

Ehlers-Danlos syndrom, familjevistelse

Dokumentation nr 654



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2022 | 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. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. 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.

”

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

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Helena Velande, specialistläkare inom barn- och ungdomsmedicin i Göteborg

Maritta Hellström Pigg, överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm

Erik Kindgren, överläkare och barnreumatolog på Barn- och ungdomssjukvården vid Skaraborgs sjukhus i Skövde

Elke Schubert Hjalmarsson, fysioterapeut och specialist i pediatrik vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Ellen Odéus, arbetsterapeut och specialist i pediatrik vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Birgitta Larsson Lindelöf, ordförande i Riksförbundet Ehlers-Danlos syndrom

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, övertandläkare

Agneta Rubensson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Åsa Sunesson, koordinator

AnnCatrin Røjvik, koordinator

Anna-Karin Björnström, koordinator

Louise Jeltin, assistanssamordnare

Bodil Mollstedt, pedagog

Linda Kjellgren Öhman, pedagog

Andreas Svensson, NPF-konsulent

Petra Bryntesson, 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

Medicinska aspekter vid EDS.....	5
Frågor till Helena Velander	11
Lynn har Ehlers-Danlos syndrom	12
Genetik	13
Mamma Elsa och Lynn från diagnosen	17
Neuropsykiatri, sömnstörningar och smärta	18
Frågor till Erik Kindgren.....	23
Lynn har bukmigrän	23
Fysioterapi och arbetsterapi.....	24
Frågor till Elke Schubert Hjalmarsson och Ellen Odéus	28
Lynns kroppskänedom	28
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	29
Syskonrollen	32
Lynn har två syskon	36
NPF och strategier i vardagen.....	36
Munhälsa och munmotorik.....	40
Frågor till Mun-H	44
Lynns munmotorik.....	45
Stöd i samhället	46
Tankar om framtiden.....	49
Riksförbundet Ehlers-Danlos syndrom	50
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	52
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	53

Medicinska aspekter vid EDS

– Föräldrar har ofta sökt hjälp i flera år för många olika problem som deras barn haft. Ibland missar vården att symtomen hänger ihop och behandlar ett problem i taget. Därför är det vanligt att personer med EDS får sin diagnos sent, även när olika svårigheter har visat sig i tidig ålder. Det säger Helena Velander som är specialistläkare i pediatrik i Göteborg.

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) kännetecknas av överrörliga leder (hypermobilitet), töjbar hud och sköra vävnader. Det beror på genförändringar som leder till underproduktion av vissa proteiner, så kallade strukturproteiner. De vanligaste strukturproteinerna är olika former av kollagen, som tillsammans utgör en tredjedel av kroppens protein. Kollagen behövs för att bygga upp stödjevvnader som hud, senor, ben och brosk. För att förklara kollagenets funktion brukar Helena Velander likna kroppen vid ett tält: skelettet representerar tältpinnarna medan tältduken utgörs av bindväven och huden.

– Kollagenet är snörena som binder fast duken vid tältstommen. Utan dem blir tältet väldigt instabilt.

Strukturprotein finns i hela kroppen – i yttre och inre organ, blodkärl, tandkött och nerver. Utöver kollagen kan även andra proteiner vara påverkade vid EDS, till exempel elastin, fibrillin och tenascin.

Symtom

EDS delas in i 13 olika subtyper. De dominerande symtomen vid de vanligaste formerna är ledbesvär 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 stödjevvnad som stabiliserar leden. Andra symtom kan vara sned rygg (skolios), insjunket bröstben och nedsjunket fotvalv.

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

Smärtan i leder och muskler kan vara *myofaciell*, vilket yttrar sig som trötthet eller svaghet i muskler som aldrig vilar. Den kan också vara *neuropatisk*, alltså brännande eller utstrålande. Hit räknas exempelvis migränproblematik.

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

Personer med EDS löper en något högre risk än andra att drabbas av vissa tillstånd, bland annat ångest, IBS (irritabelt tarmsyndrom) samt dysfunktion i urinblåsan och bäckenbotten. Många barn har sömnstörningar och koncentrationssvårigheter. Det finns även en ökad förekomst av neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (npf) som adhd och autism.

– Vi vet inte varför npf förekommer i större utsträckning. Alla barn med konstaterad överörlighet har förstås inte den problematiken, men det är vanligare än i befolkningen i övrigt. Det är viktigt att sjukvården känner till det här sambandet och inte bara fokuserar på de fysiska besvären, säger Helena Velander.

Mun- och käkproblem innefattar luxationer och låsningar i käkleden, skör munslemhinna och mjölkttänder som inte lossnar, eller tandlossning av permanenta tänder. Rösten kan förändras och bli hes vid påverkan på stämbanden. Svårigheter med artikulation eller ätande på grund av påverkad munmotorik kan också förekomma.

– Smärta kring örat kan uppfattas som öroninfektion, men orsaken är problem i käkleden, säger Helena Velander.

Klassificering

Gemensamt för de 13 EDS-formerna är överörlighet och varierande grad av smärta i tidig ålder. Smärtan kan bli kronisk. Huden är ofta ovanligt töjbar och skör. Många EDS-former har överlappande symtom, men det finns också symtom som skiljer de olika formerna åt. De flesta formerna kan bekräftas via genetiskt test. Det gäller dock inte den vanligaste formen, hypermobil EDS (hEDS). För att få en EDS-diagnos ska en förändring påvisas vid ett genetiskt test, eller ett visst antal fastställda kriterier uppfyllas. En viktig del i utredningen är att utesluta andra diagnoser med liknande symtom. Det kan till exempel röra sig om bindvävssjukdomar, eller överörlighet orsakad av vissa neuromuskulära sjukdomar eller hypermobilitetssyndrom (HSD). En person kan ha rörligare leder än genomsnittet utan att få besvär, och uppfyller då inte kriterierna för en EDS-diagnos.

– Det är viktigt att komma ihåg är att alla med EDS inte har alla symtom, och variationerna inom samma subtyp kan också vara mycket stora. Finns det en misstanke om EDS bör man dock göra en utredning, eftersom vissa subtyper har en kärlpåverkan som kan ge allvarliga komplikationer, säger Helena Velander.

Hypermobil EDS (hEDS)

Hypermobil EDS är den vanligaste EDS-formen. Orsaken är inte genetiskt kartlagd. hEDS kännetecknas av överörliga leder med återkommande luxationer, samt mjuk och ofta ovanligt töjbar hud. Många har flera symtom med fysiska och psykiska komplikationer som följd. De flesta har kronisk värk i muskler och leder och

förstoppning är mycket vanligt. En del kan få gynekologiska problem som mensrubbnings eller komplikationer i samband med graviditet.
 – Personer med hypermobil EDS kan uppleva smärta både vid belastning och i vila. Syndromet medför kronisk värk som påverkar samtliga aspekter av livet, säger Helena Velander.

Det är vanligt med psykiska svårigheter som depression och ångest. Koncentrations- och sömnstörningar förekommer. Många känner en stor orkeslöshet och saknar uthållighet.

– Omkring 75 procent av alla med hEDS upplever ett slags kronisk trötthet som även kallas fatigue, säger Helena Velander.

I det nationella vårdprogrammet från 2021 ingår ett specifikt formulär för utredning av hEDS. Diagnoskriterierna utgår från en internationell standard och är indelade i tre områden. För att få diagnosen ska patienten uppfylla ett visst antal kriterier inom varje område.

Klassisk EDS (cEDS)

Den klassiska formen kännetecknas främst av uttalade hudsymtom – en övertöjbar, skör hud som är benägen att få tunna och breda ärr. Sår läker långsamt och vården bör därför informeras om barnet har diagnosen. Det finns en ledöverrörlighet som kan ge olika komplikationer – vrickningar, luxationer och subluxationer. Andra vanliga symtom är blåmärken, muskelsvaghet, analprolaps (framfall av analkanalens slemhinna) och knutor i bindväven. Symtombilden skiljer sig åt mellan olika personer. Denna typ orsakas av olika mutationer i generna *COL5A1*, *COL5A2* eller *COL1A1* som påverkar proteinet kollagen typ V. En genetisk analys kan fastställa diagnosen.

Vaskulär EDS (vEDS)

Vid vaskulär EDS finns förändringarna främst i blodkärlen, vilket skiljer symtomen från de övriga formerna. Sjukdomen medför stora risker på grund av skörhet i de stora artärerna och i slemhinnorna i mag- och tarmsystemet samt livmodern. Även huden är tunn och skör med synliga blodkärl, vilket kan ge barn med vaskulär EDS ett något åldrat utseende. De får lätt blåmärken och tidiga åderbråck. Överrörligheten påverkar oftare små leder och många får även tandköttproblem. Vaskulär EDS orsakas av en förändring i proteinet prokollagen typ III. Diagnosen kan fastställas med genetisk analys.
 – Vaskulär EDS är mycket ovanligt. Omkring fyra procent av alla med EDS har denna form, men eftersom tillståndet kan bli akut och allvarligt är det viktigt att utreda den som uppvisar symtom, säger Helena Velander.

Kyfoskoliotisk EDS (kEDS)

Vid kyfoskoliotisk EDS är det vanligt med en medfödd och ökande skolios (krökning av ryggraden), samt en uttalad muskelsvaghet vid födseln. Barnet har ledöverörlighet och sköra vävnader vilket kan leda till artärbristningar och ärr med tunn hud (atrofiska ärr). Även ögongloben och hornhinnan kan vara sköra vilket kan leda till hornhinnedefekter.

Arthrochalasia EDS (aEDS)

Arthrochalasia EDS är en mycket ovanlig typ med allvarlig överörlighet och upprepade luxationer. Barnet kan födas med dubbelsidig höftledsluxation. Andra symtom är muskelsvaghet, skör hud med benägenhet för atrofiska ärr samt skolios.

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

Dermatoparaxis EDS (dEDS)

Barn med dermatoparaxis EDS kan födas för tidigt på grund av att fosterhinnan brister i förtid. De har en ökad risk för navel- eller ljumskbräck. Huden är uttalat skör och går ofta att töja mycket mer än hos andra.

– Personer med denna typ har lös och överflödigt hud som känns mjuk och degig, säger Helena Velandar.

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

Olika symtom i olika åldrar

EDS märks sällan direkt från födseln. Barnet kan dock födas något för tidigt och kan vid födseln få höft- eller axelluxationer. Andra symtom kan vara "degig" hud, mjuka leder och en benägenhet att få blåmärken.

– Symtomen var för sig behöver inte betyda EDS men de kan väcka misstanke om syndromet, säger Helena Velandar.

