

Dokumentation nr 610

Heterotaxisyndromet, Isomerism, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2020



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

HETEROTAXISYNDROMET

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

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter som familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

Ågrenska arrangerar varje år 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 heterotaxisyndromet. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och 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 från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara ha heterotaxisyndromet berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Britt-Marie Ekman Joelsson, barnkardiolog, Barnhjärtcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Andri Leó Lemarquis, ST-läkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Linus Jönsson, överläkare, Barnkirurgiska kliniken, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Bill Hesselmar, överläkare, Allergi- och lungmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Mikaela Korner, dietist, Dietistenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Cecilia Hulthe, specialistläkare, Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg.

Carmen Rydberg, överpsykolog, Psykologenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Anna-Lena Lagerkvist, specialistsjukgymnast pediatrik, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Ann-Louise Jonasson, kurator, Kuratorsenheten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, specialisttandläkare

Lisa Bengtsson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Annica Harrysson, verksamhetschef

Cecilia Stocks, koordinator

Jenny Ranfors, koordinator

Gustaf Nylén, pedagog

Astrid Emker, pedagog

Pia Vingros, redaktör

Här når du oss!

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

Innehåll

Översikt och hjärtproblem	6
Lucas har heterotaxisyndromet	11
Genetik	12
Lucas får operera hjärtat	14
Immunsystemet	14
Lucas ammas	16
Mage och tarm	17
Frågor till Linus Jönsson:	18
Lungfunktion	19
Lucas har problem med lungorna	21
Mat och nutrition	21
Rörelse och hälsa	25
Kognitiv och psykomotorisk utveckling	27
Frågor till Carmen Ryberg:	30
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	30
Lucas och skolan	32
Syskonrollen	34
Munhälsa och munmotorik	38
Lucas idag	44
Hjärtebarnsfonden	46
Samhällets stöd	45
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	47

Översikt och hjärtproblem

Heterotaxisyndromet är ovanligt, men vanligare än du tror. Då flera organ kan vara drabbade behövs ökad kunskap och en helhetssyn i vården. Det säger Britt-Marie Ekman-Joelsson som är barnkardiolog vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Hetero betyder *annorlunda* och taxi *ordning*. Syndromet innebär att organen i kroppen inte finns på sina vanliga platser. Begreppet syndrom innebär att flera symtom som uppträder tillsammans pekar mot en viss diagnos. Kopplingen mellan hjärtfel, avsaknad av mjälte och annorlunda läge av de inre organen beskrevs redan år 1826 franske läkaren G Martin.

Hos personer med syndromet kan organen vara organiserade som att kroppen har två vänstersidor eller två högersidor. Organen kan också vara spegelvända. De förändrade placeringarna kallas *isomerism*. Heterotaxisyndromet leder till olika symtom med varierande svårighetsgrad.

Förekomst

I Sverige får cirka tio barn diagnosen varje år. Den verkliga förekomsten är troligen högre eftersom symtomen varierar. En del kan vara besvärsfria.

Diagnos

Diagnos utgår från lungornas placering och hjärtats förmak. Under fostertiden kan heterotaxi visas vid ultraljudsundersökning. Efter födseln kan lungröntgen användas för att ställa diagnos. Undersökning med magnetkamera (MR) eller datortomografi (DT) fastställer diagnosen och ger en tydlig kartläggning av syndromets utbredning.

Symtom

Symtomen beror på vilka organ som är drabbade och skiljer sig också åt mellan personer som har organen symmetriskt organiserade som två vänstersidor eller som två högersidor.

En majoritet med heterotaxi har medfödda *hjärtfel* som varierar från lindriga till livshotande.

– Svåra hjärtfel kan göra att andra medfödda missbildningar inte uppmärksammas. Det behövs en ökad medvetenhet i vården om att andra organ också kan vara drabbade, säger Britt-Marie Ekman- Joelsson.

Andra organ som kan vara drabbade är *lungor, mjälte, tarmar, lever, gallvägar, bukspottskörtel, ögon, öron och hjärna*. Både vänster- och höger-isorism brukar innebära *malrotation av tarmarna*. Det är vanligt med ättsvårigheter. Skelett, centrala nervsystemet och urinvägar kan också vara påverkade.

