserar sig.

Från det lilla barnet till den färdigvuxna tonåringen kommer vävnaden att töjas ut. Om bindväven är dålig och leden tillåts gå utanför sitt naturliga rörelseomfång blir stabiliteten i leden försämrad.

– Man ska därför i största möjliga mån förhindra rörelse i lederna utöver det som är normalt. Det minskar risken att man får problem med överrörligheten som vuxen, säger Bertil Romanus.

Olika typer av leder

Det finns flera ledtyper i kroppen. Fingrar, tår, armbågar och knän är *gångjärnsleder*. Om musklerna som ska stödja lederna är svaga riskerar leden att översträckas. Exempelvis översträcks knäleden vid stående om lårmuskeln är för svag, eftersom leden vill vara stabil.

– I dessa fall är det bra att träna lårmuskeln, för att kunna orka stå ordentligt utan att översträcka knät. Det finns knästödjande ortoser som hindrar översträckning och dessa ska sättas in tidigt. Det är sämre att vänta tills besvären uppstår, säger Bertil Romanus.

Knäleden har starka ligament baktill och kan inte luxera (gå ur led) utan att knät skadas. Även armbågen är en i grunden stabil led.

Axelleden luxerar betydligt lättare, eftersom den är mer instabil. Den är en *kulled* och tillåter rörelse i 180 grader, både upp och ner och åt sidorna.

– En del barn med EDS kan luxera sina axlar frivilligt fram och tillbaka. Det är viktigt att låta bli med det, eftersom det skadar axeln på sikt, säger Bertil Romanus.

Höftleden har en djup skål runt halva ledkulan, vilket gör att den mycket sällan går ur led utan en påverkan utifrån.

Hur behandlas instabila leder?

Stabiliteten i lederna kan förbättras med hjälp av fysioterapi.

– Muskelstyrka behövs, men det är lika viktigt med koordination och balanskontroll.

Vid träning är det viktigt för personer med EDS att skilja överbelastning från träningsvärk. Överbelastning ska undvikas, exempelvis genom yttre skydd som ortoser och bandage.

Träningsvärk är däremot ofarligt.

Personer med EDS ska i största möjliga mån undvika kirurgiska ingrepp när förväntningen är att förbättra stabiliteten. Det är svårt att stabilisera leder med dåliga ligament/kapslar.

Olika typer av ledbesvär

Skolios, sned rygg, är vanligt hos personer med EDS, eftersom stödvävnaderna runt ryggraden inte förmår hålla den rak. Vid undersökning av ryggen kontrolleras till exempel eventuell skillnad på benlängderna, rörlighet, smärta, reflexer ut i benen och ryggens rotation vid framåtböjning.

Genom röntgenundersökning får man ett mått på krokigheten i ryggen och kan då också se om det finns några förändringar i skelettet som kan förklara snedheten. Vid uttalad krokighet kan det bli aktuellt med en kirurgisk åtgärd. Det är viktigt att ha en ingående diskussion med sin ryggortoped inför ett sådant beslut. En del barn med skolios använder korsett. Det finns ingen risk att användningen försvagar musklerna.

En del personer med EDS har *höftledsbesvär*, ibland från tidig ålder. Personer med medfödd höftledsluxation kan behöva konstgjorda höftleder som äldre.

Även *fotlederna* kan orsaka besvär när de är instabila. Därför är det viktigt att personer med EDS har skor som sitter kvar bra på foten, är stabila baktill vid hälen samt inte ger skav. De ska vara sköna och underlätta snarare än hindra fysisk aktivitet. Ett högre skaft på skorna ökar chansen att foten belastas rakt.

– Skorna kan aldrig korrigera en felställning, exempelvis plattfot, men är viktiga för att stödja foten och minska risken för smärta, säger Bertil Romanus.

Vid såväl höga som låga fotvalv kan man ha problem med smärtor i fötterna. Plattföthet är vanligt vid EDS, liksom hos den övriga befolkningen. Det medför inte alltid besvär, men för att lindra och stödja en smärtande plattfot kan man använda inlägg i skorna. Den

som har problem med upprepade stukningar av fötterna kan också bli hjälpt av tejpning eller olika typer av ortoser.