Små barn kan ha svårigheter med balans och stabilitet, bland annat på grund av mjuka leder och muskelsvaghet. Det leder till en försenad eller annorlunda motorisk utveckling och viktuppgången kan gå långsamt. Det är vanligt att barnet är trött och bara orkar gå korta sträckor.

– Ibland kan de uppfattas som gnälliga och lata barn, men smärtor kan också göra dem passiva och stillsamma istället för att säga att de har mycket ont, säger Helena Velandar.

Skolbarn med EDS har ofta överrörliga leder, smärtor i kroppen, förstoppning och mjuk hud. Trötthet och sömnstörningar är vanligt. Muskelsvagheten gör att barnet ständigt växlar sittställning. Även koncentrationssvårigheter, svimningsattacker och hjärtklappning kan förekomma.

– Många gånger håller barnen ihop under skoltid och kraschar när de kommer hem, vilket kan göra det svårt för skolpersonalen att förstå det stora behovet av vila under dagen, säger Helena Velandér.

Behandling och åtgärder

Fysisk aktivitet, smärtlindring och avspänning är viktiga behandlingsåtgärder för personer med EDS. En fysioterapeut blir barnets viktigaste behandlare. Helena Velandér 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 Velandér.

Träning är den viktigaste delen av behandlingen. Den ökar stabiliteten och minskar smärtan. Personer med EDS av kärltyp bör se till att hålla träningen på en jämn nivå. Träning som ger ett plötsligt högt blodtryck påfrestar kärl och vävnader i onödan. Ibland kan det då behövas skyddande läkemedel för att hålla blodtrycket mer jämnt. – Styrketräning är bra, men träningen måste ske på ett kontrollerat sätt. Välj hellre lägre belastning och fler repetitioner.

Fysisk aktivitet kan även lindra förstoppning. Eftersom tarmväggen vanligtvis är uppbyggd av mycket kollagen blir tarmen lite slappare hos personer med EDS. Det är bra att försöka ha regelbundna ät- och toalettvanor samt att fylla på med vätska. I vissa fall behövs läkemedel som förskrivs av läkare.

Sömn- och koncentrationssvårigheter kan vara symtom på adhd eller autism, men det kan också bero på kronisk smärta och trötthet. – En neuropsykiatrisk utredning kan klargöra orsakerna bakom symtomen, säger Helena Velandér.

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 för sjukvården att ha som grundregel att bara operera när det är absolut nödvändigt. Inför större kirurgiska ingrepp bör blödningsbenägenheten hos personer med EDS alltid utredas.

Viktigt med rätt stöd

Hjälpmiddel kan vara till stor hjälp, men om de används i onödan riskerar de att hindra fysisk aktivitet. En fysioterapeut kan förskriva hjälpmedel och bedöma i vilken utsträckning de ska användas. Hjälpmiddel ska inte alltid användas i förebyggande syfte eftersom för mycket stöd och stabilisering kan försvaga musklerna.

– Man ska inte börja med hjälpmedel förrän det behövs. 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.

Hjälpmiddel som används i onödan kan också göra att barnet upplever sig själv som sjukare än vad hen verkligen är. Föräldrar som själva har besvär av EDS oroar sig av naturliga skäl för att barnen ska få samma problem som de själva 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 jätte viktig för välmåendet, säger Helena Velander.

Många vårdkontakter

Barn med EDS kan komma i kontakt med många olika instanser, bland annat 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 som ortoped, tandläkare, kirurg, fysioterapeut, arbetsterapeut och psykolog eller 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 Velandar

Är en person med EDS mer infektionskänslig, även vad gäller problem som kan uppstå efter infektioner?

– Jag har inte sett att barn med EDS löper större risk för infektioner, men följderna av en infektion kan vara svårare. Jag har sett att barn med neuropsykiatriska funktionsnedsättningar drabbas i större utsträckning. Till exempel innebär autism att de är mycket känsligare för rubbningar i vanliga rutiner. En pojke fick den neurologiska sjukdomen CFS efter en infektion, och han behövde hjälp med att komma tillbaka till vardagsrutinerna, att komma ur sängen, strukturera dagen och ha fasta matrutiner. Det finns inget samband mellan EDS och PANDAS, ett tillstånd som uppstår efter streptokockinfektioner och kännetecknas av tvångssyndrom.

Har du några tips inför puberteten?

– I puberteten har muskelutvecklingen ofta en positiv inverkan för pojkar med EDS. Samma sak händer inte hos flickor. De slutar oftare att träna i tonåren då andra intressen och vänner brukar bli viktigare. Så försök att uppmuntra fysisk aktivitet och hjälp till att hitta lämpliga träningsformer. För vissa kan till exempel gruppaktiviteter passa bättre än individuell träning. De flesta blir tröttare under tonåren och det behöver inte bero på EDS. Tillståndet gör dock att det kan vara extra viktigt att stötta tonåringen för att bibehålla goda sömnrutiner. Mensrubbningar kan förekomma och det kan man prata om, men varna inte för mycket innan. Under puberteten kan alla tänka "är jag normal?". Då kan ungdomarna behöva stöd och få prata sådana tankar. Man får försöka hitta en balans och inte förvänta sig det värsta.

Hur kan man hitta en balans i att förstå sin diagnos och samtidigt utmana sig själv?

– Det ser väldigt olika ut under olika delar av livet. Att få kunskap om sig själv och sina symtom är bra. Rädslor är den största faran, det kan lätt bli att man inte vågar utmana sig själv på grund av rädslan för bland annat smärta. Som förälder älskar man sitt barn och vill inte utsätta hen för problem, men en förälders uppgift är även att hjälpa genom att utmana barnet. Om en förälder själv har EDS med tunga symtom kan man bära på rädslor över att ens barn ska få det lika jobbigt. Då finns en risk att överföra en tyngre sjukdomsbild till barnet som hen inte har. Både föräldrar och barn kan behöva jobba med att ta bort rädslorna. Stötta barnet i att försöka självreflektera, "när mår jag som bäst, hur mycket ska jag vara fysiskt aktiv?" och så vidare. Hjälpt barnet att bli så självständigt som möjligt.

Sker någon forskning kring EDS idag?

– Ja, det pågår olika typer av forskning i världen.

Varför finns inget expertcenter för EDS i Sverige?

– Någon eller några skulle behöva få uppdraget, som en del i sin tjänst, att organisera, upprätta och driva ett expertcenter för EDS. Gruppen kunde vara bollplank för andra utredare och behandlare utan att själv hantera alla fall. Idag finns inget sådant uppdrag.

Lynn har Ehlers-Danlos syndrom

Lynn är tolv år och kom till Ågrenska med mamma Elsa, pappa Axel, lillasyster Juno, tio år och lillebror Ebbe, sju år.

När Lynn föddes vägde han nästan 4500 gram. Till en början orkade han inte riktigt amma och uppfattades som allmänt slö. Elsa och Axel fick ofta höra att de hade fått en lugn bebis.

– Amningen kom igång och ingen reagerade egentligen på att Lynn inte gick upp i vikt ordentligt, han var ju så stor. Huden var otroligt len och han kändes som en deg, men vi tänkte nog mest att det påminde om min hud, säger Elsa.

– Lynn hade en jämnårig kusin som kändes stel som en pinne i jämförelse. Jag undrade vad det var för fel på honom. Från början tyckte vi att alla andra barn var avvikande, men insåg snart att det snarare var Lynn som var annorlunda, säger Axel.

Genetik

– Idag känner vi till orsaken bakom de flesta EDS-typerna. Det gäller dock inte hypermobilitets-EDS, hEDS. De olika typerna har en mycket varierad klinisk bild, men det som är gemensamt är ledhypermobilitet, hudengagemang och vävnadsskörhet. Det säger Maritta Hellström Pigg som är överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Hos personer med Ehlers Danlos syndrom, EDS, är bindväven i kroppen förändrad. Det beror på att tillståndet påverkar bildandet av proteinet *kollagen* och andra komponenter i bindväven.

Bindväv

Det finns olika typer av bindväv med olika sammansättning. Bindväven har en sammanfogande, vidhäftande och stödjande funktion i kroppen. Den fyller också ut hålrum och lagrar bland annat fett. Bindväv skyddar även mot infektioner och hjälper till att läka vävnadsskador.

– Bindväv är den mest förekommande och spridda vävnaden i kroppen. Den finns precis överallt, säger Maritta Hellström Pigg.

Fibrerna i bindväven är olika hårt packade. Det finns bindväv där fibrerna är ganska löst packade, till exempel porös bindväv som håller organ på plats. Stram bindväv, som i senor, har tätare packade fibrer och mer kollagen som gör den hållfast.

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

Bindväven är en komplex vävnad som består av olika typer av celler, bland annat fibroblaster. I viss specialiserad bindväv finns också fettceller och benceller. Cellerna är inbäddade i en grundsubstans, extracellulärt matrix, som bildas av fibroblaster och specialiserade bindvävsceller.

– Matrixet är en geléaktig vävnad. Den består av olika proteiner, sockermolekyler, vatten och mineraler, säger Maritta Hellström Pigg.

Tre typer av fibrer är av betydelse vid EDS:

- Kollagena fibrer som är starka och hållfasta och som håller ihop bindväven som armeringsjärn.
- Elastiska fibrer bestående av proteinet elastin som kan dra ihop sig och töjas ut, likt ett gummiband.
- Retikulära fibrer som består av en typ av kollagen och har en vidhäftande funktion.

Proteinet kollagen bildas genom aminosyrekedjor som tvinnar ihop sig, tre och tre, till en stark repliknande struktur.

Gener och mutationer

Upphovet till EDS är en genetisk förändring i ett arvsanlag, det vill säga i DNA-kedjan. Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av variationerna ger upphov till symtom. Förändringar som orsakar sjukdom brukar kallas mutationer.

En gen består av en sträng nukleotider. Nukleotiderna kallas också för "byggstenarna" i DNA. Ordningföljden bestämmer den genetiska informationen, det vill säga hur proteinet ska se ut. En mutation uppstår på en eller flera nukleotider. Eftersom generna utgör mallar, eller "ritningar", 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 det mänskliga genomet (alla gener) är kodande, det vill säga utgör mallar för olika proteiner.

Olika effekter i olika gener

Människan har runt 20 000 olika gener. Mutationer kan leda till att aminosyror i olika proteiner blir förändrade, för många eller för få. Det förändrar i sin tur proteinernas mängd, struktur och/eller funktion.

Produktionen av ett protein kan också helt saknas.

– Vilken sjukdom man får beror på vilken gen som är förändrad, typen av förändring i sig och ärftlighetsgången, säger Maritta Hellström Pigg.

Om mutationerna finns i gener som kodar för tillverkningen av kollagener förändras alltså kollagenets struktur på något sätt.

