

Epidermolysis bullosa, EB, familjevistelse

Dokumentation nr 643



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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

Epidermolysis bullosa

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

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

”

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

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner i pdf-format: agrenska.se

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Marie Virtanen, överläkare på hudkliniken vid Akademiska sjukhuset i Uppsala

Jenny Thulin, sjuksköterska på hudkliniken vid Akademiska sjukhuset i Uppsala

Carina Frykholm, överläkare på Klinisk genetik vid Akademiska sjukhuset i Uppsala

Marizela Kljajic, psykolog på Plastikkirurgimottagningen vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Malin Ekunger, vuxen med EB

Medverkande från Mun-H Center

Danijela Toft, tandläkare

Agneta Rubensson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Bodil Mollstedt, specialpedagog

Astrid Emker, specialpedagog

Åsa Sunesson, koordinator

Louise Jeltin, koordinator

Cecilia Stocks, socionom

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinska aspekter och symtom	5
Frågor till Marie Virtanen:	8
Noah får en blåsa.....	9
Genetik	10
Familjen blev kvar länge på neo.....	13
Behandlingar och omläggningar.....	14
Frågor till Jenny Thulin:.....	17
Noah har EBS.....	18
Ätande vid EB	19
Noah badar varje dag	21
Psykologiska aspekter vid annorlunda utseende.....	23
Frågor till Marizela Kljajić:	26
Att växa upp och leva med EB	27
Frågor till Malin Ekunger:	29
Syskonrollen	30
Noah har två bröder	34
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	35
Munhälsa och munmotorik	38
Stöd i samhället	42
Svenska EB-föreningen	45
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	46
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	47

Medicinska aspekter och symtom

– Epidermolysis bullosa är ett samlingsnamn för runt 30 ärftliga sjukdomar som ger blåsbildning på huden och ibland i slemhinnorna. Det säger Marie Virtanen som är överläkare på Hudmottagningen vid Akademiska Universitetssjukhuset i Uppsala.

Marie Virtanen är tillsammans med Jenny Thulin och Carina Frykholm en del av Gendermatosteamet på Akademiska sjukhuset i Uppsala. I teamet, som har funnits sedan 1997, ingår bland annat barnläkare, hudläkare, sjuksköterskor och genetiker. Mottagningen tar främst hand om nydiagnostiserade patienter och svarar på frågor från hemsjukhus runt om i landet. Gendermatosteamet ingår i nätverket ERN-skin som är ett europeiskt nätverk för olika ovanliga hudsjukdomar.

– Eftersom det är ovanliga sjukdomar är erfarenheten begränsad. Därför är dessa nätverk så värdefulla för forskning om framtida behandlingar, säger Marie Virtanen.

Huden

Huden är ett organ som består av flera olika lager för att stå emot bland annat temperaturväxlingar, uttorkning och skador utifrån. Det översta hudskiktet, överhuden eller epidermis, förnyas hela tiden med 5–6 veckors intervall. Under epidermis finns läderhuden, även kallad dermis, och därunder underhuden/underhudsfettet. Mellan överhuden och läderhuden finns det så viktiga basalmembranet i vilket överhuden är förankrad. Hudcellerna är tätt fästade till varandra och binds ihop av olika proteiner.

Epidermolysis bullosa (EB) är ett samlingsnamn för flera olika sjukdomar som ger blåsbildningar i huden och i vissa fall även i slemhinnorna. De brukar delas in i fyra olika grupper beroende på i vilket hudlager blåsorna uppstår.

EB simplex (EBS)

EBS är den vanligaste formen av EB och orsakas oftast av en förändring i generna *KRT5* och *KRT14*, vilket får till följd att proteinerna keratin 5 och 14 inte fungerar som de ska. Vid EBS finns blåsorna i överhudens nedre skikt. Lokaliserad EBS ger vanligtvis blåsor på händer och fötter även om de förekommer på andra ställen också. En svårare variant är generaliserad svår EBS (Dowling-Meara) där blåsorna kan uppkomma över hela kroppen. Där blåsorna har varit är det vanligt med hyperkeratos, vilket innebär förhårdnader på huden. Det finns ytterligare några varianter av EBS som EBS med

muskeldystrofi, EBS med pylorus atresi och acral peeling skin syndrome. Det finns fler gener som är involverade vid EBS, men oftast är det gener som påverkar keratinerna som är förändrade.
– Keratinerna fungerar som hudcellernas skelett och när de inte har normal funktion blir skelettet svagt och ramlar sönder, vilket ger blåsbildningen i epidermis, säger Marie Virtanen.

Junktional EB (JEB)

Vid JEB bildas blåsorna i basalmembranet. De förekommer också i slemhinnorna. Den vanligaste varianten av JEB i Sverige är generaliserad svår, även kallad Herlitz. Ofta får barnen så svår blåsbildning att de inte överlever de första åren. JEB orsakas av mutationer i bland annat generna *LAMA3*, *LAMB3* och *LAMC2*, vilka kodar för tillverkningen av proteinet laminin332. Vid en specifik typ av JEB kan det förekomma förträngningar av magmunnen (pylorusstenos). Det kan även förekomma vid andra former av EB.
– I dessa sällsynta fall kan även njurfunktionen vara påverkad. Därför är det viktigt att kontrollera njurarna regelbundet, säger Marie Virtanen.

Dystrofisk EB (DEB)

Dystrofisk EB uppstår i läderhuden. Den finns i en dominant och en allvarigare recessiv form. Vid DEB är det vanligast med en påverkan på proteinet kollagen 7. Eftersom blåsorna sitter djupt nere i läderhuden ger de också ärrbildning. Blåsorna kan vid läkning lämna kvar små gulaktiga prickar på huden som kallas för milier. Dessa brukar försvinna efter en tid. Vid recessiv DEB är det vanligt med sammanväxningar. Därför är det viktigt med tidig kontakt med arbetsterapeut för förskrivning av hjälpmedel. Det finns också en förhöjd risk för aggressiv skivepitel cancer vid recessiv DEB.
– Vid junktional och dystrofisk EB är ofta slemhinnorna involverade vilket ökar på allvarlighetsgraden, säger Marie Virtanen.

Kindler syndrom

Kindler syndrom är en mycket ovanlig undergrupp av EB i Sverige. Det orsakas av en mutation i genen *FERMT1* och kännetecknas av en stor ljuskänslighet i huden. Huden blir brunspräcklig (poikiloderma) och blåsorna läker med ärrbildning. För personer med Kindlers syndrom är det också vanligt med sammanväxningar.

Diagnostik

När ett barn föds med blåsor är det viktigt att i första hand förhindra och utesluta infektion. Rekommendationen är att tidigt ta en biopsi för att ta reda på om det är en allvarlig form av EB, som generaliserad svår JEB eller recessiv DEB. Vid en biopsi på en färsk blåsa kan man snabbt se i vilken del av hudlagren blåsan finns. Av vävnadsprovet

görs även en infärgning. Då kan man i mikroskop fastställa mängden protein och därmed svårighetsgrad.

– Hos nyfödda barn som föds med blåsor rekommenderar vi alltid biopsi så att föräldrarna så snabbt som möjligt kan få en diagnos och vi kan bedöma allvarlighetsgraden, säger Marie Virtanen.

För att fastställa diagnos görs även en DNA-analys för att se i vilken eller vilka gener det finns förändringar.

Fler symtom

Svåra former av EB leder till systemisk sjukdom. Det innebär att man kan få symtom från flera olika organ i kroppen. Det kan till exempel finnas en påverkan på ögon, tänder, njurar och nutrition. Även pubertetsutveckling, bentäthet och mag-tarmsystemet kan vara påverkade. Dessutom har de allra flesta anemi (lågt blodvärde) och behöver tillförsel av järn. Därför rekommenderar Marie Virtanen tidig kontakt med olika specialister i vården som dermatolog, ögonläkare, dietist, arbetsterapeut, tandläkare, logoped och fysioterapeut.

Behandling

Det finns ingen botande behandling mot EB utan omvårdnaden syftar till att lindra besvären och undvika nya blåsor. Vid EB ska blåsorna alltid punkteras för att minska smärta. Den fortsatta behandlingen utgår ifrån att främja läkningen av blåsorna genom

- användning av icke vidhäftande kompresser
- bad med klorin och salt
- lindring av klåda och smärta.

Det är vanligt att leverfläckar uppstår i områden där barnen har blåsor. Dessa kallas för EB nevi och beror på att pigmentceller har kastats runt på grund av blåsorna. För det mesta är de helt ofarliga. EB nevi kan komma snabbt och bli stora, men kirurgi bör undvikas då de kan försvinna med tiden.

Benmärgstransplantation

2007 genomfördes för första gången en stamcellstransplantation på barn med recessiv DEB och generaliserad svår JEB i syfte att få en nybildning av kollagen 7. Transplantationen innebar stora risker och två av de sju barnen som fick nya stamceller dog senare på grund av komplikationer.