Några tips för dig som har EDS

- Se till att hitta en träningsform som är bra för dig, men också rolig!
- Skaffa som vuxen ett yrke du klarar av utan att belasta kroppen för hårt.
- Skaffa en kontakt inom sjukvården som har god kunskap om EDS.

Neuropsykologisk utredning samt hantering av smärta

– En del barn med EDS har förutom sina fysiska symtom även en neuropsykologisk problematik. Det gäller inte alla, men är något vanligare bland personer med EDS än hos befolkningen i stort. En neuropsykologisk utredning kan göras för att barnet ska få rätt stöd och hjälp.

Det säger Eva Juhlin Grattbeck som är psykolog på Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen i Mölndal.

Neuropsykologer inriktar sig på relationen mellan kroppens centrala nervsystem och människans beteende. Det innebär att de bland annat utreder och diagnostiserar personer med svårigheter som adhd och autismspektrumtillstånd.

– Syftet med neuropsykologiska utredningar är att öka kunskapen om barnets styrkor och svagheter för att man ska kunna erbjuda barnet så bra stöd som möjligt. Då blir det lättare att ställa rätt nivå av krav i skolan och hemmet, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Neuropsykologiska utredningar görs av barn som har problem med koncentration eller inläring. Kliniska erfarenheter visar att neuropsykiatriska diagnoser är något vanligare hos barn med EDS än hos andra, men inlärnings- och koncentrationssvårigheter kan också ha andra orsaker, såsom trötthet och smärta. Det är viktigt att ta reda på vad som är vad.

– Ett första steg mot en utredning är ofta en remiss från läkare eller bvc, men det kan också vara en egenremiss. Alla remisser leder dock inte till att en utredning faktiskt inleds. Ibland bedömer vi att

den inte behövs, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Utredningen har många delar

En neuropsykologisk utredning utförs oftast genom samarbete mellan personer med olika professioner, såsom psykologer, läkare specialpedagog och/eller logoped. Till sin hjälp har teamet diagnosinstrument i form av skattningsskalor och strukturerade intervjuer. Förutom testresultat ingår också beteendeobservationer och genomgång av tidigare psykologbedömningar.

– Bedömningarna sker alltid på flera olika platser och i olika situationer, såsom exempelvis i hemmiljön och i skolan.

Följande faktorer tas med i den neuropsykologiska bedömningen:

- Anamnes (bakgrundsinformation)
- Neuropsykologiska test, anpassade efter barnets ålder
- Barnets beteende i testsituationen
- Observation i förskola/skola
- Intervju med pedagog
- Vid behov: strukturerad intervju med föräldrar

En *anamnes* innefattar all tillgänglig bakgrundsinformation. I det ingår exempelvis graviditeten och nyföddhetsperioden, ärftliga faktorer, sjukdomshistoria, hur barnet har det i skolan och med sina kompisar och hur den motoriska och kommunikativa förmågan ser ut. Det handlar också om barnets beteende och intressen.

– Utredningarna är alltid helhetsbedömningar där vi väger in mycket information för att se till hela individen. Testresultaten utgör bara en del av bedömningen, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Det finns flera olika typer av begåvningstester. *Wechslerskalorna* är de mest utbredda, och mäter fyra huvudområden: *verbal* funktion, *perceptuell* funktion, *arbetsminne* och *snabbhet*, alltså hur länge och hur effektivt man kan arbeta koncentrerat med en uppgift. Skalorna är relaterade till ålder och jämför barnens kognitiva funktion med den hos andra barn i samma ålder.

När utredningen är klar

Den sammantagna bedömningen från utredningens olika delar leder till ett psykologutlåtande, som familjen får ta del av. Det är vanligt att barnen har en ojämn begåvningsprofil. De kan alltså ha väldigt lätt för vissa saker men svårare inom andra områden.