– När molekylerna sedan ska slå ihop sig blir resultatet en skörare struktur vilket kan ge upphov till EDS, säger Maritta Hellström Pigg.

Förutom att det kan finnas mutationer i kollagengener vid EDS, kan det också finnas mutationer i gener som påverkar:

- enzymer som är involverade i kollagenbildningen
- andra komponenter som ingår i det extracellulära matrixet
- komplementfaktorer, del av immunförsvaret
- olika intracellulära funktioner.

Ärftlighet vid EDS

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 utgörs av hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer, totalt 23 kromosompar som kallas för autosomer. Det sista paret är könskromosomerna XX för flickor och XY för pojkar.

De olika typerna av EDS följer olika ärftlighetsmönster. *Autosomal dominant* ärftlighet gäller vid de vanligaste formerna. För ett föräldrapar där den ena personen själv har mutationen innebär det att i genomsnitt hälften av barnen blir friska, medan andra hälften ärver anlaget och får sjukdomen.

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

– EDS kan också uppstå som en konsekvens av en nymutation hos barnet, som skett i föräldrarnas könsceller eller mycket tidigt under fosterutvecklingen, det vill säga en ny genetisk förändring som inte funnits i familjen tidigare, säger Maritta Hellström Pigg.

Ibland har någon av föräldrarna bara det sjukdomsorsakande anlaget i vissa av sina celler i kroppen. Då kallas det *mosaicism* och, om förändringen är i vissa av könscellerna, *gonadal mosaicism*.

Många EDS-typer ärvs *monogent*, vilket betyder att en förändring på en enda gen orsakar sjukdomen. I vissa fall, framförallt vid hypermobilitetstypen, kan sannolikt förändringar på flera olika gener samverka och orsaka sjukdomsbilden. Det innebär bland annat att två föräldrar som inte själva har besvär av sina genförändringar kan få ett barn där just dessa förändringar tillsammans leder till besvär.

– Vad gäller hEDS tror vi att en stor andel har en komplex genetisk bakgrund. Det är inte bara ett arvsanlag som behövs utan flera som tillsammans ger bilden, säger Maritta Hellström Pigg.

Generna som orsakar de flesta typerna av EDS är kända, med undantag för hEDS. I framtiden kan hEDS eventuellt komma att delas upp i fler diagnoser.

– Det finns en komplex genetisk bild bakom hEDS som vi fortfarande inte vet mycket om. Enligt en ännu opublicerad studie har man eventuellt identifierat en gen för hEDS, men denna orsakar i sådant fall endast en liten del av fallen med hEDS, säger Maritta Hellström Pigg.

De vanligaste formerna av EDS:

EDS-typ	Gen	Arvsgång
Hypermobil (hEDS)	Okänd	Troligen autosomt dominant eller komplex genetik
Klassisk (cEDS)	<i>COL5A1</i> (>90%) <i>COL1A1</i> (<1%)	Autosomt dominant
Vaskulär (vEDS)	<i>COL3A1</i>	Autosomt dominant
Klassisk-liknande (clEDS)	<i>TNX-B</i> <i>AEBP-1</i>	Autosomt recessivt
Parodontal (pEDS)	<i>C1R</i> <i>C1S</i>	Autosomt dominant

– Övriga typer är i regel väldigt ovanliga och har mer speciella karaktäristika, säger Maritta Hellström Pigg.

Utredning och diagnos

Idag är hEDS i huvudsak en klinisk diagnos baserad på kliniska kriterier och familjeanamnes. Det betyder att man även tittar på symtomen hos övriga familjen.

– Man tittar på patientens egen sjukdomshistoria, och vad man ser när man undersöker personen. Det kan också behövas specialundersökningar, säger Maritta Hellström Pigg.

Beskrivningar av diagnoskriterier för de olika typerna av EDS som kom 2017 finns på Ehlers-Danlos Society: ehlers-danlos.com

Flera olika typer av analyser används för att ställa diagnos – till exempel genetiska, biokemiska och olika patologiska analyser, vilket innebär att man tittar på vävnad i mikroskop. Bland annat kan man titta på kollagen från en bit hud i ett elektronmikroskop, så kallad hudbiopsi. Vid biokemisk analys tas ett blodprov och man odlar fibroblaster. Då kan man se hur prokollagenet rör sig genom ett elektriskt fält, och om det finns ett avvikande mönster.

– I regel gör vi inte genetiska analyser när patienten uppvisar tydliga symtom på hEDS eftersom vi inte känner till den genetiska orsaken. Men ibland det kan det vara angeläget att försöka utesluta andra bindvävssjukdomar, säger Maritta Hellström Pigg.

Just att utesluta andra tillstånd som liknar EDS är en viktig del av diagnostiken, beroende på klinisk bild. Det finns andra hypermobilitetstillstånd och bindvävssjukdomar eller -syndrom, till

exempel Marfans syndrom och Loeys-Dietz syndrom, som kan ha liknande besvär.

– Det är viktigt att få rätt diagnos eftersom vissa av dessa tillstånd kan ha en kärnproblematik som är viktigt att följa upp och behandla, säger Maritta Hellström Pigg.

Mamma Elsa och Lynn från diagnosen

Ända sedan barndomen har Elsa haft hudproblem, kroppsliga smärtor och svår migrän. Hon minns tonåren som en tuff tid.

– Puberteten var hemsk. Jag var tjejen som svimmade hela tiden, jag hade konstanta munsår och kunde knappt äta, prata eller borsta tänderna. Den hormonella kopplingen blev tydlig när jag slutade med p-piller och snabbt blev bättre, säger Elsa.

Elsa hade sökt vård hos många olika vårdgivare genom åren, men ingen hade sett några samband mellan hennes olika symtom. Efter studenten flyttade hon och Axel till en ny stad. Där träffade hon en läkare som samlade in alla hennes journaler.

– Nästa gång vi sågs frågade han varför ingen hade berättat att jag har Ehlers-Danlos syndrom. Då var jag 22. Jag hade ingen aning om vad det var, men kände igen mig i det jag läste. Sedan tänkte jag inte mer på det. Lynn var ett halvår då och mitt fokus låg bara på honom och hans problem.

De första åren var intensiva och familjen tillbringade mycket tid på sjukhus. Lynn gick knappt upp i vikt. Vid varje infektion blev han uttorkad och inlagd med dropp.

– Han blev helt svettig av att försöka äta och orkade inte mer än vad som krävdes för att överleva. Samtidigt gjordes många utredningar och undersökningar av allt möjligt, säger Elsa.

Lynn lärde sig ändå tidigt att sitta och krypa, men när han närmade sig 18 månader utan att gå träffade de en läkare för bedömning. Elsa nämnde att hon hade fått en EDS-diagnos några månader tidigare.

– Läkaren undrade varför jag aldrig sagt något om min EDS, men jag hade aldrig tänkt att det kunde ha något att göra med Lynns problem. Vid 1,5 år fick han diagnosen och vi fick veta att man inte brukar ge den till så små barn, men att här var det så tydligt, säger Elsa.

– I samma veva fick Lynn en nässond eftersom han inte kunde äta med nappflaska. Då vägde han 8 kilo. Hans födelsevikt hade inte ens dubblats på 1,5 år, säger Axel.

Neuropsykiatri, sömnstörningar och smärta

– Personer med HSD/hEDS har nästan alltid smärt- och sömnbesvär och neuropsykiatriska symtom, och det är svårt att veta vad som påverkar vad. Det säger Erik Kindgren som är överläkare på Barn- och ungdomsmedicin vid Skaraborgs sjukhus i Skövde.

Erik Kindgren brukar beskriva den typiska hEDS-patientens uppväxt som "den hypermobila marschen". Detta eftersom majoriteten av alla han träffat berättar om samma symtombild: en något sen motorisk utveckling, buksmärta, förstoppning, flera år av kraftig "växtvärk" i framförallt underbenen (ibland även i tonåren) och sömnproblem. Puberteten är ofta positiv för pojkar och negativ för flickor. Många upplever tidigt smärta och onormal trötthet som ofta utvecklas till kroniska tillstånd. Det är mycket vanligt att HSD/hEDS har en samsjuklighet, alltså förekommer tillsammans med, andra diagnoser och tillstånd.

– Ju tidigare en person kan få behandling desto kortare blir rehabiliteringstiden, men medelåldern för att få en hEDS-diagnos är runt 30 år. Samsjukligheten grumlar bilden för läkarna. Många med sjukdomen har kämpat för att få sin diagnos och berättar att de inte har orkat med skolan och slutat röra på sig. De har tappat sina sociala kontakter och lever med långvarig smärta. Det innebär ett stort lidande för individen och blir en kostnad för samhället, säger Erik Kindgren.

Neuropsykiatriska symtom

De flesta barn med hEDS uppvisar symtom kopplade till neuropsykiatriska diagnoser (npf). Många har något eller några adhd-symtom (ouppmärksamhet, hyperaktivitet och impulsivitet) även om de inte alltid uppfyller kriterierna för en adhd-diagnos. Erik Kindgren och hans forskargrupp har gjort en studie om HSD/hEDS och neuropsykiatriska symtom. Den visar på samband mellan ouppmärksamhet och smärta – de barn som presterade sämre på testerna var också mer besvärade av smärta. En förklaring kan vara att personer som lever med konstant smärta får koncentrationsproblem och har svårare att vara stilla, vilket kan uppfattas som hyperaktivitet.

– En anledning till att jag påbörjade detta forskningsprojekt var att en del av de barn jag behandlade för långvarig smärta samtidigt genomgick adhd-utredning. Efter att de fick adhd-diagnos och -behandling förbättrades även smärtproblematiken. Det blev sannolikt lättare att tolka och hantera kroppens alla inkommande smärtimpulser, säger Erik Kindgren.

Sömnstörningar

Olika former av sömnstörningar är vanligt både vid npf och EDS. Hit hör till exempel insomningssvårigheter, mycket nattliga rörelser eller flera uppvaknanden.

Fatigue, eller kronisk trötthet, är ett slags onormal trötthet som ofta drabbar personer med hEDS redan under barndomen. Varken vila eller träning brukar minska tröttheten.

Obstruktiv sömnapné är andningsuppehåll under sömn och förekommer också vid EDS. Sömnapné kan bero på att bindväven i luftvägarna är slappare, vilket ger ett trängre svalg. Smärta är en annan faktor som kan påverka sömnen.

– De senaste rönen visar dock att insomningssvårigheter och sömnbrist påverkar smärtan mer än vad smärtan påverkar sömnen. En särskild sömnutredning (polysomnografi) kan kartlägga vilka faktorer som påverkar sömnen.

– Vid en sömnregistrering av 55 barn med HSD/hEDS såg vi att de flesta hade fler andningsuppehåll än normalt. Den visade också att majoriteten ändrade position mycket oftare än vanligt, vilket kan vara tecken på en minskad djupsömn, säger Erik Kindgren.