– Efter tre år skedde en viss nybildning av kollagen 7 och tillståndet förbättrades för barnen. Man arbetar vidare för att få säkrare och bättre transplantationsrutiner, säger Marie Virtanen.

Forskning

Det pågår mycket studier och forskning om EB som bland annat finansieras av den internationella föreningen DEBRA. Marie Virtanen berättar om en åttaårig pojke med JEB som fick upprepade hudtransplantationer under två månader. Nästan två år efter operationen har pojken en fin hud utan blåsor och klåda samt tillräcklig produktion av laminin 332.

– Tidigare pratade man mycket om att bota, men nu handlar många studier mer om att lindra symtomen och få ner blåsorna, säger Marie Virtanen.

Syftet med genterapi är att reparera eller ersätta den gen som orsakar sjukdomen. Bland annat har det gjorts försök att tillföra genen som kodar för kollagen 7 med hjälp av virus. Det har även gjorts försök med gensaxen CRISPR/Cas9 för att korrigera specifika mutationer och få igång en fungerande proteinproduktion.

Det pågår även studier med exon skipping, vilket är en teknik för att få celler att "hoppa över" felaktig genetisk kod. Det kan i bästa fall ge ett funktionellt protein trots den genetiska förändringen.

En del personer med recessiv DEB kan få systemiska inflammationer som inte är orsakade av bakterier. Dessa kan vara svåra att få bukt med. I dagsläget finns inte mycket behandling att tillgå, men vissa kan vara hjälpta av medicinerna Ciclosporin och Colchicin. Det pågår flera andra kliniska studier om olika behandlingar med bland annat Oleogel, Losartan och Diacerin.

Läs mer på debra.org

Frågor till Marie Virtanen:

Kan man få hyperkeratoser utan blåsor?

– Nej, det tror jag inte utan jag misstänker att det är blåsor som inte syns för ögat som ger upphov till förhårdnaderna.

Är det skillnad i behandling om man tar biopsi tidigt?

– Vid ett blodprov kan jag bara se att det är en kollagen 7-mutation, men inte graden av den eller vilken effekt den får. Är det en allvarligare variant är det bra att få den informationen så tidigt som möjligt.

Vad är orsaken till att puberteten blir försenad?

– Troligtvis finns det inte en genetisk orsak utan det har snarare med nutrition och tillväxt att göra.

Noah får en blåsa

Noah, fyra år, kom till Ågrenska tillsammans med sin mamma Emma, pappa Adam och storebröderna Lucas, elva år, och Elias, sju år.

När Emma skulle föda hennes och Adams tredje barn hade de bestämt att det skulle bli deras sista. Båda föräldrarna såg fram emot att njuta av bebistiden med erfarenheten av två äldre syskon i ryggen. Förlossningen gick bra och Adam åkte hem för att ta hand om bröderna och lämnade Emma och en nyfödd Noah på sjukhuset. Under den andra natten upptäckte Emma en blåsa på Noahs vad när hon ammade. Eftersom personalen var rädd för att det kunde vara herpes eller svinkoppor (två allvarliga tillstånd för nyfödda) hamnade familjen snabbt på neonatalavdelningen.

– De första dyggen fick han fler och fler blåsor. Han fick antibiotika och antivirala läkemedel och blåsorna läkte ganska bra. Efter fjärde dagen utslöts svinkoppor eftersom blåsorna fortsatte att komma, säger Emma.

Emma och Adam pendlade mellan intensivvårdsavdelningen där Noah behandlades, rummet på neo och hemmet där storebröderna fanns.

– Det blev en tuff start. Vi var isolerade i ett rum och vårt barn sov i ett annat. Det gick att ta en promenad, men sedan var vi tillbaka igen. Vi googlade och fick upp EB ganska tidigt, men hudläkaren trodde inte att det var det och vi hoppades förstås att det skulle vara något som gick över, säger Adam.

– Varje blåsa som läkte gav oss nytt hopp, men sedan kom en ny blåsa och med den sinade hoppet. Vi började dokumentera blåsorna i ett excelark, men fick till slut ge upp. Det var för många blåsor att ha koll på, säger Emma.

Genetik

– EB orsakas av förändringar i olika gener som är med och påverkar uppbyggnaden av huden.

Det säger Carina Frykholm som är överläkare på Klinisk genetik vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Kroppen är uppbyggd av celler och i varje cellkärna finns vår arvs massa, vårt DNA. Varje person får hälften av arvs massan från sin mamma och hälften från sin pappa. DNA finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av kromosomer som utgörs av packade DNA-spiraler. Människan har 46 kromosomer (23 kromosompar). Ett par är könskromosomerna där kvinnor har två X-kromosomer och män har en X- och en Y-kromosom. Resten av kromosomerna kallas för autosomer. Generna, som är drygt 20 000 till antalet, utgör cirka två procent av arvs massan och är spridda över kromosomerna. Alla gener, på de kromosomer som inte är könskromosomer, finns i två kopior, en från vardera föräldern.

Ordningen på genernas byggstenar, *nukleotiderna*, utgör mallar för hur olika proteiner ska se ut och bestämmer vilken aminosyra som ska ingå i ett protein. Proteinerna gör att cellerna och människokroppen fungerar. Förändringar i generna, *mutationer*, kan leda till problem när proteinerna ska bildas. Om en gen saknas på en av kromosomerna kan det bildas för lite protein. Andra typer av förändringar, till exempel ett "stavfel" i mallen, kan leda till att det bildas ett felaktigt eller förkortat protein. Om proteinet inte fungerar normalt kan det leda till olika typer av symtom.

– Vi använder bara en bråkdel av arvs massan som recept, men ibland sker förändringarna i viktiga regioner i generna eller nära gener, vilket påverkar deras funktion negativt, säger Carina Frykholm.

Exempel på vanliga förändringar är *deletioner* (förlust av en bit av en kromosom), *strukturella förändringar* (en eller ett fåtal nukleotider är förändrade) eller *duplikationer* (en extra kopia av en bit av kromosomen).

Ärftlighet

En genetisk sjukdom kan uppvisa olika nedärvningsmönster, autosomt dominant (AD), autosomt recessivt (AR) eller könsbundet (XL). Att ärftlighetsgången är autosomal innebär att förändringen i arvs massan inte sitter på någon av könskromosomerna.

– Eftersom det inte finns någon EB-sjukdom med avvikelser på könskromosomerna drabbar den pojkar och flickor i samma utsträckning, säger Carina Frykholm.

Vid *autosomal dominant nedärvning* (AD) är det 50 procents risk att det förändrade anlaget förs vidare vid varje graviditet.

Vid *autosomalt recessiv nedärvning* (AR) är det 25 procents risk att anlaget förs vidare från båda föräldrarna vid varje graviditet. Barnet får då sjukdomen. 50 procent ärver anlaget från en av föräldrarna. De blir då friska anlagsbärare och kan föra genförändringen vidare.

– Recessiva sjukdomar ger ofta en svårare klinisk bild eftersom de ofta innebär att proteinet saknas helt, säger Carina Frykholm.

Det förekommer också att barn föds med EB utan att någon av föräldrarna bär på det sjuka anlaget. Då har förändringen uppstått som en *nymutation*.

– Vid nymutation är sannolikheten att föräldrarna skulle få ett till barn med samma sjukdom låg, ungefär en till två procent. Det beror på att det inte går att utesluta att förändringen finns i föräldrarnas könsceller, säger Carina Frykholm.

Ibland finns den genetiska förändringen bara i en del av kroppens celler. Detta kallas för *mosaicism*. Då finns en blandning av förändrade och fungerande celler i kroppen och fördelningen kan se olika ut i olika vävnader.

EB simplex

Det finns åtta gener där avvikelser hittats hos individer med EBS. Oftast hittas en förändring i *KRT5* eller *KRT14*-anlaget, vilka utgör mallar för tillverkning av proteinerna keratin 5 och 14. Båda nedärvs autosomalt dominant.

Fler gener som kan vara påverkade med nedärvningsmönster:

- *PLEC1* (AD/AR)
- *ITGB4* (AD)
- *EXPH5* (AR)
- *KLHL24* (AD)
- *DST* (AR)
- *CD151* (AR)

Junktionell EB

Det finns totalt sju gener där avvikelser hittats hos individer med JEB. Nedärvningen är för samtliga autosomalt recessiv.

- *LAMC2*
- *LAMB3*
- *LAMA3*
- *COL17A1*
- *ITGB4*

- *ITGA3*
- *ITGA6*

Dystrofisk EB

DEB orsakas av förändringar i *COL7A1*-genen. Nedärvning kan vara antingen autosomt dominant eller autosomt recessiv. *COL7A1* är en mall för tillverkningen av kollagen 7. Den kliniska bilden kan påverkas av avvikelser i ett anlag som kallas *MMP1*.