– Det är viktigt att också barnet, inte bara föräldrarna, får ta del av vad vi i teamet kommit fram till. Hela utredningen görs ju för barnets skull och ska vara en hjälp framåt. Det är jätteviktigt att utredningen används konkret, annars har ju barnet ingen nytta av att den genomförs, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Ibland leder utredningarna till en neuropsykologisk diagnos, som ADHD eller autism. En sådan säger egentligen ingenting om orsaken, utan är en beskrivning av hur personen fungerar.

De flesta kan känna igen sig i symtomen som förekommer vid dessa diagnoser; ibland är man till exempel trött eller har svårt att koncentrera sig. För att symtomen ska räknas till en specifik diagnos måste de vara hindrande i vardagliga situationer och vara tydligt mer uttalade än vad vanliga personlighetsdrag är.

Att ha en svag *central koherens* innebär att man fäster ovanligt stor vikt vid detaljer och har svårt att få ihop delar till en helhet.

Personer med dessa svårigheter upplever sin omvärld som fragmentarisk och kan ha svårt att hitta mening och sammanhang.

– Detta kan ibland vara en styrka, men i många situationer blir det en svårighet eftersom det är svårt att sälla ut vad som är viktigt, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Exekutiva funktioner handlar om att kunna planera i flera led, följa en planering och se meningen med att uppfylla mål även om man inte får en snabb belöning. Barn med svårigheter inom detta fält kan ha svårt att tänka tillbaka eller relatera till något som ska hända i framtiden, ha svårt att komma igång med en uppgift och att hejda impulser.

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

Vad görs sedan?

Det finns många pedagogiska åtgärder att ta till som stöd för personer med olika neuropsykiatriska tillstånd. Genom ett genomtänkt bemötande kan man minska konsekvenserna av svårigheterna. Det kan handla om att anpassa miljön på olika sätt och fokusera på barnens styrkor, så att de får förutsättningar att lyckas.

En del barn har svårt att vara med på gruppaktiviteter i förskolan eller skolan. Det kan bero på att de har svårt att sitta stilla under en samling, eller på att de har svårt med sociala kontakter. Då blir det viktigt att personalen är delaktig i hur de ska agera för att dagen ska

bli bra för just det barnet. Detsamma gäller för hantering av andra beteenden, såsom självdestruktivitet, koncentrationssvårigheter och bristande förmåga att planera sitt skolarbete på ett bra sätt.

– Alla barn har olika förutsättningar. För att de ska få samma möjligheter att lyckas måste de därför bemötas på *olika* sätt, få *olika* stöttning. Neuropsykologiska utredningar fungerar som underlag för att bemötandet ska bli så bra som möjligt, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Att hantera långvarig smärta

En del barn med EDS har besvär av smärta i olika grad. Det gäller inte alla med syndromet, men många.

Det finns olika typer av smärta, såsom *vävnadssmärta*, *nervsmärta* och *psykologisk* smärta. Akut smärta som inte lindras riskerar att prägla smärtminnet och påverka personen negativt.

– Ett första steg när man träffar en person med smärtproblematik är att utreda om det går att göra något för att lindra den. Om det inte går fokuserar man istället mer på acceptans och att hitta strategier, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Smärtan finns för att vi ska reagera när vi skadar oss; vara vaksamma och se efter vad som hänt med kroppen. Smärta som kvarstår längre än den tid det normalt tar för en vävnadsskada att läka (vanligtvis mer än tre månader), brukar kallas *långvarig smärta*.

Målsättningen för personer med långvarig smärta ska vara att minska smärtans påverkan på livet och höja livskvalitén.

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

Omgivningen kan vara behjälplig genom att visa förståelse. Ibland kan det vara smärtlindrande att bli avledd av något roligt, men det är också viktigt att bli sedd och bekräftad. Som lärare eller annan vuxen runt ett barn med långvarig smärta är det bra att tänka på det.

– Säg hellre 'Jag förstår att du har ont nu' för att därefter föreslå en aktivitet, än att bara försöka vifta bort det faktum att barnet har ont. Det är jätteviktigt, säger Eva Juhlin Grattbeck.

Lästips!