Orsak

Den förändrade placeringen av de inre organen vid heterotaxisyndromet uppstår under vecka 1 till 4 av fosterperioden då de inre organen organiseras i en höger- och vänster sida.

När embryot tagit plats i livmodern utvecklas embryonalplattans tre lager. I den övre delen finns Henzens knut. Härifrån styrs de inre organens placering i embryots bål med hjälp av cilier, små utskott på cellernas hölje. De är små flimmerhår som rör sig till höger eller vänster. Om de rör sig åt andra hållet än det vanliga får organen en spegelvänd placering.

Ärftlighet

I de flesta fall uppstår heterotaxi sporadiskt, vilket innebär att enbart en person i familjen har syndromet. Ungefär 10 procent har nära släktingar som också har heterotaxi. Läs mer i avsnittet om genetik

Påverkade organ

Hjärtat

Ett normalt hjärta består av en höger och en vänstersida. Hjärtat har två så kallade hjärtrum på höger sida och två på vänster sida. I varje halva av hjärtat finns ett förmak och en kammare. Förmaken tar emot blod och kamrarna pumpar det vidare.

Höger och vänster sida har olika utformning. Höger förmak har en sinusknuta, vilket vänster saknar. Sinusknutan är hjärtats naturliga pacemaker och styr hjärtats rytm.

Vid heterotaxisyndrom med *två högersidor* har hjärtats förmak två sinusknutor, eftersom det är på högersida som sinusknutan sitter. Lungvenerna går inte till hjärtat, utan mynnar ofta fel. Det är vanligt med AVSD (atrioventrikulär septumdefekt).

Det innebär att det finns ett hål mellan förmaken och dessutom hål i skiljeväggen mellan kamrarna. En *balanserad AVSD* innebär att höger och vänster kammare är lika stora. *Obalanserad AVSD* innebär att höger och vänster kammare är olika stora.

Behandlingen vid större balanserad AVSD är ett kirurgiskt ingrepp, vid sex månaders ålder till två års ålder, för att sluta igen hålet. Behandling av obalanserad AVSD innebär oftast enkammarkirurgi.

En annan missbildning vid två högersidor är *DORV (Double outlet right ventricle)* då det finns ett dubbelt utflöde från höger kammare.

Pulmonalisatresi/stenos innebär en förträngning eller helt stängd klaff till lungpulsådern.

Bägge hjärtfelen behöver oftast kirurgisk korrektion under första levnadsåret.

Vid heterotaxisyndromet med *två vänstersidor* saknas sinusknuta.

Alla celler kan generera de impulser som sinusknutan ska ge. Det finns alltså en reservkapacitet i kroppen, men det är viktigt att ha bra kontroll på hjärtats rytm, eftersom den kan ändra sig under en livslängd, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Lungvenerna mynnar i bägge sidor och nedre hålvenen mynnar inte i hjärtat.

Vanliga fel i kamrarna är *balanserad AVSD*. Behandling se ovan.

Lungor

Vid heterotaxi kan man ha två vänster eller två högerlungor. Det har dock ingen avgörande betydelse om det är två vänster eller två högerlungor.

I lungorna kan ciliefunktionen, det vill säga flimmerhårens funktion, variera. Deras uppgift i lungorna är att med sina rörelser transportera upp slemmet ur lungorna.

Nedsatt ciliefunktion leder till mer slem och luftvägsinfektioner liksom bihåleinflammationer.

– Det finns en koppling till diagnosen PCD (Primär ciliär dyskinesi) där 50 procent av patienterna har heterotaxi, säger Britt– Marie Ekman– Joelsson.

Mjälte

Mjälte är ett organ som bidrar till immunförsvaret. Vid höger-isorism saknas mjälte (aspleni) vilket leder till ett sämre immunförsvaret.

Vid vänster-isorism finns oftast flera små mjältar (polyspleni). Även vid vänster-isorism kan immunsystemet vara påverkat.

Tarmar

70 procent av alla med heterotaxisyndromet är drabbade av malrotation. Det innebär att tarmarna inte ligger på rätt plats i buken utan är rörliga och kan vrida sig runt. Malrotation kan orsaka varierande grad av besvär bland annat smärtsamma tarmvred.

Lever, gallvägar och bukspottskörtel

Vid heterotaxi med två högersidor kan leverns inre ordning vara annorlunda. Blodkärl kan vara påverkade och bukspottskörtelns utformning vara förändrad.