Återhämtningen sker under djupsömnen. En minskad djupsömn kan därför ge konsekvenser under dagtid. Personen kan få svårare med känsloreglering och npf-symtom kan förstärkas.

Behandling av sömnstörningar

I första hand är det viktigt med en god sömnhygien, vilket bland annat innebär att

- ha ett mörkt och svalt sovrum
- ha en bekväm säng och extra stöd
- undvika skärmljus minst en timme innan läggdags
- röra på sig under dagtid
- vara utomhus i dagsljus.

En arbetsterapeut kan hjälpa till med att se över sömnvanorna och eventuella hjälpmedel, till exempel nattortoser, tyngdtäcke eller positionskudde. Andningsstöd och bettskena kan ibland också vara nödvändiga. Sömnproblem kan även behandlas med kognitiv beteendepsykologi, KBT, av psykolog.

När det gäller medicinsk behandling av sömnsvårigheter är melatonin förstahandsval vid behandling av barn. Det är kroppens naturliga sömnhormon och ger få biverkningar. Behandlingen ger ofta god effekt vid npf-relaterade sömnbesvär, till exempel insomningsproblem.

Alimemazin är inte ursprungligen ett sömnläkemedel, men har lugnande egenskaper. Det ger god effekt vid problem med uppvaknanden under natten.

– Alimemazin fungerar ofta bättre än melatonin för överrörliga personer. All läkemedelsbehandling skall dock utvärderas kontinuerligt, säger Erik Kindgren.

Typer av smärta

Det finns olika typer av smärta och många olika orsaker bakom den.

Nociceptiv smärta är den typiska akuta smärta som vi upplever till exempel vid vävnadsskada, när något går ur led eller vid fraktur.

Neuropatisk smärta är nervsmärta och kan utlösas av att nerverna är skadade eller drabbade av en inflammation.

Nociplastisk smärta är en reaktion i vårt smärtcentrum, då den under lång tid utsätts för smärtimpulser. Smärtcentrumet i hjärnan blir då överkänsligt för olika, även normala, stimuli. Det kan då göra ont av till exempel vanlig beröring. Smärtcentrum kan inte heller styra och reglera de smärtimpulser som kommer in.

Smärtmekanismer och behandling

Personer med EDS har ofta en kombination av olika typer av smärta. Mycket av smärtsymtomen beror på överrörligheten och att personen får kämpa för att "hålla ihop" kroppen. Om höften är instabil behöver personen spänna musklerna runt höften hela tiden.

– Spänningarna ger förstås en trötthet, men även en smärta i muskulaturen. Det är vanligt med längre läkningsprocesser efter operationer. Ett exempel är att efter en operation av karpaltunnelsyndrom kan nervsmärtor uppstå som inte fanns innan. Det beror på att nerverna påverkas vid läkningsprocessen.

Vilken typ av smärta personen upplever är avgörande för behandlingen. De olika smärtyperna behandlas på olika sätt. Vid akut smärta kan receptfria läkemedel ge tillfällig smärtlindring. Långvariga smärttillstånd bör främst behandlas icke-medicinskt med läkemedel som ett komplement. Fysioterapeut, arbetsterapeut, psykolog, tandläkare och dietist kan vara viktiga professioner för att hitta hjälpmedel och strategier för att hantera nociplastisk smärta.

– Det är viktigt att vården kan ge olika förklaringsmodeller för att patienten ska kunna skilja på olika smärtyper. Behandlingen ska också utvärderas mot den smärtmekanism som behandlas, säger Erik Kindgren.

Buksmärta i någon form förekommer hos nästan alla med EDS. Mag- och tarmsystemet innehåller mycket bindväv och förändringen i bindväven kan vara en bidragande orsak till symptom som reflux, förstoppning och IBS-liknande besvär. Det är också vanligt att

smärtan sitter i bukväggens muskulatur. Om smärtan kommer från nerverna i bukväggens muskler uppstår ett tillstånd som kallas för ACNES (anterior cutaneous nerve entrapment syndrome). Det innebär att nerverna som löper från ryggen till huden på magen kommer i kläm av själva magmuskulaturen.

– Hudområdet på magen har då ökad alternativt minskad känsel vid undersökning. Ofta, men inte alltid, har man haft enstaka attacker med kraftig huggsmärta i magen som brukar uppkomma kvällstid, säger Erik Kindgren.

ACNES behandlas med lokalbedövning i muskeln. Själva bedövningen sitter bara i någon timme, men den smärtlindrande effekten kan ofta vara i flera veckor till månader. Den här typen av nervsmärtor går även att behandla med injektioner med botulinumtoxin i kombination med fysioterapi.

Underbenssmärta är mycket vanligt. Många har en plattfothet som uppstår först när hela foten belastas. Musklerna i underbenet blir då snedbelastade och knäna kan bli felvinklade, vilket leder till smärta. – Även denna smärta kommer ofta på kvällen, säger Erik Kindgren.

Huvudvärk

Olika typer av huvudvärk är vanligt vid EDS. *Spänningshuvudvärk* kan orsakas av överrörliga käkleder. Käkmusklerna kompenserar för den instabila käkleden. För att skydda mot exempelvis sublaxation (att käken delvis går ur led) spänner personen tuggmusklerna, ofta omedvetet. Muskelspänningen utvecklar spänningshuvudvärk.

– Om man har problem med tandgnissling under sömnen kan en bettskena hjälpa musklerna att slappna av, säger Erik Kindgren.

Migrän är överrepresenterat bland personer med hEDS. Det ger ensidig huvudvärk och kan leda till kräkningar. Orsaken bakom migrän är inte klarlagd, men migrän behöver särskiljas från spänningshuvudvärk för rätt behandling.

– Det finns specifika migränmediciner och vid ett migränanfall föredrar man oftast att ligga i ett mörkt och tyst rum.

Mastcellsaktiveringssyndrom – MCAS

Mastceller finns i hela kroppen, framförallt i bindväven i huden och tarmen. De har en inflammatorisk funktion som bland annat skyddar kroppen mot allergener (ämnen som orsakar allergi). Mastcellerna aktiveras genom signaler från immunförsvaret och börjar utsöndra histamin. Ibland kan mastcellerna bli överaktiva och frigöra stora mängder av histamin. Då uppstår allergiska reaktioner, ofta mot "udda" livsmedel som kiwi eller ananas.

– MCAS är en ny och något omtvistad diagnos som saknar vedertagna diagnoskriterier, men 30 procent av alla med hEDS har en problematik som kan kopplas till MCAS, säger Erik Kindgren.

De vanligaste symtomen är klåda, hudrodnad och spontana nässelutslag samt feberkänningar vid ansträngning. Även mag- och tarmbesvär är vanligt, oftast diarré. Andra besvär är huvudvärk, halsbränna, trötthet, ångest och neuropsykiatriska symtom, till exempel koncentrationssvårigheter. Personer med MCAS ska undvika faktorer som triggar igång mastcellsaktiveringen. Läkemedelsbehandlingen består av antihistaminer eller mastcellsstabiliserande läkemedel.

– Mastcellsaktiveringen sker utan att immunförsvarets antikroppar först har aktiverats, därför är negativa allergiprov vanligt på MCAS, säger Erik Kindgren.

POTS

Posturalt ortostatiskt takykardisyndrom (POTS) är en form av dysautonomi (en störning i det icke-viljestyrda nervsystemet), som främst drabbar kvinnor. POTS är en komplex sjukdom som kan ge många olika symtom i varierande svårighetsgrad. Ofta innebär det att pulsen kraftigt stiger när man står upp. Det kan ge symtom som hjärklappning, svimningar, yrsel, illamående och svårigheter att fokusera. Symtom kan uppstå från olika delar av kroppen där det icke-viljestyrda systemet (autonoma) är involverat som till exempel tarmen i form av förstoppning och diarré eller svårigheter att reglera värme och kyla.

– POTS kan ibland tolkas som ångest, säger Erik Kindgren.

Vid konstaterad POTS utgår behandlingen från egenvårdsråd:

- dricka rikligt med vatten för att öka blodvolym, upp till 3 liter per dag
- ett ökat saltintag för att höja blodtrycket
- använda kompressionsstrumpor
- stärka benmuskulatur
- fysisk aktivitet: börja i lugnt tempo med väldigt långsam upptrappning, ofta enklare att inte vara i helt upprätt position
- kunskap kring vad som triggar individens symtom
- höja huvudändan på sängen
- vid akuta besvär: dricka vatten för att öka blodvolym
- små och frekventa måltider istället för större och färre
- begränsa intag av koffein, alkohol och kolhydratrik mat som kan förvärra symtomen.

– De som följer råden blir ofta mycket bättre, säger Erik Kindgren.

Frågor till Erik Kindgren

Bör personer med EDS undvika kontaktsporter och bollsporter?

– Nej, är min personliga åsikt. Som förälder behöver man inte själv ge förslag som hockey eller liknande sporter, men inte heller förbjuda om barnet vill prova. Det är mycket farligare att stanna på soffan och inte träna alls. Gymnastik är lämpligt så länge man inte tänjer i ytterlägena. Så småningom brukar barn välja den aktivitet de är duktiga på. Personer med EDS fortsätter sällan utöva sporter som innebär hög energi och tacklingar.

Är migrän och bukmigrän vanligt vid EDS?

– Migrän är något överrepresenterat hos personer med EDS. Hos små barn kan det börja som bukmigrän. Man får väldigt ont i magen, blir trött och börjar kräkas. Det är inte helt lätt att förstå vad symtomen beror på. Bukmigrän övergår i vanlig migrän i 5–12 årsåldern.

När är det befogat med smärtblockader?

– Det är svårt att ge ett exakt svar och riktlinjerna skiljer sig mellan olika regioner. Injektioner med botulinumtoxin (Botox) är ingen botande behandling. En indikation är när jag tydligt kan se att smärtproblematiken kommer från muskeln. Då kan jag ge en injektion som också visar patienten att smärtan sitter i muskeln och att det är möjligt att bli smärtfri. Injektionerna är ingen behandling i sig utan är en del i fysioterapin. Medan effekten sitter i kan vi arbeta med att stärka upp musklerna.

Lynn har bukmigrän

I ungefär sex år bestod Lynns huvudsakliga föda av sondnäring i nappflaska. I samband med att han började äta vanlig mat drabbades han av kräkningar. De återkom en gång i månaden och pågick i två dygn.

– Efter något år förklarade en läkare att Lynn hade cykliska kräkningar, eller bukmigrän, som är ett förstadium till migrän. Vi hade aldrig hört talas om det tidigare, säger Elsa.