Boken "Att leva med smärta, ACT som livsstrategi", av Rickard

*Wicksell tar upp användbara verktyg för att lära sig att leva med smärta. Boken har också en webbsida med information:
attlevamedsmärta.se*

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

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

Personalen läser in medicinsk information, dokumentation från tidigare veckor och samtalar också med föräldrar om barnen med diagnos. De tar också in information från barnens skolor.

Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen, och även syskonen får ett eget program.

– Symtomen hos barn med EDS varierar från person till person men också över tid. Det är därför bra att försöka analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger Bodil Mollstedt, som är specialpedagog och arbetar i Ågrenskas barnteam.

Delaktighet

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

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

presenteras till exempel i tydliga bildscheman.

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

Det som kan vara svårt

En del barn med EDS har en nedsatt grov- och finmotorik, och svårigheter inom inläring och koncentration. Det kan också påverka det sociala och känslomässiga beteendet. För en del kan trötthet och oförmåga att vara med på allt som vännerna gör påverka kompisrelationerna. Alla med EDS har inte dessa svårigheter, men de kan förekomma.

– På Ågrenska är vi noga med att välja aktiviteter där alla kan delta på lika villkor, samtidigt som vi minimerar risken för skador och värk. En populär lek är walkie-talkie-gömme, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar. I den leken skapas naturliga vilopausar så att alla orkar vara med, säger Bodil Mollstedt.

Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Barnen använder sina personliga hjälpmedel och får individuellt anpassade arbetsuppgifter. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga så att barnens motivationsnivå hålls uppe.

Personalen är noga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå, känslomässiga läge och dagsform. De lägger in extra tid i schemat där det behövs.

– Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet. Ibland är det kanske bättre att åka rullstol istället för att promenera, så att krafterna räcker till det som är viktigt.

Hur går det i skolan?

I intervjuer som Ågrenskas personal gjort med lärare till 30 barn med EDS nämns att en del av barnen har god kapacitet men kort koncentrationsförmåga, arbetsförmåga som styrs av dagsformen och behov av struktur och vuxenstöd för att komma igång och bibehålla motivationen i skolarbetet. Det kan till exempel underlätta för eleven att få anteckningar av det som läraren går igenom, för att slippa skriva så mycket själv.

– En del barn har hög frånvaro på grund av sin sjukdom, vilket kan skapa stress både för dem själva och för läraren. Barn med EDS har ibland svårt att komma igång på morgonen. Då kan det vara bra att

komma överens med läraren om att få komma lite senare istället, de dagar det behövs, säger Bodil Mollstedt.

Hon rekommenderar att barnen vid behov ska ha en mentor i skolan, någon som barnet har god kontakt med och som kan hjälpa till att se över planeringen och strukturera upp skoltillvaron.

Många barn med EDS har inga kognitiva svårigheter men kan på grund av trötthet och värk ha svårt att koncentrera sig, vilket påverkar inläringen negativt.

Vad säger barnen själva?

När barnen med EDS själva fått definiera vad som underlättat för dem i skolan har de bland annat nämnt höj- och sänkbara bord, ergonomiska stolar, att få välja aktivitet på idrotten, använda surfplatta istället för en tung dator och få dubbla uppsättningar av skolböcker för att slippa bära mellan skolan och hemmet. Det kan vara skönt att få en stressboll att hålla i eller en kilkudde att sitta på. Hur ett nytt hjälpmedel presenteras har stor betydelse.

– En del barn med EDS är exempelvis hjälpta av specialpennor, men vill inte använda dem i skolan om det gör att de framstår som annorlunda. Då är det bättre om läraren säger 'här finns några pennor som är sköna att skriva med, för alla som vill prova', än 'det här är Saras specialpenna som ingen annan får röra', säger Bodil Mollstedt.

Barn med EDS kan också behöva en "saccosäck" i klassrummet för att kunna vila vid behov. Där gäller samma sak: det är bra att köpa flera saccosäckar och ge alla elever möjlighet att vila där. Det vinner alla på!