Kindler syndrom

Kindler syndrom orsakas av en förändring i genen *FREMT1*.

– Det är inte alltid det går att hitta den genetiska orsaken idag. Därför är det troligt att vi kommer att hitta fler EB-gener i framtiden, säger Carina Frykholm.

Genetisk utredning

Vid en genetisk utredning tittar man på den kliniska bilden, det vill säga vilka symtom och manifestationer som inger misstanke om genetisk sjukdom. Man går igenom anamnesen. Man kan få frågor om huruvida det finns någon mer i släkten med liknande besvär eller om släktskap finns mellan föräldrarna.

Vid DNA-diagnostik av hudsjukdomar använder man sig idag oftast av en genpanel, där man utifrån klinisk misstanke väljer analys av ett antal anlag som ger liknande klinisk bild.

– Idag används ibland helexomsekvensering. Då tittar man på alla kända sjukdomsanlag på hela arvsmassan för att hitta avvikelser, men oftast utgående från klinisk data, säger Carina Frykholm.

Fosterdiagnostik

Diagnostik kan ha betydelse för behandlingen, men också för att kunna ge svar på frågor om risken att ett par kan få ett barn till med hudsjukdomen. Om man hittar en genetisk avvikelse kan det också ge möjlighet till fosterdiagnostik. Det är möjligt att ta reda på om ett foster bär på det sjukdomsorsakande anlaget genom moderkaksprov eller fostervattenprov. I de fall det finns en känd genetisk orsak är det möjligt att göra PGD (preimplantatorisk genetisk diagnostik), vilket är en provrörsbefruktningsmetod då man gör genetisk analys för att sätta in ett embryo som inte bär på anlaget.

Etiska aspekter

Carina Frykholm berättar att utvecklingen av genetisk testning har gått snabbt, vilket gör att allt fler kan få en genetisk förklaring till ärftliga sjukdomar. Det är förstås tillfredsställande att kunna ge familjen en förklaring, men det kan vara svårt att bestämma när fosterdiagnostik skall användas även om det är upp till den enskilda

familjen. Bred genetisk analys gör att det finns risk att man hittar avvikelser som inte har med hudsjukdomen att göra, så kallade bifynd. Man försöker minimera denna risk genom att söka i arvsmassan med den kliniska bilden som utgångspunkt.

- Det är viktigt att tänka över de risker som finns med genetisk analys. Ställ gärna frågor om vilken test som planeras och hur man kommer att analysera data, säger Carina Frykholm.

Familjen blev kvar länge på neo

Noah fick antibiotika intravenöst genom en infart i armen. Den tejpades fast med vanlig tejp och runt området bildades mängder med blåsor när tejpens skavde mot huden.

- Jag klarar nästan inte av att tänka på det idag. När de började ana att det var EB togs infarten bort och man slutade att använda tejp och plåster, säger Adam.

Efter ett par dagar kom det även blåsor i munnen och Emma fick sluta amma. Personalen var vänlig, men små sterila utrymmen bidrog till känslan av oro och krossade förväntningar.

- Neo är verkligen det sämsta stället i världen för föräldrar. Där fanns inte ens någon mat till oss. Jag, som hade målbilden av att jag skulle njuta av tiden på BB med min sista bebis, kände mig väldigt deppig, säger Emma.

Emma och Adam blev kvar på neonatalavdelningen i nästan fyra veckor utan att veta vad det var för fel på Noah.

- Ingen berättade för oss vad som skulle hända härnäst eller nämnde ordet hemgång. Vi hade två små barn hemma och Noah gick på starka mediciner för behandling mot något som de egentligen redan hade uteslutit, säger Emma.

Efter ett par veckor lämnade den behandlande dermatologen över en lapp med Socialstyrelsens beskrivning av Epidermolysis bullosa.

- De baserade diagnosen på hur blåsorna såg ut och hade ännu inte något genetiskt svar. De ville ta en biopsi på Noahs hud som skulle skickas till Tyskland eller England för analys. Det kändes som ett stort ingrepp på en redan så skör hud och vi ifrågasatte om det inte gick att få svar på annat sätt. Eftersom läkarna varit så osäkra hade vi inte särskilt stort förtroende för dem, säger Adam.

Det var inte förrän Emma googlat fram att det gick att ta ett enkelt blodprov för att fastställa huruvida det var EB eller inte som tanken på biopsi lades åt sidan. Familjen fick äntligen åka hem.

– Så här i efterhand vet vi att det absolut inte var något akut läge med Noah. När vi fick beskedet att vi kunde åka hem var fortfarande ingenting bekräftat och vi vågade nästan inte lämna sjukhuset för vi var rädda för infektioner, säger Emma.

Behandlingar och omläggningar

– Omvårdnaden vid EB består främst av att lägga skyddande förband, behandla komplikationer och motverka infektioner. Det säger Jenny Thulin som är sjuksköterska på Hudkliniken vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Grunden vid omvårdnad av blåsorna som uppkommer vid EB är att de alltid ska punkteras med steril nål eller sax och tömmas direkt vid uppkomst. Detta för att förhindra utbredning av blåsan och smärtan den orsakar. Området där blåsan har suttit ska sedan täckas med ett sårförband och omläggning (byte) av förband bör ske två till tre gånger i veckan.

– Det är jätteviktigt med förbandsmaterial som inte fastnar och skadar vävnaderna. Kläder får inte fastna eller skava i såret. En del vänder kläderna ut och in så att sömmarna sitter utåt och det finns en del specialkläder att tillgå, säger Jenny Thulin.

Kontroll av huden

Vid besök på Hudkliniken i Uppsala träffar Jenny Thulin barnet tillsammans med läkare. Ofta är även tandläkare och arbetsterapeut med på besöket. Kontrollerna sker regelbundet, men intervallerna varierar mellan olika personer. Under besöket går teamet igenom mediciner och nutrition samt hela huden med särskilt fokus på sår som inte läker eller är avvikande. Det kan till exempel handla om hypergranulationer, vilket innebär förhårdnader på grund av att sårbotten lyfter sig och hamnar ovanför hudytan. Om det förekommer är det viktigt att få ner tillväxten så att såret kan läka. Det kan också handla om infektioner i huden eller andra orsaker.

– Vi är väldigt noga med att se över hela huden, i synnerhet för att kunna upptäcka eventuell malignitet. Hur ofta vi träffas beror lite på hudens tillstånd för tillfället, säger Jenny Thulin.

Sår som inte läker

När sår inte läker är det viktigt att i första hand utesluta infektion eller behandla den. En infektion kan behandlas med kortison, antibiotika eller genom att man penslar på kaliumpermanganat, vilket är en emulsion som verkar uttorkande på huden.

Sår som inte läker kan också bero på nekroser. Det är en hård sårskorpa som är svår att få bort. Oftast är nekroserna gula och mjuka, men ibland blir de svartfärgade, väldigt hårda och svåra att få bort. De barn med EB som behandlas på Hudkliniken har alla individuella förbandsstrategier. Dessa är anpassade efter barnets hud och har tagits fram i samråd med familjen.

– Vid förändring av förbandsstrategi är det viktigt att testa på ett specifikt ställe och jämföra och fotografera så kan vi vara behjälpliga med tips, säger Jenny Thulin.

Sårförband

Det finns sårförband med olika egenskaper vilka lämpar sig för olika typer av sår. Alla förband från Mepilex bygger på Safetac-teknologin, vilken minskar vävnadsskador och sluter tätt kring sårkanterna så att sårsekret inte läcker ut till omkringliggande hud.

Mepilex Transfer är ett tunt och formbart skumförband som absorberar och transporterar sårsekret samt gör att en fuktig sårmiljö kan bibehållas. Vätskan transporteras uppåt till ett eventuellt ytterförband.

Mepilex Lite är ett tunnare formbart skumförband för lätt vätskande sår och kan användas som skydd för känslig hud.

Mepilex är ett tjockare skumförband för lätt till måttligt vätskande sår.

Mepilex XT är ett tjockare skumförband med integrerade sårkanaler och fungerar bäst till sår med trögflytande vätska.

PolyMem är ytterligare ett förband som har en rensande effekt för måttligt vätskande sår och sårskorpor. Det är ett tätt och tjockt förband som kan fungera bra för granulerande sår, som växer ovanför hudkanten.

Både Mepilex och PolyMem går att få som *silverförband*. Då innehåller de silver vilket eventuellt minskar mängden bakterier i såret. Eftersom silvret kan tas upp av kroppen är behandlarna restriktiva vid förskrivning.

– Min erfarenhet är att silverförband kan ha god effekt vid svårläkta sår på en begränsad yta och under en begränsad behandlingstid om maximalt 14 dagar, säger Jenny Thulin.