Kräkningarna utvecklades så småningom till perioder av konstant illamående. En period kan pågå från några dagar upp till flera veckor i sträck.

– Han blir nästan som förlamad och känner sig deprimerad. Vi har försökt med allt. En behandling gav honom lågt blodtryck, en annan magsår, säger Elsa.

– Vissa dagar har han knappt kommit upp ur sängen och sjukfrånvaron i skolan har varit hög, säger Axel.

Lynn var elva år när familjen bestämde sig för att testa akupunktur. Första behandlingen resulterade i att illamåendet helt försvann i nästan tre månader.

– Hittills har Lynn fått behandlingen två gånger och då mår han hur bra som helst i ett par månader. Han orkar med både skolan och fritiden. Det är helt fantastiskt, säger Elsa.

Fysioterapi och arbetsterapi

– Fysisk aktivitet och träning på rätt nivå är viktig för alla. För personer med EDS ska träningen vara *lågintensiv, långvarig och kontinuerlig*. Det säger fysioterapeut Elke Schubert Hjalmarsson och arbetsterapeut Ellen Odéus som arbetar på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

All fysisk aktivitet i vardagen, till exempel promenader, cykling och aktiv lek, är träning. Det kan dock vara fördelaktigt att komplettera med kontrollerad träning på lämplig nivå. En fysioterapeut kan se till så att hela rörelseomfånget tränas, och bidra med kunskap om vilka övningar som är bra. Studier visar att styrketräning har en positiv effekt för personer med EDS.

– Överrörlighet är inget hinder för fysiska aktiviteter. Även personer med EDS kan träna så att en överrörlig led blir mer stabil och därför är det viktigt att hitta träning som fungerar, både på kort och på lång sikt, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Fysioterapeuter kan hjälpa till att hitta en balans mellan aktivitet och avlastning, att dosera träningsintensiteten samt stötta och motivera längs vägen. De gör bedömningar av överrörlighet (hypermobilitet), smärta, styrka, motorik samt hållning och 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.

– För barn med EDS är det bra att fokusera på tid och struktur. Vi gör aktivitetsanalyser och brukar prata om "pacing", det vill säga att man lyssnar på kroppen, delar upp sina aktiviteter och kanske gör dem på andra sätt för att orka, säger Ellen Odéus.

Bedömning av överrörlighet

Begreppet överrörlighet innebär att man kan röra en led mer än vad som anses normalt. Alla människor är olika rörliga och överrörlighet är generellt något vanligare hos kvinnor än hos män. Förekomsten hos barn i åldrarna 9–12 är för pojkar 8–20 procent och för flickor 20–33 procent. Flickor i puberteten brukar vara mer rörliga på grund av hormoner. Överrörligheten i sig behöver i sig inte vara ett problem. Den blir ofta problematisk först när personen inte kan kontrollera rörligheten, till exempel när leden är instabil. Inflammationer i lederna kan förekomma och på sikt orsaka artros, det vill säga ledförslitningar.

För att mäta överrörlighet används bland annat de två mätskalorna Beighton-skalan och Del Mar-skalan. Resultaten ska dock inte tolkas som absoluta, utan de ger en fingervisning om överrörligheten.

– Ibland kan just de undersökta lederna vara ganska stabila, medan andra leder i kroppen inte är det. Även individuella faktorer påverkar, till exempel ålder, kön och hur vältränad man är, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Överrörlighet kan delas in i tre kategorier:

- asymtomatisk/generaliserad hypermobilitet – överrörlighet som inte orsakar besvär
- hypermobilitetsspektrumtillstånd (HSD) – ger besvär som luxationer, smärta eller trötthet
- hypermobil EDS (hEDS) – ovanstående besvär inklusive tydliga diagnoskriterier som hud-, hjärt- eller käkpåverkan.

– Man värderar inte svårighetsgraden hos olika symtom utan enbart om de uppfyller diagnoskriterierna för HSD eller hEDS, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Smärta och trötthet påverkar livskvaliteten

Tillfällig och långvarig smärta är vanligt vid EDS. En hypotes är att personer med hEDS och långvarig smärta har i högre utsträckning förekomst av central sensitisering – en ökad känslighet hos smärtreceptorerna som övertolkar normala signaler som smärta.

Därför kan även mindre impulser tolkas som smärtsam. Kronisk trötthet, eller fatigue, är också vanligt vid EDS. Den brukar beskrivas som en trötthet som inte går att vila sig ifrån. Trötthet kan förstärka upplevelser av smärta. Vissa kan uppleva fatigue som mer funktionshinder än smärta.

– Våra erfarenheter visar att en person som blir passiv av smärta kan hamna i en nedåtgående spiral av tilltagande fysisk inaktivitet, trötthet och smärta. Det medför ytterligare problem med en ökad ledinstabilitet, nedsatt muskelsvaghet och uthållighet samt sämre proprioception, alltså förmågan att uppfatta olika kroppsdelars

position. Risken för skador ökar också, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Det finns ofta flera bakomliggande orsaker till smärta. Därför krävs ett multiprofessionellt omhändertagande vid långsiktig smärtbehandling. Hela familjen kan få utbildning i smärtlärologi för att få en förståelse för smärtprocessen. Kognitiv beteendeterapi (KBT) hos psykolog kan vara bra för att lära personen att hantera sin smärta.

– Forskning pekar på vikten av att vara aktiv även om man har ont. Det är viktigt att hitta bra aktiviteter och att lära sig att skilja på smärta och träningsvärk – smärta behöver inte alltid vara negativ eller farlig, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Såväl trötthet som smärta kan få effekter för ett barns aktivitetsnivå och vänskapsrelationer. Därför är fysisk aktivitet viktigt även för den mentala hälsan.

– Olika studier visar att personer med HSD i lägre utsträckning deltar i sociala aktiviteter och de uppger en låg självrapporterad livskvalitet, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Metoder och hjälpmedel

Olika metoder kan ge tillfällig smärtlindring, som avslappningsövningar, massage, behandling med värme eller kyla, tens-apparat (transkutan elektrisk nervstimulering) eller med kinesiotejp, ett slags elastisk tejp. Ortoser och anpassade skor kan avlasta och stabilisera. Kompressionskläder har testats hos vuxna personer med EDS och upplevs positivt av vissa, men än så länge finns ingen evidens som stödjer effekten hos barn. Vilka metoder och hjälpmedel som fungerar är individuellt, något som passar för den ena passar inte någon annan.

Trötthet och smärta kan bli lättare att hantera om barnet erbjuds tillfällen för nedvarvning under hela dagen, även under skoltid. Då kan barnet också orka med aktiviteter och socialt umgänge efter skolan. Hur man bäst får återhämtning är dock individuellt och behöver prövas fram. Det går inte att lova personer med långvarig smärta total smärtfrihet, men det finns goda chanser att förbättra situationen.

– För en grupp barn med EDS som vi träffade var vi noga med att erbjuda vila i 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 med aktiv vila, till exempel att sitta och pyssla med något eller göra andningslekar. Sådana aktiviteter hjälper en att varva ner men erbjuder också tankemässig avledning, säger Ellen Odéus.

Arbetsterapeuten kan i samtal med familjen och skolan göra en kartläggning av barnets vardag, till exempel vilka tider eller aktiviteter barnet upplever mer smärta eller har större behov av återhämtning, och om det finns behov av en arbetsstol eller skrivhjälpmedel.

– Kanske behöver barnet ändra position genom att stå upp och läsa? Eller om barnet sitter i rullstol på väg till en aktivitet kanske det gör att hen orkar genomföra hela passet? säger Ellen Odéus.

Det kan vara bra att göra anteckningar för att kunna följa mående och vanor över tid. Gratisappen *Uppskatta din dag* av Föreningen för Barn- och Ungdomspsykiatri innehåller en så kallad stämningssdagbok och en sömndagbok.

– I den kan man reflektera över sin vardag och hur olika faktorer påverkar varandra, säger Ellen Odéus.

Hur ska man träna?

Träning av styrka, stabilitet, balans, koordination och kroppskännedom är viktiga komponenter för personer med EDS. Målet är att få en stark uthållig muskulatur, god proprioception och en minskad smärta. Lågintensiv träning med långsam ökning av belastningen, under mer än 30 minuter 5–7 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.

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 träningen 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.

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.

Frågor till Elke Schubert Hjalmarsson och Ellen Odéus

Hur går en kylbehandling till?

– Man använder sig av ”kylpads”, det finns till exempel gelépåsar som förvaras i kylan. De läggs på den kroppsdel som gör ont. Det är skönt för vissa. Andra får mer ont av kyla och då kan värmebehandling passa bättre.

Vilken arbetsstol ska man ha till ett barn?

– Prata med er arbetsterapeut. Det är viktigt att föräldrarna först samtycker till att skolan och vården får ha kontakt mellan varandra. Därefter kan arbetsterapeuten och skolan ha en direktdialog kring stolen. I Västra Götalandsregionen är det skolans ansvar att ordna hjälpmedel, i samråd med arbetsterapeuten.

Lynns kroppskänedom

Lynn har svårigheter med både grov- och finmotoriken. Han har lärt sig förväntade förmågor, till exempel att skriva och cykla, men det kommer inte naturligt för honom.

– Som liten fick jag jämt höra att jag var så klumpig. Jag har inte haft någon kroppsuppfattning och det är samma med Lynn. Han är verkligen inget hyperaktivt barn men har ändå brutit armarna tre gånger, säger Elsa.

– Om man sitter bredvid honom i soffan känner man hur han rör på sig hela tiden, som att det är svårt att hitta ett bekvämt sätt att sitta på, säger Axel.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland Ehlers-Danlos syndrom. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Barn som har Ehlers-Danlos syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstas också sina egna individer med egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Bodil Mollstedt som är specialpedagog och arbetar i Ågrenskas barnteam.

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

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

Delaktighet

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

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa mötestillfällen med andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att skapa en *miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel*. Det gör man genom att varje familj har en huvudansvarig person från barnteamet och genom att ha barnens förutsättningar, intressen och behov som utgångspunkt vid utformningen av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Därför är personalen lyhörd för barnens uttryck och önskemål samt är beredda att anpassa sig efter dem.

– Ett exempel på tydliggörande specialpedagogik och ett tryggt inslag är att Kalle Kanin alltid hälsar de små barnen välkomna vid samlingen varje morgon. Kalle har med sig de aktiviteter som barnen ska göra under dagen, säger Bodil Mollstedt.

Specifika mål för familjevistelsen för Ehlers-Danlos syndrom

Ett viktigt mål under veckan är att *anpassa dagens aktiviteter efter varje barns/ungdoms individuella behov så att orken räcker hela dagen*. För att minimera risken för skador och värk är aktiviteterna väl utvalda aktiviteter, som varvas mellan lugna och mer motoriska alternativ. Personalen är lyhörda för varje barns känsloläge och dagsform. Barnen får stöd att begränsa aktiviteter som kan påverka negativt och ges tillfällen till vila under dagen.