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå vilka målen är och hur de ska uppnås.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte göra ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den "goda cirkeln" igång. Den innebär att

lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

Länktips:

skolappar.nu

appstod.se

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

Ida går i särskola

Idag är Ida tio år och går i en särskoleklass. Från början gick hon i en vanlig klass, men det fungerade inte så bra. Smärtan Ida har uttrycker sig oftast med att hon blir arg. Hon lägger sig ner och skriker.

– När hon gick i den vanliga klassen höll hon ut i skolan men sedan kom ilskan hemma efteråt. Det är tufft för oss när hon blir arg istället för att förmedla vad hon känner. I skolan gör hon som alla andra, men rasar sedan efteråt. Det är lätt att då känna sig sämst som förälder och fråga sig vad man gör för fel, säger Anna.

När Ida inte förklarar att hon har ont blir det också svårare för föräldrarna att förstå att det är så det ligger till. Men de två senaste åren har det blivit mer påtagligt att Ida har ont. Det märks till exempel när hon ska hjälpa till att baka och bara klarar att vispa smeten några sekunder.

– Hon är också väldigt känslig för beröring på huden och tycker inte om varma saker. Kallt är bättre. Kläder ska vara på ett speciellt sätt, hon är jättekänslig för om något sitter fel, säger Magnus. Det är svårt att veta om känsligheten för beröring beror på EDS- eller ADHD-diagnosen, eller något annat.

– Så har det varit mycket med Ida, svårt att veta vad som är vad.

Syskonrollen

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

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

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

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemns eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Linda Öhman.

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

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

Intervjuer med syskon visar att de 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.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa ’bravo’ när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så olika reaktioner kändes det orättvist.

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

I nio-tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'min brorsas svaga muskler' eller 'kramp' istället för epilepsi.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. 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.

– I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, åldersskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation, är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Linda Öhman.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjuk 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.

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 att sätta ord på dem.

- Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Linda Öhman.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter".

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

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systern. Ibland frågar lärarna i skolan oftare "hur mår din syster?" än "hur mår du?", vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många 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.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

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.

- Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

På webbplatsen 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/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

Ida har två yngre syskon

Ida har en lillebror som är sju år och en lillasyster som är tre. De heter Philip och Linnea. Philip är väldigt fysisk, älskar att röra på sig, tävla och idrotta.

– Han och Ida funkade väldigt bra ihop fram till en viss ålder, därefter sprang han ifrån Ida när det gällde allt fysiskt. Nu är Philip sju och har börjat fråga varför Ida är så klumpig och varför hon inte springer så fort. ’Jag är ju snabbare än henne trots att hon är tio år’ kan han säga, berättar Anna.

Philip får anpassa sig mycket och tycker att det är jobbigt. Han föredrar kompisarna framför att vara med henne.

– Det blir inte så naturligt att umgås hela familjen längre av den anledningen, Philip föredrar andra än Ida att leka med. Ibland får hon ett utbrott och vi får ställa in en aktivitet, och det har fått Philip att ibland säga redan innan att ’vi struntar i det, det blir bara jobbigt’. Ida tar över mycket, säger Magnus.

Just nu har Ida och lillasyster Linnea mycket gemensamt. De bråkar också men har lätt att hitta gemensamma beröringspunkter. Linnea är också överrörlig och mjuk i lederna. BVC håller lite koll på henne men har inte med automatik utrett henne på grund av Idas diagnos.

– Kanske skulle det vara bra för oss att få veta tidigt om hon också har EDS, säger Anna.

Philip var tidig med att både gå och tala, medan Linnea legat ungefär mitt emellan honom och Ida med sådant.

– Samtidigt vill vi inte oroa oss i onödan, klarar man livet är det kanske bättre att ta en sak i taget, säger Magnus.

Han har själv fått många aha-upplevelser utifrån sin egen överrörlighet, i takt med att han lärt sig om EDS.

– Utan att ha tänkt att det kunde bero på ett syndrom har jag ju haft

ryggproblem, axelproblem, en antydning till skolios och smärta i fötterna. Jag har också tunn hy och lätt att få ärr.

Familjen tror att de efter vistelsen på Ågrenska kommer att berätta om Idas EDS mer frekvent i olika sammanhang där det kan påverka, till exempel hos tandläkaren.