Vid heterotaxi med två vänstersidor förekommer totalstopp i gallvägarna hos 10 procent, så kallad biliär atresi.

– Stoppet måste opereras för att skapa öppna gallvägar, säger Britt–Marie Ekman–Joelsson.

Levern, som vanligtvis sitter till höger, finns i mitten av buken och den inre ordningen är förändrad. Även bukspottskörtelns inre ordning är annorlunda.

Njurar

Vid både höger- och vänsterisorism kan njurarna vara hästskoformade. Det kan saknas klaffar som hindrar backflöde av urin.

Vid förändrade njurar kan njursten uppstå..

Skelett

Skelettet kan vara påverkat vid både höger- och vänsterisorism och leda till skolios (sned ryggrad), kotmissbildningar och förändrade tandanlag.

Öron och ögon

Vid olika former av heterotaxi kan det finnas ett avvikande utseende på ytterörat och en outvecklad hörselgång.

Ögonen kan drabbas av Douanes pares (dubbelseende), optikusatrofi (förtvining av synnerven) och översynthet.

Hjärna

Hjärnan kan sakna hjärnbalk (Corpus callosum agnesi) som finns mellan hjärnhalvorna. Hydrocefalus (vattenskalle) och ryggmärgsbrock kan också förekomma.

Oändlig variation

Britt-Marie Ekman-Joelsson avslutar med att konstatera att det finns en oändlig variation av symtom hos personer med heterotaxi.

– Sjukvården är idag mycket specialiserad. Om ett hjärtfel är konstaterat och familjen hamnat i "hjärtfelsspåret" är det viktigt att sjukvården och specialister också är medvetna om att det kan förekomma andra förändringar bland annat i bälens organ.

Frågor till Britt-Marie Ekman-Joelsson:

Hur blir det i framtiden med hjärtats rytm vid två vänstersidor?

– Det är varierande. För den enskilde tror jag att det är klokt att göra uppföljningar av hjärtats rytm, för att kontrollera funktionen.

Vår dotter säger ibland att hennes hjärta är "trasigt". Vi tror att det "rusar" då. Är det farligt?

– Korta rusningar är inget farligt, men om det pågår länge får man göra något åt det. Det kan vara bra att kontrollera det hon upplever som rusningar vid nästa läkarkontroll.

Hur ska vi i personalen på skolan tänka kring eventuell hjärt- lungräddning på barn med heterotaxi?

– Ni behöver inte vara rädda för att använda vanliga metoder vid HLR. Ni skadar dem inte. Barn som opererats i hjärtat läker ihop fint.

Kan livmodern saknas vid heterotaxi?

– Det finns inga studier kring detta. Men det är känt att kvinnor med enkammarhjärta har en ökad risk för missbildning av livmodern.

Kan heterotaxi leda till sterilitet hos pojkar?

– Det går inte att svara generellt då det ser olika ut hos olika individer.

Lucas har heterotaxisyndromet

Lucas som är 13 år kom till Ågrenska med sin lillebror Lowe 11 år, mamma Malin och pappa Anders. Bröderna har också tre utflyttade äldre bröder.

På grund av höga födelsevikter på de tidigare barnen gjordes en test för diabetes och mamma Malin blev diagnostiserad med graviditetsdiabetes. Därför gjordes två extra tillväxtultraljud förutom fostervattenprov och standardultraljud. Inget visade något ovanligt med fostret. När Lucas föddes var alla i familjen glada då han var stor och fin och vägde 4,1 kilo.

– Vi satt och myste med honom i elljusstakens sken på sjukhuset då han föddes i december. Vi upptäckte inte att han var blå. Det syntes förstås tydligt, i efterhand, på bilderna vi tog på BB, berättar Malin.

(Pappa Anders är inte med i samtalet då han är med lillebror Lowe, som ligger sjuk i feber.)

Nyfödde Lucas sov inget på natten utan var orolig och skrek. När en barnmorska kom in på morgonen för att titta till familjen tyckte hon att han lät konstigt och bar iväg honom trots Malins protester.

– Då var han helt knallblå. Han hade kunnat dö i min famn. Jag som inte sovit på flera dygn då jag haft mycket förvärringar var helt slut, men var ändå mån om att klara mig och nye sonen själv. Det var ju också fjärde barnet så jag tyckte att detta att han var orolig det fixar jag.