Bad med kaliumpermanganat

En stor del i behandlingen av EB är bad. Badet mjukar upp, torkar ut och desinficerar huden. Det kan också vara bra att bada av sig förband som sitter fast. Jenny Thulin rekommenderar bad med tre

procentig kaliumpermanganat i, ett par gånger i veckan. Det används även vid behandling av psoriasis och svåra eksem. Doseringen är 1,5 deciliter i ett halvfyllt badkar tillsammans med badolja.

– Vi rekommenderar bad i tio till femton minuter. Eftersom kaliumpermanganat svider kan det vara bra att börja med en mindre mängd, säger Jenny Thulin.

Kaliumpermanganat kan även användas i hand- och fotbad. Då gäller samma princip: tre milliliter tre procentig kaliumpermanganat per liter vatten. Vid omslag kan 0,25-procentig kaliumpermanganat användas i blöta kompresser på sårområdet i ungefär tio minuter.

0,5-procentig kaliumpermanganat kan även penslas på sårområdet. – Pensling och omslag har samma effekt som kaliumpermanganat i badet. Det verkar antibakteriellt och uttorkande, säger Jenny Thulin.

Eftersom kaliumpermanganat är kraftigt färgat kan det missfärga hår, hud, kläder och badrumsinredning. Jenny Thulin tipsar om att använda genomskinligt nagellack eller vaselin på naglarna så att de inte blir hårda och bruna.

Bad med klorin

Klorinbad kan fungera bra för en del. Doseringen som rekommenderas är en deciliter klorin till ett fullt badkar (en tesked till fem liter vatten) tillsammans med badolja.

Bada i ungefär fem till tio minuter. Klorin verkar uttorkande och måste sköljas av efteråt för att stoppa effekten av uttorkningen.

Omläggingsrutiner

Omläggningen av såren är smärtsamt för många barn och innebär en stor påfrestning för hela familjen. För många barn är det viktigt att omläggningen sker vid en viss tidpunkt och de kan känna en trygghet i det. Vissa behöver smärtlindring och att man inväntar full effekt av den innan man påbörjar omläggningen. En del behöver distraktion, till exempel musik eller en film, för att ta fokus från det som gör ont. När barnet blir äldre blir samarbete och delaktighet viktigt. Barnet ska så småningom lära sig att själv lägga om sina sår.

– Omläggning är en så stor del av livet med EB att det är viktigt att barnet själv får tycka till om det och vara involverad i att skapa rutiner kring hur det ska gå till, säger Jenny Thulin.

Frågor till Jenny Thulin:

Det har varit svårt att få Mepilex förskrivet och vi får istället Mepilex XT med hål i som inte är bra. Hur ska vi göra?

– Vi får inte heller Mepilex till kliniken tyvärr. Vi får en liten mängd som vi beställer direkt från företaget. Mepilex är ibland inte upphandlat i de olika regionerna.

Ska man vätska upp PolyMem innan man lägger förbandet?

– Vi lägger alltid förbanden torrt, eftersom det blir fuktigt ändå. För en del kan det vara bra att fukta för att det gör mindre ont att lägga på. Det finns inget rätt eller fel utan man får testa sig fram.

Vår stora utmaning är att få bort sårskorpor. Därför badar vi i två timmar varje dag. Finns det något annat man kan lägga på för att slippa bad?

– Mjukgörande kräm som innehåller karbamid. Det går att lägga på i högre dos, men då är risken att det svider. Mycket av det som har effekt svider tyvärr.

Vad rekommenderar ni mot hyperkeratoser under fötterna?

– Fem-procentig salicylsyra. Det är dock viktigt att vara försiktig. Även Locobase med LPL som innehåller mjölksyra rekommenderas. Det gäller att pröva sig fram.

Varför får barnen förtjockade naglar och kan man göra något åt det?

– Fila på naglarna. Orsaken är troligen en påverkan på nagelanlaget.

Noah har EBS

Det dröjde tills Noah var fem månader innan föräldrarna fick veta vilken typ av EB han hade. Under månaderna av väntan fanns en oro för att det skulle vara någon av de allvarligaste formerna. Emma och Adam åkte till Uppsala för att få beskedet.

– Det var en lättnad när de sa att det var EBS, men han har generaliserad svår EBS med blåsor över hela kroppen. När de sa Dowling-Meara, det gamla namnet för EB Simplex-Generalized Severe, visste vi redan vad det var och vi visste också att det skulle bli bättre med åldern. En läkare sa att ”ni kan ta det lugnt, fira jul och njuta av er lilla bebis”. Det var precis vad vi behövde höra, säger Emma.

De fick veta att förändringen var en nymutation, men att Noah kan föra sjukdomen vidare.

– Den sorgen vill jag bespara honom, att få ett sjukt barn. Men det får vi ta i framtiden, säger Emma.

Föräldrarna saknade en tidig stödfunktion. När de hamnade på neonatalavdelningen fick de träffa en kurator.

– Hon bara tittade på oss medlidsamt. Det är det värsta minnet från neo. När vi hade blivit utskrivna gick vi ett tag hos en psykolog, men för det mesta var det så krångligt att komma iväg, säger Emma.

– Det jag fick med mig från de samtalen var att det är ungefär hundra procents risk att man skiljer sig när man får ett sjukt barn. Det var inte särskilt uppmuntrande, säger Adam.

Ätande vid EB

– Ätande är en komplex aktivitet som kräver balans, motorik, sensorik och kommunikation. Barn med vissa typer av EB kan ha ättsvårigheter som kräver hjälpinsatser. Det säger Agneta Rubensson, logoped på Mun-H-Center i Göteborg.

Parallellt med att det lilla barnet utvecklas och växer har även ätandet sin egen utvecklingskurva. Det nyfödda barnets ätande styrs av reflexer för att sedan övergå till att den viljemässiga motoriken styr. Utvecklingen sker genom att barnet övar på att äta och dricka, vilket involverar bland annat tungan och svalget. För barn med neurologiska svårigheter kan utvecklingen störas. Då är det vanligt med ättsvårigheter redan i nyföddhetsperioden. Agneta Rubensson berättar att det är samma motorik som styr både mat och prat. Därför kan logopeder både stötta ett barns talutveckling och ätande.

– Ett barns ättsvårigheter kan ha stor inverkan på vardagen för hela familjen. Ofta beror svårigheterna på olika faktorer och kräver därför insatser från flera olika professioner, säger Agneta Rubensson.

Ättsvårigheter vid EB

Många barn med EB har ättsvårigheter. Det kan till exempel bero på blåsor och sammanväxningar samt smärta i munhålan, vilket påverkar den oralmotoriska förmågan. Reflux (att surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen), förstoppning och svårigheter att gapa eller stänga munnen kan också påverka. Agneta Rubensson betonar att mer forskning om EB och ättsvårigheter behövs, bland annat kan erfarenheter från vuxna med EB ge mer kunskap om hur man behandlar barn. Vilken typ av EB barnet har spelar roll för munmotoriken och hur slemhinnorna påverkas. Alla har inte problem med ätande, men enligt Mun-H centers databas har ungefär två tredjedelar någon form av svårighet och de flesta har svårt att tugga maten.

Ätutredning

För att utreda och behandla ättsvårigheter krävs ofta ett multiprofessionellt omhändertagande av till exempel läkare, sjuksköterska, dietist, logoped och tandläkare. Teamet frågar hur barnet får i sig mat samt vad och hur mycket barnet äter och dricker. Vidare undersöker logopeden barnets oralmotoriska mognad och tittar på hur kommunikationen och samspelet ser ut under måltiderna.

– När det gäller barn med EB vet vi att det framför allt är slemhinnan och rörligheten i munnen som är påverkad, säger Agneta Rubensson.

Ett verktyg som många logopedier använder sig av i behandling är *Ättrappan*. Den innebär att barnet successivt får närma sig mat och olika livsmedel steg för steg, och tolerera allt vad matsituationen innebär – som att känna doften av mat, se och känna på mat, smaka och svälja. Första steget i Ättrappan är att vistas i samma rum som mat eller sitta med vid bordet.

– För en del barn kan bara det vara ett stort steg, säger Agneta Rubensson.

När det är svårt att äta

Ättsvårigheter kan yttra sig som nedsatt aptit och ork att äta samt nedsatt eller försenad motorik och sensorik. För en del finns det faktiska risker med ätandet. Det kan till exempel vara smärtsamt eller finnas risk att barnet sätter i halsen på grund av förträngningar i matstrupen. Ofta påverkar svårigheterna varandra och det går åt mycket energi till själva ätandet, vilket i sig påverkar nästa mål under dagen.

– Om det tar för lång tid att äta hinner man bli mätt innan man har ätit upp. Vi brukar säga att en måltid ska ta max 30 minuter. Ett viktigt steg är att se över barnets fysiska förutsättningar. Det kan krävas anpassad kost och hjälpmedel för att sitta stabilt, äta och dricka, säger Agneta Rubensson.