– Det är bra om de känner till Idas diagnos eftersom risken för en försämrad munhygien och tandlossning ökar. Det är också viktigt att hennes smärta tas på allvar. I skolan är de väl medvetna om besvären och hon får bra stöd och anpassningar, säger Anna.

När klassen ska gå långa sträckor får Ida skjuts. Hon får också täta pauser och slipper långa arbetspass. Det fungerar bra.

– Fritids har inte riktigt haft samma lyhördhet och jag har gått ner i arbetstid nu för att kunna komma hem tidigare. Men skolan är en skyddad miljö och där trivs Ida fint, säger Anna.

Munhälsa och munmotorik

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

Det säger övertandläkare Christina Havner och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna under Ågrenskas familjevistelser gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via webbplatsen *mun-h-center.se*, samt via MHC-appen och på Mun-H-Centers facebook-sida och youtube-kanal.

Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov

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

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta.

Alternativt kan man låta barnet ligga ner på en säng.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

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

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

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

Munhälsa vid Ehlers-Danlos syndrom

– EDS är en av de diagnoser som vi på Mun-H-Center får flest samtal och frågor kring. Det beror dels på att det är en förhållandevis vanlig sällsynt diagnos, men också på att detta är en grupp som ofta upplever sig falla mellan stolarna inom sjukvården,

säger Åsa Mogren.

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

- Tandutvecklingsstörningar.
- Käkledsproblem (såsom tandgnissling eller smärta från käkleden. Det kan också knäppa eller ”krasa” i käkleden).
- Sköra slemhinnor (som kan leda till blåsor och skav- eller bitsår).
- Tandlossningssjukdom (pEDS).
- Smal, hög gom.
- Reflux.

– Det här är symtom som kan förekomma hos vem som helst, men de är något vanligare hos personer med EDS än hos andra. Samtidigt finns det många med EDS som inte drabbas av något av dessa besvär, säger Åsa Mogren.

Det finns 160 personer med EDS i Mun-H-Centers kunskapsdatabas, i åldrarna 3-66 år. Majoriteten har inga stora svårigheter när det gäller tand- och munhälsa. 18 av personerna som finns registrerade har ät- och dricksvarigheter medan 16 har problem med tandgnissling dagtid. 34 av de 149 personerna har en överrörlig käkled.

Barn med EDS som varit på Mun-H-Center beskriver själva problem med blödande tandkött, blåsor i munnen, muntorrhet och svårigheter att tugga mat med seg konsistens. Reflux kan också bidra till sveda och besvär från tänderna.

– Många upplever också obehag i samband med tandborstning, vilket i sin tur kan medföra att man undviker att borsta, säger Christina Havner.

I samband med den nya klassificeringen av EDS har man fastställt att den tidigare gruppen EDS typ VIII, som nu benämns parodontalt EDS, medför en aggressiv tandlossningssjukdom och ofta med tidig symptomdebut. Denna kartläggning innebär också att det idag inte finns någon vetenskaplig evidens att någon annan subgrupp har ökad risk för tandlossningssjukdom.

Käkledsljud och/eller käkledsbesvär är relativt vanligt i populationen, men förefaller vara något mer vanligt hos personer med EDS. Det finns olika sätt att lindra och förebygga besvär, som exempelvis med bettskena och träning.

– Om man har stor funktionspåverkan och smärta bör man få kontakt med en bettfysiolog, säger Christina Havner.

Det är också bra att veta att bedövning kan ta lite annorlunda på patienter med EDS än på andra. Man kan behöva vänta extra länge innan den verkar ordentligt och i vissa fall uppnås inte fullgod bedövning.

Ökad blödningsbenägenhet och förlängd blödningstid kan också vara ett problem och vid exempelvis tandutdragning är det viktigt att man kontrollerar att blödningen avstannar. Även läkningstiden i munnen kan vara påverkad.