När barnmorskan tog iväg sonen satte karusellen igång, beskriver Malin. Lucas som var riktigt illa därän skickades till närmsta större sjukhus, från det lilla lokala sjukhus där han fötts. Men snart stod det klart att han behövde

avancerad hjärtsjukvård och flögs vidare till hjärtspecialister på ett Universitetssjukhus.

- Jag fick flyga reguljärt till sjukhuset och en taxi körde mig till centralkliniken. Chauffören gnällde hela vägen om att planet jag kom med var försenat och att han fått betala extra p-avgift för att han fått vänta. Håll tyst sa jag till slut. Jag vet inte ens om mitt barn lever, berättar Malin.

Trots att centralklinikens port var stängd för natten släppte chauffören av henne där och åkte. Där stod hon ensam efter att ha åkt genom hela landet sedan hon fem på morgonen fått reda på att det var något fel på henne nyfödde.

– Jag hittade akutmottagningen och tog mina kassar och gick in. Det är en sådan upplevelse som etsat sig fast. Det är sådant jag inte glömmer. Det är väl det enda negativa upplevelse jag haft genom denna resa. Det var tufft.

Det första hon såg när hon kom i rummet där Lucas låg var respiratorn.

– Jag jobbar i vården och har suttit mycket vid respirator. När jag såg att det är samma fabrikat som vi har, då blev jag helt cool. Jag kunde plocka ut alla värdena och konstatera att det såg bra ut. Sedan kunde jag se honom... Några timmar senare på natten fick hon sonens diagnos nedskriven på en servett. En ultraljudsundersökning visade att han hade heterotaxisyndromet med höger isorism.

Malin var ensam, eftersom Anders var hemma med de äldre pojkarna som var sjuka. Istället kastade sig hennes föräldrar i bilen och for iväg för att stötta henne på sjukhuset.

Genetik

Heterotaxisyndromet uppstår tidigt i fostrets utveckling. De flesta fall är sporadiska, det vill säga har inte ärvts från någon av föräldrarna. Det säger Cecilia Hulthe, Överläkare vid Klinisk genetik på Sahlgrenska Universitetssjukhuset Göteborg.

Heterotaxisyndromet är vanligare i Asien än i Nord Amerika och Europa. Det förekommer oftare i vissa befolkningsgrupper även inom samma land, till exempel hos personer med spansk härkomst i USA.

Ärftlighet

De flesta fall av heterotaxisyndromet är sporadiska. Det innebär att syndromet inte är nedärvt från någon av föräldrarna utan uppträder hos individen först. 10 procent har en släkting med kongenitalt hjärtfel, utan andra tecken på heterotaxisyndromet.

Orsak

Uppkomsten av heterotaxisyndromet kan ha sitt ursprung i olika faktorer. Den kan bero på yttre faktorer, miljöfaktorer eller en kombination av faktorer som tillsammans gör att man får syndromet. Om det är genetiskt kan det ha orsakats av en förändring i en enda gen eller många genetiska förändringar tillsammans/i kombination.

Bakgrund

Vår arvs massa består av tre miljarder baspar. Det är vårt DNA och består av bokstäver som utgör den genetiska koden. DNA:t ligger i cellkärnan tätt förpackad och uppdelad i kromosomer.

När ett barn blir till får det sin arvs massa, kromosomerna, i dubbel uppsättning. Hälften av generna kommer från mamman och hälften från pappan. Människan har 46 kromosomer ordnade i 23 kromosompar. Ett par av dem är könskromosomer, kallade X och Y.

En förändring av den genetiska koden kan uppstå på olika nivåer. Den kan påverka kromosomerna. Downs syndrom är ett exempel på ett syndrom som uppstått på grund av en extra kromosom 21.

Även en mutation i en enda gen kan ge flera symtom från olika organ beroende på vilka funktioner som påverkats.

– Vid heterotaxisyndromet är flera olika gener kända. De har alla med utvecklingen att göra och vilka organ som ska vara på vilken sida. Mutationen sker tidigt i fostrets utveckling, säger Cecilia Hulthe.

Mutationen sker i de flesta fall i spermien eller ägget det vill säga är medfödd.