Gastrostomi

I en kvalitativ studie från 2012 undersöktes hur gastrostomi påverkar livet för personer med EB. Gastrostomi innebär att man opererar in en alternativ väg in i magsäcken. Personen ifråga äter sedan genom att spruta in flytande föda genom en knapp, det kallas också knapp på magen eller PEG. I studien medverkade 13 personer mellan 18-34 år, tio med gastrostomi och tre utan. Resultatet från intervjuerna visar att gastrostomi gav en ökad känsla av kontroll, en möjlighet att kunna njuta av mat och bara äta det som var gott. Det gjorde också att sväljsvårigheterna blev hanterbara och det var lättare att ha kontroll på vikten. En del tyckte att en knapp på magen var lika med att ge upp och personernas kroppsuppfattning påverkades.

– Slutsatserna är att nutrition genom gastrostomi är en möjlighet att erbjuda större kontroll och kan bidra till högre livskvalitet för en del barn med EB, säger Agneta Rubensson.

Ätträning

Många barn behöver 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 samt gapa och stänga munnen. Man kan också behöva öva på att prova nya saker, att äta själv eller

att äta större mängder. Kan blåsor i munnen innebära att smakupplevelsen blir annorlunda? Det kan Agneta Rubensson inte svara på, men det är en fundering som kan vara bra att ha med sig. Det är viktigt att anpassa konsistenser och temperaturer tillsammans med barnen.

– Prata om vad som är lätt att svälja, vad som är kallt eller varmt och vad som gör ont. Försök att hitta barnets egen matkarta, säger Agneta Rubensson.

Det finns många sätt att träna drick- och sugförmågan och stimulera barnet att komma vidare i sin drickutveckling. Dricksträning kan ske med särskilda nappflaskor, sugrör eller specialmuggar.

– Det är viktigt att hitta hjälpmedel som inte ger blåsor i munnen. Silikonsugrör är väldigt mjuka och kan kanske underlätta, säger Agneta Rubensson.

Agneta Rubensson poängterar att i måltidssituationen är det den vuxna som ska sätta ramarna för var och vid vilken tidpunkt måltiden ska ske och vad som ska ätas. Barnet självt kan avgöra hur mycket han eller hon vill äta.

– Vi vuxna omkring barnen behöver vara lyhörda för vad barnet tycker är viktigt. Måltiderna kräver samarbete och rutiner samt ibland distraktion och smärtlindring. Det skapar en trygghet, säger Agneta Rubensson.

Noah badar varje dag

När familjen kommer hem från jobb, förskola och skola på eftermiddagarna handlar mycket om Noahs omvårdnad. Varje kväll badar han i två timmar. Så har det varit i hela hans liv och därför är det sällan protester.

– Han är van och världens snällaste, men om vi inte sätter på någon film kommer han att tjata. Att luckra upp sårskorporna tar två timmar och efter badet är det viktigaste att få bort de gamla sårskorporna som annars skaver mot den friska huden och skapar nya blåsor. Vi tar även håll på de blåsor som uppstått under dagen samt utför en viss omläggning, säger Emma.

– Det har varit tacksamt att vi har haft bra rutiner. Vi är konsekventa med badet varje dag, då är det lättare för Noah att acceptera. Det är ingen idé att tjata för att slippa, säger Adam.

Noah får blåsor över hela kroppen, men har aldrig behövt regelbunden smärtlindring. Han får nya blåsor flera gånger i veckan och de områden där blåsorna suttit blir inte sällan ett problemområde. Fötterna är särskilt drabbade. Som liten hade Noah stora kratrar, och

han kan inte ha vanliga skor utan de måste vara väldigt mjuka. Det är också noga att det inte blir för varmt och att ingenting skaver för då bildas nya blåsor.

– Blåsan läker i mitten, den ser ut lite som en atoll. Sedan bildas nya blåsor runt om. Det varierar dock hur mycket och behandlingen kan skilja sig åt från vecka till vecka. Helt plötsligt är låren jättekänsliga. Ena veckan kan han gå i skor, nästa inte. Det är ett litet lotteri hur mycket vi än förbereder, säger Emma.

Noah får fortfarande en del blåsor i munnen men mer sällan nu, kanske en gång om halvåret.

– Om han suger på en citron får han blåsor i munnen, säger Adam.

När blåsorna är punkterade och omlagda är vårdrutinen över för dagen. Emma ägnar mycket tid åt att leta efter nya alternativa behandlingar.

– För mig har det varit viktigt att vara uppdaterad och engagerad i forskningen kring nya behandlingar. Jag vill inte missa någon information, säger Emma.

– Det finns väldigt få experter på EB och inte så mycket erfarenhet av sjukdomen. För min del hanterar jag sjukdomen genom att lägga min energi på Noah, säger Adam.

Emma och Adam är överens om att det fortfarande är mycket som de inte förstår eller känner till om Noahs EB.

– En sak är att när han har feber försvinner nästan problemen. Läkningen går snabbt och det uppkommer inga nya blåsor, säger Adam.

– Ibland kan vi till och med tänka att nu ser huden väldigt bra ut, kanske håller han på att bli sjuk och få feber? Detta är ett känt fenomen som det håller på och forskas om, säger Emma.

Psykologiska aspekter vid annorlunda utseende

– Att leva med ett annorlunda utseende påverkar självbilden. Därför är det viktigt att stärka barnet genom kunskap och strategier för hur man kan hantera omgivningen. Det säger Marizela Kljajić som är psykolog på Plastikkirurgimottagningen vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Marizela Kljajić är en del av det kraniofaciala teamet vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. De flesta som kommer till mottagningen är barn som har fötts med olika tillstånd som rör ansiktet och huvudet det krävs olika plastikkirurgiska ingrepp.

– Många av tillstånden vi behandlar är ovanliga och ofta är barnen små. Föräldrarna har många funderingar kring operationer, men också om framtiden. Jag är någon man kan kontakta när frågor uppkommer, säger Marizela Kljajić.

Att leva med ett annorlunda utseende

Barn som föds med ett annorlunda utseende får ofta genomgå många sjukhusvistelser, kontroller och operationer tidigt i livet. För en del barn kan det medföra att de utvecklar behandlingsrädsla och för de allra flesta innebär det att de får oönskad uppmärksamhet på grund av sitt utseende. Det kan till exempel komma frågor och kommentarer både från bekanta och okända. Oavsett på vilket sätt utseendet avviker är det viktigt att tidigt prata om tillståndet. För barn med EB är det till exempel vanligt att ha förband samt sår och blåsor på olika delar av kroppen. Det kan upplevas som svårt att prata om frågor om utseende med ett litet barn, men att prata med barn gör vi hela tiden från det att barnet är ett litet spädbarn. Vi tänker högt och berättar vad vi ska göra – ”nu byter vi din blöja”, ”nu ska du få sova” och så vidare. På samma sätt kan vi berätta när det händer något gällande till exempel huden – ”nu har det varit en blåsa här, då måste vi lägga ett förband på”. I takt med att barnet blir äldre bygger man på med fler uttryckssätt kring tillståndet. Ett bra tillfälle att prata lite mer om EB är inför sjukhusbesök där man samtidigt förbereder barnet inför undersökningar och ger en förklaring till varför man ska gå till en läkare.

– Målet är att barnet ska förstå och ha kunskap om sitt tillstånd så att hen så småningom kan prata om det och besvara frågor från omgivningen, säger Marizela Kljajić.

Ett annorlunda utseende kan påverka självbilden och den sociala förmågan hos barnet. Många ungdomar som Marizela Kljajić träffar föreställer sig att kirurgi ska lösa den negativa självbilden och ge ett

nytt ansikte som de vågar ta plats med i sociala sammanhang. Kirurgin kan vara till en stor hjälp för att få den där extra skjutsen att våga, men den löser inte osäkerheten och rädslan inför sociala sammanhang helt och hållet. Man blir inte en helt ny person med andra tankar och känslor bara för att man gjort en operation. Barnet behöver också träna på sin sociala förmåga och arbeta med att utsätta sig för sådant som upplevs som obehagligt.

– Det kan också krävas ett psykologiskt arbete i att anpassa sig till sitt nya utseende, säger Marizela Kljajić.

Självbild

Den samlade bilden av hur en person ser på sig själv är ens självbild. Det finns alltså mycket annat än utseende som kan påverka självbilden. Ett annorlunda utseende medför en högre risk för en negativ självbild. Många upplever en oönskad uppmärksamhet på grund av sitt utseende och att det är svårt att vara anonym – att folk stirrar, kommenterar och frågar, men också att de visar olust eller förvåning. Marizela Kljajić betonar att utseendet är en väldigt personlig upplevelse och därför svårt att mäta objektivt, hon exemplifierar genom ett citat från en patient:

”Mitt utseende står ofta i vägen, så då försöker jag att visa andra människor vem jag är på riktigt genom att använda min personlighet.”