För att förbereda barnet inför en tandläkarundersökning kan det vara bra att visa bilder på rummet och stolen så att barnet känner igen sig när det väl är dags. Det är viktigt att man har det bekvämt hos tandläkaren. En person med EDS kan vara hjälpt av bitklossar som käken kan vila på eller av att sitta i en mjukare stol, till exempel med tempurmadrass eller kuddar.

Att tänka på:

- Ta kontakt med tandvården innan första besöket. Vi vill göra det så bra som möjligt för barnet för att undvika att hen utvecklar tandvårdsrädsla.
- Se till att behandlaren får kunskap om barnets behov.
- Informera om eventuella mediciner och vem som är ansvarig läkare.
Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies eller svamp i munnen.
- Gå regelbundet till tandvården för att förebygga munrelaterade besvär.

Munmotorik vid Ehlers-Danlos syndrom

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

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

Ättsvårigheter handlar både om *viljan* att äta, och om *förmågan*. När det gäller personer med EDS kan viljan att äta ibland påverkas av tarmproblem, som förstoppning och reflux. Ungefär fyra av tio upplever någon form av problem med ätandet. Trötthet i musklerna kan också påverka förmågan att tugga vilket kan vara negativt för magen och tarmen som får bearbeta större bitar.

Personer med EDS kan också ha påverkan på röst och tal.

– En kollagenrubbnings som påverkar hela kroppen påverkar också stämbanden. Det kan medföra problem med rösten, såsom viss heshet, säger Åsa Mogren.

Artikulationssvårigheter kan ha flera orsaker, som instabilitet i käkleden, påverkad känseluppfattning och låg muskelspänning i den orofaciala muskulaturen. Det kan också förekomma mer språkligt relaterade svårigheter och svårigheter med motorisk planering av talrörelserna.

– Det står ibland i litteraturen att många med EDS har korta tungband eller avsaknad av tungband. Det behöver dock inte medföra någon påverkan på funktionen, säger Åsa Mogren. 84 procent av personerna i Mun-H-Centers kunskapsdatabas har inga svårigheter alls med sitt tal. Hos en liten grupp ser man ibland ett något otydligt, eller i enstaka fall svårförståeligt, tal. Det kan bero på trötthet i muskulaturen.

En logoped kan ge råd angående ätsituationen, men också om tal- och kommunikationsträning samt oralmotorisk träning. Syftet med behandlingen är att förbättra ät- och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

Läs mer:

mun-h-center.se

Samhällets stöd

Emy Emker är socionom och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som du kan få om du har ett barn med

funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som ditt barn 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 helt omvårdnadsbidrag per barn. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

Nytt är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning. Förut blev ju merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett annat landsting, till exempel habilitering eller specialist i annat landsting. 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 om sin vård på ett sätt som de förstår.

Läs mer på nfsd.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, information, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och 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 landsting är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när samordning efterfrågas och kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att man behöver en samordning mellan olika instanser.

Skollagen 1 kap 4

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

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.

Anpassningar i förskola och skola

Exempel på anpassningar i förskola och skola:

- Särskilt schema över skoldagen
- Extra tydliga instruktioner
- Stöd att sätta igång arbetet
- Anpassade läromedel
- Någon extra utrustning
- Enstaka specialpedagogisk insats
- Särskilt stöd
- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/”assistent”
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- Regelbunden 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. Och vid alla stadietyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

Förbered mötet!

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet.

Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

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 Skolverket:

skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst: telefonnummer 08 - 527 332 00.

Undantagsbestämmelsen

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i 10 kap 21 § (tidigare kallad Pysparagrafen). Den ger elever med funktionsnedsättning rätt att undanta vissa delar i kunskapskraven och ändå få godkänt betyg. Formuleringen lyder: ”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

LSS

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

...med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.

...med betydande eller bestående begåvningsmässigt

funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom

...med andra varaktiga fysiska eller psykiska

funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt

åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser ingår i LSS.

SoL

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra.

Därför finns olika former av stöd. Finns behov har man alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

Exempel på insatser inom LSS/SoL

Korttidsvistelse / stödfamilj

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation. Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att utträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

Ledsagarservice

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

Kontaktperson

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska. Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver alltså inte rapportera om vad hen gjort till någon myndighet.