Koppling till PCD

Heterotaxisyndromet kan vara den enda diagnos man har, men det kan vara kopplad till andra syndrom som ger andra symtom.

– Ett exempel är Primär Ciliar Dyskinesi, PCD. Symtom vid PCD är bland annat luftvägsinfektioner och infertilitet. Cirka

12 procent av de som har PCD även har heterotaxi, säger Cecilia Hulthe.

Genetisk utredning

Genetiska utredningar görs vid universitetssjukhusens avdelningar för klinisk genetik. Det finns flera skäl att göra en genetisk utredning. Den kan ge ett svar på varför syndromet uppkommit. En utredning kan bland annat också göra det lättare att ge en prognos, följa upp och kontrollera en diagnos. Och skapar möjlighet till genetisk vägledning inför nya graviditeter.

– Den öppnar också möjligheten till att få kontakt med en patientförening som kan erbjuda kunskap och kontakter med andra, säger Cecilia Hulthe.

Lucas får operera hjärtat

Lucas visade sig ha ett enkammarhjärta opererades när han var tre dagar gammal.

Malin hade turen att ha en arbetskamrat som hade ett barn med enkammarhjärta. Hon ringde henne om råd. ”Gå med i hjärtebarnsföreningen, sa arbetskamraten. Och ring om du behöver något.”

– Det var en stor trygghet.

Lucas är född utan mjälte men har inga mag- och tarmproblem. Det faktum att han fötts med ett enkammarhjärta var det stora bekymret.

Familjen fick tillbringa julen på ett litet hotellrum nära hemmasjukhuset. Det var inget vidare tyckte familjen, särskilt inte de äldre bröderna. De hade sett fram mot att få en lillebror att leka med. Inte att det skulle bli såhär.

Immunsystemet

Vissa bakterier kan bli livshotande om mjälte saknas. Men barn med heterotaxi som ges antibiotika löper ingen större risk. Det säger Andri Leo Lemarquis, ST-läkare och doktor i immunologi vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

Kroppens immunsystem kan liknas vid ett bibliotek. Där finns böcker i olika sektioner samlade efter om innehållet är skönlitteratur eller facklitteratur.

– Immunsystemet är ungefär lika strukturerat, säger Andri Leo Lemarquis.

Tre försvarslinjer

Immunsystemet består av tre delar. Den första linjens försvar kan liknas vid ett mekaniskt skydd. Det är vår hud, magsyra, urin, cilier och övre luftvägsslem till exempel.

Andra linjens försvar är mer som en polis, som säger stopp ”du kör för fort”. Till sin hjälp har andra linjens immunförsvar en rad celler, till exempel makrofager som äter upp bakterierna som tagit sig in och T-celler. Mjälten har en viktig funktion i andra linjens försvar då den filtrerar blodet från skadliga bakterier.

– Utan mjälte är det särskilt svårt att hitta inkapslade bakterier som pneumokocker. Men idag finns det bra mediciner och vaccinationer som är effektiva mot dessa bakterier, säger Andri Leo Lemarquis.

Tredje linjens försvar liknar han vid James Bond. Det spanar och forskar efter virus som gömt sig inne i cellen. Till sin hjälp har den tredje linjens försvar en typ av celler som kallas B-celler. De skapas i benmärgen och producerar nycklar (antikroppar) som passar in mot en viss virustyp och viruset kan då oskadliggöras.

– Den tredje linjens försvar i immunsystemet är komplext och utvecklas under våra liv i mötet med virus och bakterier. B-cellerna producerar många olika slags ”nycklar” under olika delar av livet, säger Andri Leo Lemarquis.

Den första sortens antikroppar som skapas är IgM (Immunglobulin). De skapas i mjälten. Saknas mjälte blir man känslig för infektioner.

– Utan mjälte kan man drabbas av svåra bakteriell infektioner. Men när barn med heterotaxisyndromet som saknar mjälte behandlas med antibiotika löper de ingen risk att drabbas, säger Andri Leo Lemarquis.

Frågor till Andri Leo Lemarquis:

Ska barnet utan mjälte ta vaccinationer?

– Ja, det är bra att ta vaccinationer mot pneumokocker och andra kapslade bakterier.

Fungerar många små mjältar sämre än en stor?