Ett annat mål är att *minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheter*. Barnteamet arbetar med fasta rutiner och en tydlig struktur i såväl aktiviteter som miljö. Barnen får individuellt anpassade arbetsuppgifter, tidshjälpmiddel och möjlighet att ta paus.

– Det finns många bra hjälpmedel för barn som har behov av att pilla på något eller aktivera kroppen för att kunna koncentrera sig. Fördelen med sådana hjälpmedel är att alla barn i klassen kan ha nytta av dem, säger Bodil Mollstedt.

För att *främja och stimulera fin- och grovmotorik* varvas lugna aktiviteter, som bild och form, med mer fysiska som bågskytte och skogspromenader. Muskelrelax och bollmassage bidrar till en ökad kroppskänedom.

Programmet är också utformat för att *bidra till att stärka självkänslan*. Barnen har gjort samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter där var och en deltar utifrån sina förutsättningar.

– I samtal med varandra har de kunnat utbyta tankar och känslor, och har ställt frågor till Helena Velander, säger Bodil Mollstedt.

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 och anpassningar av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslutet om att inte ta fram 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, säger Bodil Mollstedt.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

Läs mer om Ågrenskas pedagogiska arbete på agrenska.se

Länktips

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

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

widgitonline.se – bildstöd med Widgitsymboler.

Syskonrollen

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

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

– Barn som får ett syskon med en funktionsnedsättning har ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort det som följer med diagnosen utan måste hitta sätt att förhålla sig till omständigheterna, säger Linda Kjellgren Öhman som är pedagog och arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors eller 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 har tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och få kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens 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 Kjellgren Öhman.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de inte vågar ställa till någon.

En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat tillståndet.

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, säger Linda Kjellgren Öhman.

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som är anpassade efter deras nivå. I nio- till tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. Syskonen börjar se konsekvenser och funderar på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att ha ett gemensamt förhållningssätt i familjen. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att ha egna ord för överrörligheten eller smärtan, säger Linda Kjellgren Öhman.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvaret 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. Ilska, skam och sorg är andra känslor som är helt normala.

– Det är viktigt att berätta för syskonen att det inte är deras ansvar, utan föräldrarnas. Men vill de ändå hjälpa till kan det vara en jättebra lösning, säger Linda Kjellgren Öhman.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Under vistelsen för EDS fick syskonen ställa frågor till läkaren Helena Velandar som tidigare föreläst för föräldrarna.

– Vi pratar med syskonen om att de 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, säger Linda Kjellgren Öhman.

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 Kjellgren Öhman.

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

- *Örjan, den höjdrädda örnen* av Lars Klinting.
- *Flyg Engelbert!* av Lena Arro.
- *Pricken* av Margaret Rey.
- *Jonatan på Måsberget* av Jens Ahlbom.
- *Litet syskon, om att vara liten och ha en syster eller bror med sjukdom eller funktionsnedsättning* av Christina Renlund.
- *Bill och Bolla* av Gunilla Bergström.
- *Operation-serien* av Anna Pella.

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

– När syskonen delar erfarenheter mellan varandra upplever många en lättnad, "vad skönt att jag inte är ensam om att känna sorg eller skuld". Den insikten gör det lättare att hitta sätt att hantera svåra känslor, säger Linda Kjellgren Öhman.

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

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

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

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

Vad säger syskonen?

Många syskon har tankar om framtiden och hur den ska bli. Några säkra svar kan ju ingen ge, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Det kan vara bra att sätta ord på tankarna om både hopp och oro inför framtiden. Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, ta ansvar och vara självständiga, känna empati och förståelse samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker syskonen 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, säger Linda Kjellgren Öhman.

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

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/arbetsmaterial/filmer-for-samtal/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

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

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

Lynn har två syskon

Lynn var två år när lillasyster Juno föddes. Till en början hade Elsa svårt att knyta an till sin dotter.

- Allt handlade om Lynn och dessutom var jag livrädd för att vi skulle gå igenom samma helvete igen. Den rädslan försvann ganska fort när Juno inte visade samma problem som sin storebror.
- Juno hamnade ändå i bakgrunden när fokus på Lynn var så stort, man kan verkligen säga att hon är syskon till ett sjukt barn, säger Axel.

Tre år senare föddes Ebbe. Han hade inte heller samma svårigheter som Lynn, men var mycket mer överrörlig än sina syskon. Ebbe fick EDS-diagnosen när han var fem år.

- Ebbe har alltid varit stark och har en helt annan kroppskontroll än Lynn. Hans muskler kompenserar för överrörligheten, säger Elsa.
- Diagnosen har inte inneburit så stora problem för Ebbe, han har mer besvär med astma och allergi, säger Axel.

NPF och strategier i vardagen

- Ett av mina huvudsyften när jag föreläser om npf-diagnoserna är att ge en rättvis bild av vad det kan innebära för olika individer. Eftersom det finns så mycket förutfattade meningar är det viktigt att ha med sig att det alltid handlar om personer och inte diagnoser. Det säger Andreas Svensson som är specialpedagog och arbetar med npf-diagnoser på Ågrenska.

De neuropsykiatriska diagnoserna (npf) innefattar huvudsakligen adhd, autismspektrumtillstånd (ast), OCD (tvångstankar och tvångshandlingar) och Tourettes syndrom (tics).

- Det här är diagnoser som går in i varandra och som kan vara svåra att skilja åt. De bygger på mänskliga funktioner och därför kan alla känna igen sig i dem, säger Andreas Svensson.

Tourettes syndrom och OCD

En person med *Tourettes syndrom* har obetingade tics av olika slag. Att de är obetingade betyder att de inte är inlärda. Många med Tourettes beskriver det som att de inte kan hindra ticsen. Det går inte att låta bli. Vanliga tics är mekaniska, till exempel blinkningar, eller rörelsetics som att knycka med nacken. När man hör ordet Tourettes tänker de flesta på verbala tics.

– De vanligaste ljudande ticsen jag stöter på är olika slags halsljud eller nässnytingar. Ljudande tics kan gå över i verbala tics. Då är det vanligt att man upprepar vad någon säger eller säger ett och samma ord många gånger. Det behöver inte vara svordomar eller fula ord, men det kan vara det, säger Andreas Svensson.

I Tourettes ingår även *trotssyndrom*. Då bryter de obetingade ticsen mot sociala koder. Man vill få en reaktion från någon och därför är beteendet kopplat till trots.

– Om en person med trotssyndrom har ett önskat beteende, säg ifrån, men inte hela tiden. Annars kan uppmaningarna att sluta med ett visst beteende istället bli en trigger till att fortsätta.

OCD, obsessive compulsive disorder eller tvångstankar och tvångshandlingar, hänger i hög grad samman med Tourettes syndrom och man har ofta drag av båda. Till skillnad mot Tourettes handlar det ofta om i hög grad planerade handlingar. Många gånger följer tvångstankarna vissa mönster och ritualer, till exempel överdrivet handtvättande eller att en person alltid måste räkna till tre samtidigt som hen gör något.

– Drag av tvångsbeteende är mycket vanligt inom alla npf-diagnoser. Det är till exempel vanligt att personer med autism har tvångstankar och tvångshandlingar, säger Andreas Svensson.

Hur kan man stötta någon med tics eller tvångstankar?

Andreas Svensson säger att grunden är att omgivningen fungerar som modell. Det är viktigt att ha en öppenhet om diagnosen så att den inte blir till ett stigma. Han förklarar att när han inte vet hur han ska börja utgår han alltid från sig själv.

– Jag funderar på vilka tics eller tvångstankar jag själv har, och det har vi alla eftersom det är mänskligt. Sedan skriver jag ner dem och ber barnet att göra detsamma med sina tics eller tvångshandlingar. Sedan pratar vi om vilka beteenden som inte gör något och vilka som är jobbiga och ställer till det.

– Man kan också prata om vilka situationer som utlöser tics eller tvångshandlingar. Går det att byta mot några andra tics, till exempel att knäppa med fingrarna istället?

Autism

Autismspektrumtillstånd (ast) är ett samlingsnamn för funktionsnedsättningar som påverkar personens sätt att tänka, vara och kommunicera med andra människor. I spektrumet finns diagnoser som autism, högfungerande och Aspergers syndrom. Man brukar skilja mellan tre olika områden som personer inom autismspektrumet kan ha svårigheter med.

Central koherens handlar om att automatiskt se helheter och sammanhang snarare än att se i delar. Många med autism börjar med detaljerna och kan misslyckas med att få ihop en helhet. Då kan det vara svårt att uppfatta hur olika sammanhang fungerar. Detta har stor betydelse även för hur man tolkar sociala koder.

Bristande *mentaliserings* eller *Theory of Mind* handlar om att många med autism inte automatiskt funderar på hur andra tänker. Man har svårt att sätta sig in i andras känslor för stunden och föreställa sig hur något kommer att bli i framtiden.

– Vissa menar att personer med autism har bristande empati, men det handlar egentligen om att man hanterar och uttrycker känslor på ett annorlunda sätt, säger Andreas Svensson.

Perception handlar om hur vi tolkar olika sinnesintryck. Många med autism kan reagera på ljus, ljud, lukt, känsel och smak, till exempel hur något känns när det är varmt eller kallt. Det märks särskilt väl vid selektivt ätande.

– En person med autism har förstärkta sinnen, och därför brukar jag alltid börja med sinnesintrycken när jag träffar någon för första gången. Jag vill få reda på vilka saker som kan vara besvärande.

Adhd

Adhd delas in i tre olika grupper. Variant 1 (tidigare add) innebär *huvudsakligen utmaningar med uppmärksamhet och koncentration*. Variant 2 innebär *huvudsakligen utmaningar med impulskontroll och utåtriktad hyperaktivitet*. Variant 3, *den kombinerade varianten*, innebär en kombination av de första två och är den vanligaste varianten.

En adhd-diagnos utgörs till stor del av svårigheter med kognitiva färdigheter och i synnerhet de exekutiva funktionerna. Dessa kan beskrivas som automatiska funktioner i vardagen och är färdigheter som

- planering, strukturering och prioritering
- impulskontroll, uppskjutande och känsloreglering
- tidsuppfattning, uppmärksamhet och koncentration.

– En person med adhd kan topprestera inom alla dessa områden, men det är svårt och tar jättemycket energi att klara av flera olika moment samtidigt. Problematiken påminner om hur personer med EDS kör slut på sig själva och kraschar, säger Andreas Svensson.