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel syskon, mor- och farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård eller individuellt anpassat stöd och få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Bostadsanpassning

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Ansökan görs till kommunen. Från den 1 juli 2018 gäller en ny bostadsanpassningslag. Största skillnaden jämfört med tidigare är att den som har behovet ska söka själv. Man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses av hjälpmedel, exempelvis beviljas ingen taklift om det går att använda golvlift. En annan nyhet är att regler vid om- och nybyggnation lättas. Det blir enklare att få bistånd även om tillgänglighetskraven inte följts vid om- och nybyggnad. Detta gäller om det inte är den sökande själv som gjort byggnationen. Mer information finns på Boverkets webbplats.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

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

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis datorer.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Besluten kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Fonder

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

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska
ournormal.org – För att hitta andra familjer i liknande situation.
do.se – Diskrimineringsombudsmannen
notisum.se – Lagar på nätet
fk.se - Försäkringskassan
socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen
skolverket.se – Skolverket
spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
mfd.se – Myndigheten för delaktighet
nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser
bostadscenter.se – Bostadscenter
boverket.se – Boverket
1177.se – Sjukvårdsupplysningen
mun-h-center.se – Mun-H-Center
assistanskoll.se – Assistanskoll
hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla
kunskapsguiden.se – Kunskapsguiden
parasport.se – Om idrott för personer med funktionsnedsättning
anhoriga.se/ - Nationellt kompetenscentrum för anhöriga
stiftelser.lst.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

Personlig assistans

**– För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar.
Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.**

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som ätande, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är oftast inte tillräckliga skäl för att få assistans.

För att *kommunikation* ska anses utgöra ett grundläggande behov krävs att det behövs en tredje person för att kommunikation ska vara möjlig. Den tredje personen behöver ha ingående kunskaper om individen, funktionsnedsättningen och sättet att kommunicera.

Tillsyn räknas som ett grundläggande behov bara om personen har en psykisk funktionsnedsättning, eller om det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller beteendeproblematik.

Vad räknas till föräldraansvaret?

De grundläggande behoven räknas som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte som föräldraansvar.

Kommunikation räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet är nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret tills barnet är fem år.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöks assistansersättning från *Försäkringskassan*.

Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos *kommunen*.

Assistans i skolan

I vissa fall finns skäl till att ett barn har en personlig assistent även i skolan. Det gäller till exempel i situationer...

... där barnets funktionsnedsättning skapar särskilda svårigheter att *kommunicera* med andra än den personliga assistenten,

... när det med hänsyn till personens *hälsotillstånd* är viktigt att den personliga assistenten finns till hands.

... där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat antal personer* knutna till sig.

... där personen behöver tillgång till någon som har *ingående kunskap* om honom eller henne och hälsotillståndet.

Anhöriga som assistenter

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga

Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det finns jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos.

Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp:

- LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen),
telefonnummer: 031-841850
- BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm),
telefonnummer: 08-54488660

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

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

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

Läs mer på: socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, att påverka och påtala att

sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Enligt ordförande Elisabeth Wallenius trycker förbundet på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom.

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig, menar Elisabeth Wallenius.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se*

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen och har arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

NFSD arbetar idag huvudsakligen med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser genom sin webbplats: nfsd.se och på sociala medier (Facebook, Twitter och LinkedIn).

Ehlers-Danlos syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 581

Ehlers-Danlos syndrom, EDS, är en medfödd bindvävssjukdom som leder till en defekt i produktionen av proteinet kollagen. Kollagenet utgör normalt en tredjedel av kroppens protein och behövs för att bygga upp kroppens stödjevävnad: hud, senor, ben och brosk.

Symtomen vid EDS varierar, men det är bland annat vanligt med överrörliga leder som lätt går ur led, skör tånjbar hud samt benägenhet för svårläkta sår.

Det finns flera olika typer av EDS, varav den vanligaste formen förekommer hos ungefär 50 personer per miljon invånare. Behandlingen syftar till att lindra symtomen och minska risken för skador.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

agrenska.se