Forskning och erfarenhet visar att bristande kontroll över obekväma situationer kan orsaka en social sårbarhet, vilket kan resultera i ångest och rädsla inför att träffa nya människor och skapa relationer till andra. Därför är det viktigt att försöka stärka självbilden hos barn och ungdomar med ett annorlunda utseende.

Hur och vad gör man?

Ge barnet verktyg för hur hen ska hantera andras blickar och frågor. Skapa strategier ihop med barnet genom att testa olika svarsalternativ, till exempel ”jag har opererat mig” eller ”jag föddes såhär”. Prata också med barnet om hur de här tankarna och känslorna påverkar dem. Kunskap om tillståndet är också väldigt viktigt – att barnet själv vet varför hen ser annorlunda ut. När barnet blir äldre är det viktigt att få ett namn på sin diagnos och vetskap om att man inte är ensam om sitt tillstånd. Att få träffa andra med samma diagnos kan också stärka barnet och hela familjen. Via patientföreningar kan man få hjälp med tips och strategier som andra kommit på och som kan vara hjälpsamma för det egna barnet och familjen.

– Det betyder mycket att få veta att det finns andra med ett annorlunda utseende eller samma tillstånd, säger Marizela Kljajić.

Strategier för föräldrar

Som förälder kan man förebygga obehagliga situationer genom att informera barnet när det är dags att byta miljö, till exempel innan barnet börjar förskolan, första klass, i en ny klass eller på en fritidsaktivitet. Genom att också informera om diagnosen i förskole- eller skolklassen kan man undvika situationer där personer i omgivningen blir överraskade av barnets annorlunda utseende. Man kan också ge en beskrivning av hur man kan prata om tillståndet, till exempel vad skolpersonal kan svara om andra barn har frågor. Föräldrar kan också stötta sitt barn genom att försöka hitta fritidsaktiviteter eller intresseområden där barnet kan delta och känna att hen lyckas.

– Som förälder har man också en viktig roll i att skapa ett naturligt samtalsklimat med barnet. Visa att det är naturligt att prata om hur andra reagerar på utseendet och diskutera strategier tillsammans, säger Marizela Kljajić.

Tips på hur man kan att stärka barn och ungdomar

- utgå ifrån ett individuellt perspektiv
- träna sociala förmågor och bredda barnets sociala kompetens, vilket stärker hens självbild
- hjälp till med sociala kontakter och vänskapsrelationer
- öka barnets självförtroende genom att uppmuntra intressen och hobbyer, till exempel har god fysik visat sig vara en stärkande komponent för självkänslan.

Vad sjukvården kan göra

Sjukvården ansvarar för att informera familjen om diagnosen – det kan behöva göras vid mer än ett tillfälle. Eventuellt kan sjukvården också förmedla kontakt till andra familjer i samma situation. Vården ska också upplysa familjerna om vilket stöd och vilka resurser samhället erbjuder.

– Det är också viktigt att vi som arbetar inom vården försöker engagera barnet att delta i diskussioner om sin vård. Vi måste också uppmuntra familjen att fråga om risker och konsekvenser med olika behandlingar och att få en ny medicinsk bedömning innan de fattar ett svårt beslut, säger Marizela Kljajić.

Frågor till Marizela Kljajić:

Hur kan man hjälpa sitt barn att må bra psykiskt?

– Om ni har en kontinuerlig sjukvårdskontakt kan ni alltid be om psykolog- eller kuratorkontakt. Finns det inte på avdelningen kan ni be om remiss till ett barnsjukhus eller barn- och ungdomsmedicin.

Vad är skillnaden mellan vad en kurator eller psykolog kan hjälpa till med?

– En kurator kan berätta om samhällets stöd och resurser. Vi psykologer arbetar med både stödsamtal och psykologisk behandling där vi strävar mot ett mål genom behandling av den enskilda individen.

Hur ska vi tänka angående skolval?

– Be om att få besöka skolan och gå en rundvandring och passa då på att ställa frågor om hur många som arbetar i arbetslaget och hur de anpassar sig till barn med särskilda behov. Det kan också vara bra att veta hur stora klasserna är, hur utemiljön ser ut och hur den kan anpassas efter barn som lätt kan slå sig och så vidare. Ett tips är att ta hjälp av och involvera specialpedagogen som finns på skolan. Det kan också vara bra att kontakta en ansvarig person i kommunen och få hjälp med vägledning om vilken skola som kan passa.

Att växa upp och leva med EB

– Min vilja och envishet har hjälpt mig många gånger i livet och jag vet vad jag vill. Det säger Malin Ekunger, 49 år, som föreläser om hur det är att växa upp och leva med recessiv DEB.

Malin Ekunger föddes 1973 på Borås lasarett med ett sår på foten. Till skillnad från många andra föräldrar behövde Malins föräldrar inte vänta för att få reda på vad det var. De visste nämligen direkt vad blåsan berodde på eftersom Malins storsyster också hade EB. Malin växte upp som yngst i en familj med tre äldre syskon. Eftersom både Malin och hennes storsyster hade EB kändes det helt normalt. – Det var inget konstigt för mig att ha EB. Blåsor och omläggningar var en del av vår vardag och vi blev aldrig särbehandlade för att vi hade EB.

När Malin skulle börja skolan informerades klassen om hennes tillstånd. Hon fick en elevassistent och åkte skolskjuts. Hennes bästa vän Lena, som bodde nära, åkte med henne till skolan.

– Om min assistent var sjuk hjälpte alltid Lena mig. I det stora hela var min skoltid en bra period. Jag var inte med på idrotten, men det var jag inte ledsen för.

Malin och hennes syster hade en nära relation trots en åldersskillnad på tio år. De delade erfarenheterna av sjukdomen och tog hand om varandra under uppväxten. EB är dock ett tillstånd som yttrar sig på olika sätt. Malin hade mycket problem med att äta på grund av blåsor i munnen. Hennes syster hade svårt att gå och mycket smärta. – Min syster dog när hon var 25 år gammal. Då tog hennes njurar slut. Jag var 16 år och hade precis börjat gymnasiet när min bästa vän dog, säger Malin.

Gymnasietiden präglades av sorg för Malin som försökte vänja sig vid verkligheten utan sin syster. Samtidigt var det en tid då hon ville bli mer självständig. Hon hade inte en längre assistent i skolan, utan hennes klasskamrater hjälpte henne istället.

– De fick förmånen att åka hiss vilket var uppskattat. Jag kände mig dock lite ensam i gymnasiet, det var mycket jag missade och jag var inte riktigt med på samma villkor som alla andra.

I samma veva blev Malin sämre i halsen. Hon hade svårt att svälja på grund av svårsläta sår och andningen blev påverkad. I början av 2000, när Malin skulle fylla 27 år, fick hon åka ambulans till sjukhuset. Såren i halsen orsakade akut andnöd. Efter ett par veckor läkte

såren, men de följande tre åren åkte hon in och ut på sjukhuset. Hon hade svårt att äta och det tog henne två till tre timmar att få i sig en näringsdryck. När hon väl hade fått i sig en var det dags för nästa för all energi hade gått åt. Situationen var ohållbar. Eftersom Malin knappt fick i sig varken mat eller dryck satte läkaren in en knapp på magen. När Malin inte längre försökte tvinga i sig mat genom halsen minskade blåsorna och hon kunde andas normalt igen.

– I efterhand var knappen det bästa som hänt mig. Där och då såg jag det som ett stort nederlag, men det har bara varit positivt. Sedan jag fick sonden har min EB blivit mycket bättre och framför allt slipper jag oroa mig för hur jag ska få i mig mat.

Med sonden kände sig Malin som en ny person. Hon kände sig fri. Redan som 19-åring tog hon sitt körkort och skaffade bil och hon älskar att resa.

– Jag har suttit på tjugusiga restauranger, på flygplan och på toppen av ett berg i Norge och sprutat in maten i magen. Jag har inte låtit det stoppa mig.

Idag har Malin några få anpassningar, mest på grund av att hennes händer och gripförmåga har blivit sämre med åren. Hon uppmanar unga med EB att försöka bli så självständiga som möjligt.

– Jag började tidigt punktera och lägga om mina blåsor själv och upplevde det som en väldig frihet. Jag vill också starkt uppmana alla att jobba oavsett funktionshinder. Jag började jobba dagen efter gymnasiet och att få vara en del av samhället stärker ens självkänsla.

Idag jobbar Malin halvtid som administratör. Hon berättar att hon, precis som alla andra, har sämre och bättre dagar. De dagar hon knappt orkar ta sig upp ur sängen tänker hon på hur krämporna alltid tycks bli mindre när hon är på jobbet vilket hjälper henne att ta sig upp. Hon bor i egen lägenhet och har en personlig assistent som hjälper till med tyngre hushållsarbeten. Med åldern har både kroppen och sjukdomen förändrats. I perioder har olika delar av huden varit problemområden och ibland har små förändringar lett till stora förbättringar, som att byta till en mjukare säng.