Många med adhd är hyperaktiva. Det innebär ofta att personen har svårt att vara stilla och ofta vill lämna sin plats i klassrummet eller på mötet. Personen kan vara rastlös och intensiv – känslan och

upplevelsen är att personen alltid går på högvarv. Andreas Svensson förklarar att hyperaktivitet också kan vara riktad inåt. Då är det svårare för omgivningen att uppfatta den personen som hyperaktiv, även om hen påverkas mycket av den.

– Att en person till exempel har svårt för att vänta in andra märks inte alltid utåt, men det känns ofta inombords.

Den äldre diagnosen *DAMP* – dysfunktion av aktivitetskontroll, uppmärksamhet, motorik och perception – försvann för drygt 25 år sedan. Svårigheterna kvarstår dock inom gruppen med adhd.

– Så bli inte förvånade om någon med adhd i vissa situationer har svårt med motoriken eller är känslig för sinnesintryck, säger Andreas Svensson.

Många av svårigheterna med adhd kan klinga av. Impulskontroll till exempel brukar fungera bättre med åldern, men det är viktigt med strategier. En person med adhd kommer alltid ha svårt med uppmärksamhet och koncentration i nya situationer.

Grunder för samspel och kommunikation

Andreas Svensson tar upp tre faktorer som alltid ska finnas med i bemötandet av barn som har npf:

- *Förutsägbarhet* – vad ska hända? Var och när? Hur länge? Varför? Hur? Med vem? Vad händer sedan?
- *Tydlighet* – använd konkret information och visuellt stöd som bilder och scheman, pedagogiska verktyg och modeller.
- *Flexibilitet* – vad gör vi om det inte fungerar? Förbered alternativa strategier och reservplaner.

Andreas Svensson råder också att använda sig av *okonstlad kommunikation* och inte förställa sig när man pratar med ett barn, oavsett om barnet har en npf-diagnos eller inte.

– Var dig själv! Barn märker om man gör sig till och kanske börjar prata överdrivet långsamt eller med högre röst.

KASAM

För att alla vi människor ska fungera i olika situationer i vardagen krävs att vi bryr oss om det som vi lyssnar på eller sysslar med – vi behöver vara intresserade. KASAM står för *känsla av sammanhang* och är ett begrepp som går att applicera på såväl vardagslivet hemmavid som på skolan och arbetsplatsen.

– Det kan till exempel handla om att för att ni ska orka lyssna på min föreläsning så behöver informationen höra till era intresseområden, det vill säga vara meningsfull. Den måste vara på rätt nivå och därmed vara begriplig, och ni måste ha energi nog för att hela föreläsningen ska vara hanterbar, säger Andreas Svensson.

Att vardagen och skolan är *meningsfull, begriplig och hanterbar* är särskilt viktigt för barn med neuropsykiatriska diagnoser. Andreas Svensson berättar att genom att arbeta systematiskt kan skolan och familjen ge barnet en känsla av sammanhang och därmed förutsättningar för en fungerande skola och vardag.

– Jag åker ut i skolor och jobbar konkret med pedagogerna för att ta fram en plan för hur skolan bör fungera för den specifika eleven.

En fungerande vardag

Även i hemmet är det bra att börja träna på strategier som kan ge översikt och kontroll över hur vardagen ska fungera. Många av de strategier som hjälper barn med npf fungerar för alla. Mycket handlar om planering och hur barnet ska kunna hantera tid. Det är därför viktigt att det är tydligt för barnet vad det är som händer i specifika situationer. Med rätt stöd behöver inte svårigheterna alltid bli ohanterliga för barn med npf.

– Att uttrycka sig visuellt vinner vi väldigt mycket på. Om vi till exempel ritat ett schema varje vecka behöver det vara funktionellt så att barnet känner att det här var till hjälp för mig. Viktigast av allt är att vi vuxna är förebilder och själva använder schemat eller stödet, säger Andreas Svensson.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Christina Havner och logoped Agneta Rubensson, som arbetar på Mun-H-center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. 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 odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center under familje- och vuxenvistelserna många personer med olika

funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som vårdnadshavare lämnat, sammanställs i databasen MHC-basen.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se och via MHC-appen.

Munhälsa vid Ehlers-Danlos syndrom

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Ehlers-Danlos syndrom:

- tandutvecklingsstörningar, till exempel avvikande form och storlek samt emaljförändringar är något vanligare
- känslig munslemhinna
- käkledsbesvär och muskelsmärta på grund av en överörlig och instabil käkled
- fullgod lokalbedövning tar längre tid att uppnå
- läkningstid och blödningstid kan vara förlängd, efter exempelvis tandutdragning.

– Kunskapen kring munhälsa vid EDS är ännu inte helt klarlagd, dels generellt och dels utifrån de olika subtyperna, säger Christina Havner.

Käkfunktion och smärta

Symtom som ledknäppningar eller krasande ljud, upphakningar (subluxation) och spänningshuvudvärk är några av de vanligaste besvären från mun och ansikte. Muskelsmärta (myalgi) från tinningar och kinder är vanligare än käkledssmärta. Många kan känna obehag eller rädsla av att röra på käken. MHC-basens frågor om tandvård och munhälsa visar att det vanligaste besväret för personer med EDS är ont i munnen.

– Vid långvariga smärtbesvär från tuggmuskler och käkled bör EDS-patienter remitteras till en specialist i bettfysiologi för utredning och behandling, säger Christina Havner.

Reflux

Reflux innebär att surt innehåll från magsäcken stöter upp i matstrupen. Det kan vara smärtsamt, öka risken för sår och infektioner i munslemhinnan samt ge ett ökat tandslitage (erosionsskador).

– Det finns olika sätt att behandla reflux, tala med din läkare om misstanke om reflux finns. Viktigt för tänderna är att tänka på är att använda tandkräm med fluorid och att inte använda tandkräm med slipegenskaper, till exempel whiteningprodukter, säger Christina Havner.

Sköra slemhinnor

Sköra slemhinnor kan medföra att man lättare får blåsor (afte), skav- eller bitsår och att epitelet, de yttigaste hudcellerna, lossnar (deskvamation). Vid EDS är det något vanligare med karttunga (lingua geografica) – en godartad inflammatorisk förändring på tungan – vilket kan försvåra att äta surt eller starkare mat. Den dagliga munvården är viktig för att upprätthålla en god munhälsa och komfort.

– Många har behov av ett förstärkt flouridskydd, till exempel munsköljning. För att lindra muntorrhet kan man smörja munnen med vanlig rapsolja eller med anpassade produkter. Då minskar risken för sår, infektioner, obehag och karies, säger Christina Havner.

Tandvårdrelaterad smärta kan bero på en ökad känslighet i slemhinnorna, isningar från emaljskador, käksmärta vid gapning, otillräcklig bedövning eller avvikande perception.

– Sammantaget kan detta leda till tandvårdsrädsla, därför är det viktigt att behandlare ser helheten och tar patientens upplevelser på allvar, säger Christina Havner.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandkräm utan smak eller skum kan underlätta. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen tills barnet är motoriskt moget att ta större ansvar för tandborstning, oftast i 10–12 års ålder. Goda kostvanor är viktigt, tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

För att underlätta tandborstningen finns olika hjälpmedel, bland annat munvinkelhållare, bitstöd eller greppförstorare på tandborsten.

Eltandborste eller Collis curve, en tandborste som borstar tre sidor samtidigt, kan hjälpa vid kväljningar.

Att tänka på vid tandvårdsbesök:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och se till att behandlaren har kunskap om barnets EDS-diagnos.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning och förstärkt förebyggande tandvård för att rengöra tänderna, fluorlacka och vid behov försegla permanenta kindtänder.
- Bitstöd att vila mot kan användas vid gapning längre stunder.
- Extra stöd i behandlingsstolen med tumlekuddar.
- Vid tanduttagning är det viktigt att ta hänsyn till läkning och blödningstid.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på **bildstod.se** och **kom-hit.se**).

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för *pedodonti* erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande. En *bettfysiologisk* klinik utreder och behandlar smärta i käkleder och tuggmuskulatur. *Ortodonti* utför tandreglering och bedömer bettutveckling.

Munmotorik vid EDS

MHC-basen har samlat 171 personer med EDS. De vanligaste munmotoriska symtomen är nedsatt muskelspänning (hypotonus) samt tal- och ätsvårigheter. Ett fåtal har nedsatt salivkontroll. En logoped kan utreda barnets *kommunikations-*, *sug-*, *tugg-* och *sväljförmåga* samt *munmotoriska förmåga*. Logopeden kan även ge råd kring matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov ge oralmotorisk träning. Syftet kan vara att öka förmågan till salivkontroll, förbättra ät- och tuggförmågan, minska eller öka känsligheten i munnen samt ge bättre förutsättningar för munvård.

– Oralmotorisk träning är som fysioterapi för munnen genom att man försöker stimulera, aktivera och stabilisera, säger Agneta Rubensson.

Ätsvårigheter

Många barn med EDS har en avvikande sensorik och perception. Långvarig kronisk smärta kan leda till ätovilja, selektivt ätande och viktnedgång. Ätsvårigheter hos barn kan ofta ha flera olika orsaker, och man behöver därför göra en individuell bedömning för att kunna behandla svårigheterna. En del av barnen kan behöva ätträning. Sådan träning syftar till att stärka funktionerna för att kunna äta och dricka, men också till att stimulera barnet att komma vidare i sitt ätande genom att prova nya livsmedel och konsistenser. Den som har nedsatt munmotorik kan behöva särskild träning i att tugga och

svälja, gapa och stänga munnen, men också att prova nya saker, äta själv eller äta större mängder. Barn som är överkänsliga behöver försiktig stimulering av munnen för att så småningom klara av att äta. Ett sätt att stimulera är genom massage, som kan ske med massage av ansiktets muskler med händerna eller med olika redskap som vibrerar och som kan användas på ansiktet men även inuti munnen. Logopedens åtgärdsförslag för ett förbättrat ätande kan vara medicinska, kompensatoriska eller innebära träning av själva funktionen.

– En skör munslemhinna och mjuka muskler gör det svårare att tugga. Funktionen kan förbättras genom att träna och förstärka tuggmuskulaturen, säger Agneta Rubenson.

Samordning

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be sin habilitering att samordna kontakten mellan tandläkare, logoped, oralmotoriskt team eller nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skriften "Uppleva med munnen". Den går att beställa via Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se

Frågor till Mun-H

Varför är det inte motiverat med bettskena innan tolv års ålder trots tandgnissling nattetid?

– Anledningen skulle kunna vara för att man hämmar käkledens bredd. Jag kan inte säga exakt när man sätter in en bettskena eller inte. Finns smärtproblematik är det motiverat, ni kan testa i perioder. Små barn gnisslar tänder och det finns knappt någon bettskena för mjölk tänder. Äldre barn kan dock behöva skydd mot slitage. Ni kan ta kontakt med en specialist.