– Då försvann mina sår på axeln. Såren i nacken försvann när jag lät håret växa ut som skydd. Min kropp är fantastisk och som vuxen har jag blivit mer uppmärksam på hur den fungerar. Ibland läker såren bättre när jag inte är lindad, därför lindar jag aldrig mina händer.

När Malin är ute och föreläser och träffar andra med EB möter hon en del som säger att de hatar EB.

– Då blir jag ledsen. EB är en del av mig oavsett om jag vill det eller inte. Jag brukar säga att låt inte EB hindra dig utan lär dig att leva med den istället. Ta hand om kroppen för den är otrolig.

Frågor till Malin Ekunger:

Har du mycket problem med huden runt din PEG?

– Nej, jag har inte haft några problem med det, men det är ju väldigt individuellt förstås.

Hur lyckades dina föräldrar släppa taget om dig?

– De har inte släppt taget om mig ännu. De fick bara acceptera att jag skulle ha ett eget liv. Jag fick chansen att leva vidare och ville leva mitt liv.

Har det alltid varit svårt för dig att äta?

– Ätandet har alltid varit mitt största problemområde. Jag äter bara genom sonden idag för jag kan inte svälja någonting alls. I början kunde jag det, men inte nu längre. Jag fick blåsor och sår som förhindrade mig att svälja. Jag kan inte heller sträcka ut tungan.

Vilket har varit dina bästa förband?

– Egentligen går alla ut på samma sak, att skydda huden. De förband som finns idag har gjort en oerhörd skillnad jämfört med hur det var när jag var liten. Silikonförband använder jag mest idag.

Hur sköter du din munvård?

– Jag går till tandhygienist en gång varje månad som tar bort tandsten och rengör, eftersom det kan vara svårt att borsta tänderna. Jag har gått till tandläkaren mycket hela livet.

När började du själv ta håll på blåsorna?

– Jag började från skolåldern i alla fall, både att ta håll på blåsor och linda mig själv.

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta relation och den har nästan alltid både positiva och negativa inslag. Barn som får ett syskon med ett sällsynt hälsotillstånd har ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den.

Studier av syskon till barn med sällsynta hälsotillstånd visar följande:

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

Olika behov i olika åldrar

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

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

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

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

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

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

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

Kunskap, känslor och bemästrande

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

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

– Jag har mött barn som i tio år dragit sig för att fråga ”var det mitt fel att min syster blev sjuk?”. Vi berättar att syskonen inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer, säger Astrid Emker.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga saker tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp och har praktiska övningar i att prata om känslor. Ett exempel är ”känsloloppan”, en vanlig vikt pappersloppa, där den som pekar på en viss ruta får berätta om en känsla. Den kan man leka hemma också; det kan vara värdefullt att få höra sin förälder prata om känslor som ”ledsen”, ”arg” eller ”glad”. Huvudbudskapet är att det är viktigt att sätta ord på sina jobbiga känslor, och att inte avvisa dem.

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

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

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

- *Örjan, den höjdrädda örnen* (Lars Klinting)
- *Flyg, Engelbert* (Lena Arro)
- *Pricken* (Margret Rey)
- *Jonatan på måsberget* (Jens Ahlbom)
- Anna Pellas *Operation*-böcker, bland annat *Operation slutstirrat* och *Operation vän i nöd*.

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

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

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

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

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

Vad säger syskonen?

Många syskon har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls.

Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

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

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

– 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, säger Astrid Emker.

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

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

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

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

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

Noah har två bröder

När Noah föddes var hans storebröder Lucas och Elias sju och tre år gamla. Det första året präglades av osäkerhet och föräldrarna behövde lägga mycket tid på Noah. Att hans sjukdom tar mycket tid än idag råder det inget tvivel om.

– Syskonen törstar efter egentid med oss föräldrar. Det är få timmar kvar på ett dygn efter jobb och två timmars bad varje kväll, säger Emma.

Åren efter Noah föddes hade både Lucas och Elias det tufft. De var utåtagerande och bråkade i skolan.

– Vi fick ringa till andra föräldrar och be om ursäkt för att våra pojkar kanske hade slagit någon i skolan. De var fem och nio år gamla. Det var såklart ett utlopp för det som hade hänt vår familj, säger Adam.

Emma och Adam är överens om att det som saknas är tid. För var och ett av barnen och för varandra.

– Vi är alltid med barnen. Någon av oss är alltid hemma när de kommer från skolan, men vi hinner aldrig med oss själva, säger Emma.

Relationen syskonen emellan är bra. De är snälla mot varandra och även Lucas och Elias vänner tar hand om Noah. Föräldrarna har alltid varit öppna med Noahs EB, men har insett att bröderna nog behöver lite mer information nu när de är äldre.

Med lite perspektiv på de första åren med EB önskar de mer struktur i vardagen.

– Att en dag i veckan är Lucas dag med pappa. Nästa dag är Elias dag med mamma. Vi önskar att barnen får tid med oss varje vecka, säger Emma.

Alla i familjen hanterar Noahs sjukdom på olika sätt. Adam får ny energi när hela familjen gör något tillsammans och skulle önska mer av det. Emma saknar tid för sig själv för att kunna sortera tankarna. All tid som blir över ägnas åt att lösa praktiska frågor i vardagen.

– Jag skulle säga att den i familjen som hanterar Noahs EB bäst är han själv. Det är jobbigt för mig att han behöver äta i badet och inte hinner med så mycket annat, men han klagat aldrig. Noah har lärt mig mer om livet än vad jag någonsin kommer att kunna lära honom. Han sätter perspektiv på allt, säger Adam.

– Jag har inte heller haft ont i hjärtat för honom. Det har jag för de andra syskonen. Noah är alltid så nöjd och glad och saknar ingenting, säger Emma.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland EB. 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 EB har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får komplexa konsekvenser. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

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

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar också med föräldrar 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 personal från barnteamet och genom att ha barnens förutsättningar, intressen och behov som utgångspunkt vid utformning 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.

Programmet är också utformat för att bidra till *att öka barnens kunskaper och insikt om den egna diagnosen* och dess konsekvenser. Genom samtal och lek ger man barnen möjlighet att utbyta erfarenheter om hur det är att ha en funktionsnedsättning. Även syskonen får möjlighet till mer kunskap och samtal med andra syskon där de kan dela erfarenheter.

Specifika mål för familjevistelsen för EB

Många barn med EB behöver följa noggranna rutiner gällande sin omvårdnad. För att *se till varje barns hälsa och omvårdnadsbehov* är schemat anpassat på ett naturligt sätt så att tid ges till omvårdnad och att deltagande i aktiviteter inte påverkas. Lekar och aktiviteter anpassas för att minimera risken att blåsor och sår uppkommer. Dessutom anpassas lekar och aktiviteter så att var och en kan vara delaktig utifrån sin egen förmåga.

Varje morgon får de yngre barnen träffa mjukisdjuret Kalle Kanin som har med sig aktiviteter till samlingen. Kalle är en återkommande mysig och trygg start för barnen som väcker intresse och skapar en struktur för samlingen. Barnen kan redan efter samlingen börja fundera på vad Kalle ska ha med sig för aktiviteter imorgon.
– Vi i barnteamet kan även använda Kalle för att spegla barnens egna känslor. Första dagen är Kalle ofta väldigt blyg, men under veckan blir han mer trygg och kommunikativ med barnen, säger Bodil Mollstedt.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar med mer motoriskt krävande lekar. För att *bidra till att stärka självkänslan* delas tankar, känslor och erfarenheter av diagnosen och dess konsekvenser genom samtal. Pedagogerna på Ågrenska använder sagor och litteratur om att vara olika som underlag för samtal och idéer. De lite äldre barnen och ungdomarna hade också ett samtal med läkaren Marie Virtanen som förläste för föräldrarna.

– De lite yngre barnen träffar istället Harry och Ida som är två dockor som också har EB. Med stöd av Harry och Ida tar pedagogerna upp olika samtalsämnen om vardagen med EB. Harry kanske har en blåsa som behöver punkteras och läggas om, 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 eller en anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut 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 klickas 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.

Bodil berättar om en fokusgruppsintervju med vuxna med EB, ektodermal dysplasi och Dariers sjukdom som Ågrenska har genomfört. Deltagarna berättade bland annat att en viktig erfarenhet från deras skolgång var att de inte ville bli särbehandlade utan få vara som alla andra. Det var därför viktigt att informera. Att skola, kamrater och omgivning fick information om EB och dess konsekvenser var viktigt för att de som barn inte skulle känna sig annorlunda. Många upplevde att stödet och bemötandet från kamrater blev bättre med åldern.

– De flesta lyfte också hur viktigt det var att få komma ut i arbetslivet. Många har prövat sig fram vad gäller yrkesval och det har varit viktigt att låta intresset styra. Anpassningar som flexibel arbetstid och luftkonditionering har varit värdefullt, säger Bodil Mollstedt.

Läs mer på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Länktips:

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

mfd.se – myndigheten för delaktighet.

hattenforlag.se – teckendockor, böcker, spel, musik, dvd med tecken.

komikapp.se – material och inredning.

nyponforlag.se – språkstimulerande material.

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker.

ournormal.org – för att hitta andra familjer i liknande situation.

lekolar.se – förskola och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

widgitonline.se – symbolstöd och bildstöd.

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 över tandläkare Danijela Toft och logoped Agneta Rubensson, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos 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 kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center 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 en databas, MHC-basen.

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

Munhälsa vid EB

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

- smärtsamma sår och blåsor i munslemhinna som i vissa fall läker med ärrbildning
- mindre munöppning och nedsatt gapförmåga
- tandköttsinflammation och sammanväxt i omslagsvecket som gör rörligheten stramare
- kortare tungband på grund av ärrbildning som leder till försämrad rörlighet
- nedsatt munmotorik, bland annat begränsad rörlighet i tunga och läppar
- ökad förekomst av emaljstörning och en ökad risk för karies
- bettavvikelse, särskilt tidig tandväxling och trångställning
- ökad risk för skivepitelcancer i munhålan

Bland de 22 personer med EB som finns i MHC-basen är åldersfördelningen 3–47 år.

– Idag har vi träffat glada och samarbetsvilliga barn med rena tänder. Flera har svårigheter med sår och blåsor i munnen och några har bettavvikelse, säger Danijela Toft.

Munsår och blåsor i slemhinna och tunga

Såvitt Mun-H Center känner till har alla med EB blåsor i munnen, men i varierande svårighetsgrad. Mest problem har personer med JEB, recessiv DEB och dystrofisk DEB. Kort tungband på grund av ärrvävnad leder till försämrad rörlighet vilket påverkar ätande och självrengöring i munhålan.

– Det är viktigt att punktera blåsor i munhålan på samma sätt som på kroppen. Såren läker snabbare i slemhinnorna än på huden, säger Danijela Toft.

Mineraliseringsstörning i emaljen

Emaljstörning förekommer i varierande grad, lokalt eller generellt. Det drabbar mjölkttänder och permanenta tänder, framför allt vid JEB.

– Lämna en mjölkttand som lossnat till tandläkaren som kan skicka den på patologisk-anatomisk analys, PAD, för att säkerställa mineraliseringsstörning i emaljen, säger Danijela Toft.

Karies och bettavvikelse

På grund av en mjuk och kolhydratrik kost och sämre möjligheter till självrengöring i munnen, så kallad "oral clearance", finns en ökad förekomst av karies (hål i tänderna) hos personer med EB. Karies förekommer ofta i kombination med muntorrhet och emaljstörning, och är vanligast hos personer med recessiv DEB och JEB. Det är vanligt med tidig tandväxling, det vill säga att de permanenta tänderna kommer tidigt. Vid bettavvikelse kan tandreglering utföras

men Danijela Toft påpekar att den individuella anpassningen är särskilt viktig.

– Det är också vanligt med tandköttsoverväxt och tandköttinflammation, och därför är det så viktigt med förebyggande tandvård, säger Danijela Toft.

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 använda skonsam fluorid tandkräm utan skum (SLS). Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen tills barnet är i tioårsåldern och att barnet borstar tänderna två gånger om dagen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. För barn som inte tycker om smaken finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket. Det är viktigt att undvika alkoholbaserade munvårdsprodukter. Goda kostvanor är bra att tänka på, tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

– I första hand är det förstås viktigast att säkerställa barnets tillväxt och näringsintag. Det är också bra att kompensera med en bra försvarsfaktor som lite extra fluor, säger Danijela Toft.

Att tänka på:

- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Det är viktigt att tandläkaren informeras om barnets diagnos och använder vaselin för att smörja läppar, instrument och fingrar.
- Tandläkaren behöver också se över slemhinnorna och ge råd om egenvård.
- Det är viktigt att tandläkaren inte blåstrar tänderna eller använder en sug nära barnets slemhinnor.
- Kom igång med daglig träning för att förbättra och bibehålla gapförmåga och tungrörlighet.
- 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.

Munmotorik vid EB

En logoped kan utreda kommunikationsförmågan, sug-, tugg-, och sväljförmågan samt den munmotoriska förmågan hos barnet.

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. säger Agneta Rubensson.

Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar på kommunikation samt vid behov ge tips om oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckaget, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

Svälj- och ätträning

En del barn med EB har svårigheter med ätande och framförallt att tugga och svälja maten. För att lyckas på sikt är det färdigheter som behöver övas upp. Drickträning kan ske med speciella nappflaskor, sugrör eller specialmuggar. Tugg- och käkträning kan man göra med särskilda träningshjälpmedel som ”tuggtuber”, men också genom att erbjuda saker att äta som kräver en lagom stor utmaning.

Barnanpassade snacks (i barnmatshyllan finns det varor som kallas ”finger food”, avsedda för små barn) eller andra matvaror som smälter i kontakt med saliv är bra att börja med. Mat i stavar kan också fungera bra. Att lära sig att svälja är en annan viktig del av ätandet. Ofta är det lättare att svälja vätska när den ges i små portioner och placeras i kinden, till exempel med en mjuk sugrörsflaska eller en liten spruta utan nål.

– Anpassa flödet och konsistensen på det som ska sväljas. En smoothie, som har tjockare konsistens, kan vara lättare att svälja än vatten, som är tunt, smaklöst och rinner väldigt fort, säger Agneta Rubensson.

Nedsatt gapförmåga

Vid framför allt JEB och recessiv DEB är det vanligt att munöppningen är mindre vilket leder till en nedsatt gapförmåga. Det finns bra redskap för att träna gapförmågan, bland annat JawTrainer, och TheraBite.

– Huvudregeln för all logopedisk träning är att alla ska veta vad som ska tränas och varför. Ibland kan det kännas övermäktigt och då kan det vara bra att tänka på att vanliga vardagsaktiviteter som att äta och dricka olika saker också kan vara bra träning, säger Agneta Rubensson.

Läs mer om munhälsa, munmotorik och olika hjälpmedel på mun-h-center.se

Stöd i samhället

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

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 Cecilia Stocks.

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 Cecilia Stocks.

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

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på 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 habilitering eller en specialist. Det ska nu 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 Cecilia Stocks.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen 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 och förmedla kontakter inom vården. 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.

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.

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

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 Cecilia Stocks.

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.

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Cecilia Stocks.

Läs mer på stiftelser.lansstyrelsen.se

Tips på webbplatser

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

minstoradag.org – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning

Svenska EB-föreningen

EB-föreningen är en ideell patientförening för personer och familjer som är drabbade av någon form av epidermolysis bullosa.

Föreningens syfte är att förbättra livskvaliteten för personer med EB genom rådgivning, vägledning och stöd till drabbade familjer. Föreningen verkar också för att vara en informell länk mellan vården och medlemmarna samt att sprida kunskap om EB till allmänheten. – Vi deltar vid internationella kongresser för att vara uppdaterade om forskningsläget och kunna föra kunskapen vidare till våra medlemmar, säger Tove Bruce som är styrelseledamot.

Barn med EB kallas ibland för fjärilsbarn eftersom deras hud är lika skör som en fjärilsvinge. Därför är föreningens logotyp ett E och ett B som formar en fjäril. För att uppmärksamma och synliggöra driver föreningen olika evenemang som EB-dagen den 2 maj då man uppmanar allmänheten att bära klädesplagg ut och in precis som många barn med EB behöver göra för att skydda sin sköra hud. Genom detta och andra initiativ samlar EB-föreningen in pengar till forskning. Föreningens medlemstidning – Debrabladet – utkommer två gånger per år.

EB-föreningen är också en länk till det internationella förenings- och forskningsnätverket DEBRA (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Assosiation).

Läs mer om EB-föreningen och om hur man blir medlem på **ebforeningen.se**

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska 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 påtala att forskning krävs. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

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

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

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

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

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

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

Epidermolysis bullosa

En sammanfattning av dokumentation nr 643

Epidermolysis bullosa (EB) är ett samlingsnamn för ett 30-tal ärftliga sjukdomar som ger blåsbildningar i huden och i vissa fall även i slemhinnor.

Alla former av EB beror på förändringar i olika gener. De tre vanligaste formerna heter EB simplex, dystrofisk EB och junktional EB. Den fjärde, Kindler syndrom, är mycket ovanlig.

Behandlingen utgår från att sköta blåsor och sår samt att förhindra infektioner. Beroende på symtom och svårighetsgrad deltar ofta flera specialister i behandlingen.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinsk information, genetik, behandling och psykologiska aspekter. Dessutom ges en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med EB.