Hur kan man behandla munsår?

– Andolex är ett läkemedel som kan användas från 12 år. För yngre barn används smärtlindring i första hand, till exempel ytbedövning. Det är viktigt att munnen är smord och inte blir torr. Det är väldigt vanligt att kinden hamnar mellan tänderna för barn som har bindvävspåverkan. Det kan ge upphov till afte-blåsor. Se om det finns en vass tand som skaver. Generellt blir det bättre med åldern.

Går det att minska kväljningar vid tandborstning?

– På morgonen kan man ofta vara känsligare. Lägg istället mer krut på tandborstningen på kvällen. Man kan skölja munnen med kallt vatten innan för att dämpa nervpåverkan. Använd en liten tandborste, eltandborste eller Collis Curve och tandkräm som inte skummar.

Lynns munmotorik

Lynn har aldrig varit selektiv med mat. Tvärtom har han alltid haft ett intresse för smaker och matlagning. Trots det pågick ätsvårigheterna i flera år.

– Juno brukade trösta Lynn och hämta honom när det var matdags, det blev bara mer och mer ångestladdat för oss alla, säger Elsa.

Lynn var fyra år när han genomgick en två veckor lång utredning för problemen. Den konstaterade en underkänslighet i läpparna och munnens främre del, som övergår i en överkänslighet längre bak i munnen.

– Kontrasten mellan att först inte få någon information och sedan få ett överflöd skapar ett obehag. Det blev så tydligt för oss varför han till exempel aldrig bara stoppar in en sked i munnen utan bara nuddar den med läpparna, säger Elsa.

– Lynn kan sitta med mat runt hela munnen utan att reagera om vi inte säger till, för han känner det inte, säger Axel.

– Det är så mycket med ätandet man inte tänker på. Utredningen visade också att Lynn har låg muskeltonus, det blir jobbigt för honom att orka sitta upprätt vid matbordet. Vi fick tips som gjorde att ångesten inför matsituationen kunde släppa lite, säger Elsa.

Stöd i samhället

Louise Jeltin är assistanssamordnare och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med Ehlers-Danlos syndrom.

Försäkringskassan

Omvårdnadsbidrag finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och pengarna är pensionsgrundande. De olika beloppen justeras vid varje årsskifte.

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

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

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

Tillfällig föräldrapenning (vab) går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning. *Kontakt dagar* finns till för barn som omfattas av LSS. Man kan få ersättning för tio kontaktdagar per barn och år.

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

Hälso- och sjukvårdslagen

Det finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat patienter rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel rehabilitering eller en specialist. Det ska vara lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

Läs mer på [csdsamverkan.se](https://www.csdsamverkan.se) och [1177.se](https://www.1177.se)

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen (HSL) har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt som kan säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson för andra samhällsaktörer. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP tas fram när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser och där ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där de professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS. 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 och bestående begåvningsmässiga funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- med 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.

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som tas om insatser kan överklagas i domstol, säger Louise Jeltin.

Exempel på insatser enligt LSS

- avlösarservice
- korttidsvistelse
- kontaktperson
- ledsagare
- bostad med särskild service
- personlig assistans.

SoL – Socialtjänstlagen

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 som utgår ifrån individens behov. Man har alltid

rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

– Det går att få vissa hjälpinsatser som ingår i LSS med stöd av SoL om man inte tillhör någon av LSS personkretsar, säger Louise Jeltin.

Anhörigstöd

Enligt 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.

Skollagen

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

Exempel på extra anpassningar i skolan:

- ett särskilt schema över skoldagen
- extra tydliga instruktioner
- stöd att sätta igång arbetet
- anpassade läromedel
- digital teknik med anpassade programvaror
- handledning/fortbildning av personal
- resursperson
- minskning/anpassning av elevgrupp
- regelbundna specialpedagogiska insatser
- anpassad studiegång.

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

Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

– Ge skolan skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart, säger Louise Jeltin.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Vid frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på [skolinspektionen.se](https://www.skolinspektionen.se) och [skolverket.se](https://www.skolverket.se)

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller 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: [stiftelser.lansstyrelsen.se](https://www.stiftelser.lansstyrelsen.se)
– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Fler länktips

[spsm.se](https://www.spsm.se) – specialpedagogiska skolmyndigheten

[hejaolika.se](https://www.hejaolika.se) – nyheter om ett samhälle för alla

[parasport.se](https://www.parasport.se) – om idrott för personer med funktionsnedsättning

[anhoriga.se](https://www.anhoriga.se) – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

[minstoradag.org](https://www.minstoradag.org) – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

[ournormal.org](https://www.ournormal.org) – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning.

Tankar om framtiden

Elsa och Axel tror att även Juno kommer få en EDS-diagnos så småningom.

– Hon har ont i magen och benen, och även stora problem med öronen. Att det kan vara ett symptom har vi fått veta nu på vistelsen, säger Axel.

För Axel, som inte har EDS, har det varit svårt att förhålla sig till diagnosen.

– Ibland har jag varit hård mot Lynn och försökt få honom att ignorera illamåendet. Men när det har pågått i veckor klarar jag knappt av att väcka honom på morgonen. Elsa har en annan ork i det där.

– Jag fick lära mig att bita ihop fast jag borde ha lyssnat mer på min kropp. När jag blir för ångestfylld av att inte kunna hjälpa Lynn kan jag höra mig själv säga ”ryck upp dig”, men det är inget jag vill överföra. Å andra sidan måste vi få ihop livet, det är svårt att veta vad som är sunt, säger Elsa.

Elsa har oroat sig inför Lynns framtid. Hon försöker dock att inte projicera över sina erfarenheter på barnen.

– Jag känner en oro över att om han mår såhär dåligt nu, hur illa kommer det bli senare då? Puberteten var förödande för mig, men jag är väldigt glad att Lynn är kille. Han kommer förhoppningsvis kunna bygga muskler istället.

– Han fick diagnosen så tidigt och ibland har jag funderat på om han verkligen har EDS, men efter den här veckan är det tydligt. Jag har inte varit lika orolig inför framtiden. Lynn har väldigt lätt för att lära och har inte hamnat efter i skolan. Han har dock väldigt mycket prestationsångest och är en grubblare. Vi får peppa honom inför olika aktiviteter och i situationer som kan ge honom mycket ångest, säger Axel.

Riksförbundet Ehlers-Danlos syndrom

EDS Riksförbund är en ideell organisation som arbetar för att sprida kunskap om EDS och HSD och utgör en samlad plattform för sina medlemmar.

– Vi har idag 1750 medlemmar. Vi välkomnar diagnosbärare, men även stödmedlemmar. Fler medlemmar med olika bakgrund bidrar till en starkare röst för vår patientgrupp så vi kan få bättre genomslag i vårt intressepolitiska arbete, säger Birgitta Larsson Lindelöf som är ordförande.

Riksförbundet bildades 1992 med målsättningen att öka kunskapen om EDS och HSD i samhället, och särskilt inom vården.

– Förutom påverkansarbete arbetar vi med stöd till medlemmarna. Vi vill att vår patientgrupp ska få den rättvisa och jämlika vård de har rätt till. Idag ser det väldigt olika ut i landet, säger Birgitta Larsson Lindelöf.

Förbundet har 10 lokalföreningar: Jönköping, Kronoberg, Kalmar, Skåne, Västernorrland, Västerbotten, Västra Götaland, Värmland, Stockholm och Uppsala.

– Lokalföreningarna är strategiskt viktiga. De har lättare att påverka den regionala hälso- och sjukvården, kommuner, skolor och andra viktiga aktörer. Men också på grund av den nära kontakten med medlemmarna.

– Vi eftersträvar lokalföreningar i landets alla regioner, säger Birgitta Larsson Lindelöf.

Förbundet har även kontaktpersoner med egen erfarenhet av EDS, antingen som diagnosbärare eller anhörig. Kontaktpersonerna har som uppgift att ge tips, råd och stöd till medlemmarna och kan komma ut till skola, sjukvård med mera och berätta hur det är att leva med EDS.

Vårdprogram och kunskapsstöd

År 2018 bildade vårdpersonal ett specialistanätverk för EDS. De har tagit fram ett nationellt vårdprogram som finns på Riksförbundets webbplats.

– Syftet för nätverket är att sammanställa och sprida kunskap om vår patientgrupp. En hel del av föreläsarna som ni träffat här genom Ågrenska finns med i nätverket, säger Birgitta Larsson Lindelöf.

Under 2019 publicerade SKR kunskapsstöd om hEDS och HSD. Förbundet är med i arbetet att uppdatera kunskapsstödet under våren 2023.

Står på två ben

EDS Riksförbund är med i Riksförbundet för Sällsynta diagnoser eftersom de flesta EDS-typerna räknas som sällsynta. Majoriteten av medlemmarna har hEDS/HSD.

– De är absolut inte sällsynta men är ändå okända i vården. Här finns ett stort mörkertal med personer som inte fått en diagnos. Som förbund står vi på två ben, både i det sällsynta och i det vanligt förekommande men där är det fortsatt dålig kunskap, säger Birgitta Larsson Lindelöf.

På förbundets webbplats finns information om hur man blir medlem. Där finns också informationsbroschyrer att ladda ner eller skriva ut och ta med till exempel till sin läkare eller skolan. Riksförbundet erbjuder också föreläsningar och webinarier med experter för att stärka och öka kunskapen hos sina medlemmar, samt ger ut medlemstidningen EDS nytt tre gånger per år.

Läs mer på förbundets webbplats ehlers-danlos.se

EDS Riksförbund i sociala medier

- Facebook – RiksförbundetEhlersDanlosSyndromSverige
- Instagram – @edsriksforbund

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och verka för mer forskning inom området. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan upprätta en så kallad sällsynt vårdplan.

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

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

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post
sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
eller telefon 031-750 92 00

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

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

Ehlers-Danlos syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 654

Ehlers-Danlos syndrom (EDS) är en medfödd ärftlig bindvävssjukdom som kännetecknas av överrörliga leder, töjbar hud och sköra vävnader. Vid EDS finns en underproduktion av proteiner som är viktiga för kroppens stödjevvnader som hud, senor, ben och brosk.

EDS delas in i 13 olika typer. Gemensamt för samtliga former är överrörlighet och varierande grad av smärta i tidig ålder.

Behandlingen syftar till att lindra symtom och förbygga skador.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinska aspekter, smärt- och trötthetsbesvär, fysioterapi och samhällets stöd. Här ges även en inblick i hur det är att leva i en familj där flera har diagnosen.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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