– Man kan ha många små mjältar som fungerar som en stor eller många små som inte har en lika bra funktion. Det är individuellt.

Bör man kolla mjältens funktion?

– Det går inte att kontrollera mjältens funktion med ultraljud, däremot går det att se funktionen genom ett blodprov som visar IgM. Den finns mest när barnet är under fyra år. Senare under livet utvecklas andra ”nycklar”.

Hur ska vi göra när storebror till barnet med heterotaxi börjar första klass och kanske drar hem infektioner?

– Det är mest virus i barngrupperna som inte är så farliga att få. Försök att ha ett så vanligt liv som möjligt för barnet och syskon.

Lucas ammas

För att få i Lucas tillräckligt med näring uppmanades mamma Malin att första amma honom, sedan ge honom tillägg i flaska och till sist ge näring i sond. Det var rutinproceduren för barn som honom.

– Jag som ammat tre barn tidigare, ville självklart amma, och det lyckades jag med. Men jag märkte att sonden störde Lucas när han skulle svälja och ville ta bort den. Jag argumenterade och sa att fungerar inte amningen så sätter vi in sonden igen.

Hon fick som hon ville.

På en rutinundersökning hos hjärtläkaren tyckte hon inte att Lucas lät bra, utan familjen lades in på sjukhus för observation, då hans syrenivåer skiftade.

– Det visade sig att det hade blivit förträngningar efter den första operationen och att det måste göras ett nytt stort ingrepp.

När Lucas var tre månader opererades han för andra gången i hjärtat. Det var en marathontoperation, säger mamma Malin.

– Han har klarat operationerna bra. De stod beredda med extrautrustning ifall det skulle bli kritiskt, men det gick bra.

Malin tror det var en fördel att Lucas vägde 4,1 kilo när han föddes. Och att han ammadades helt och fick proteintillskott. Han hade heller inga andra genetiska svårigheter eller symtom.

När Lucas var sex månader sjönk han i syresättning igen och hjärtläkaren skickade familjen till det större sjukhuset för en ny hjärtoperation.

– På grund av tillväxt på ena lungartären hade det blivit stopp. Lucas blev opererad tre gånger när han var sju månader gammal. Några dagar efter det stora kirurgiska ingreppet fick Lucas en stroke ...

Malin, Anders och de tre stora pojkarna hade varit på Liseberg och hade just kommit tillbaka till sjukhuset när de fick ett telefonsamtal från avdelningen att Lucas krampade.

– Det var som en jättechock...
Han återhämtade sig.

När Lucas skulle fylla tre år var det dags för den tredje hjärtoperationen, enligt schemat vid enkammarhjärtan. Då gjorde de en TCPC. Då var enkammarhjärtat ”färdigbyggt”.

Mage och tarm

Det vanligaste symtomet i tarmarna vid heterotaxisyndromet är malrotation. Vid besvär är operation och mediciner är viktiga delar i behandlingen. Det säger Linus Jönsson, överläkare vid barnkirurgiska kliniken vid Drottning Silvias barn- och ungdomsklinik i Göteborg.

Flera delar av matsmältningssystemet kan vara påverkade vid heterotaxisyndromet bland annat lever och galla. Levern är kroppens största körtel. Bakom den ligger gallblåsan. Den producerar galla, som behövs för bryta ner fett i maten.

– Levern fungerar bra oavsett var den är placerad. Det spelar alltså ingen roll att den finns på en annan plats än den vanliga. Däremot kan det finnas missbildning i såväl gallgångar som blodkärl vid heterotaxisyndromet.

Gallvägsatresi (avsaknad av gallgångar) finns hos cirka 10 procent av dem med flera små mjältar (polyspleni). Det leder till gulsot hos nyfödda barn som inte går över.

– Det är viktigt att upptäcka gallvägsatresi tidigt, då en ansamling galla i levern orsakar leverskador, säger Linus Jönsson.

Matsmältningen

När maten lämnar magsäcken hamnar den i tunntarmen. Den första delen är tolvfingertarmen. Efter tunntarmen kommer tjocktarmen och sist ändtarmen.

70 procent av alla med heterotaxisyndromet har malrotation. Det innebär att blodkärlet som försörjer halva tolvfingertarmen, hela tunntarmen och halva tjocktarmen inte har fixerats mot ryggen som vanligt.

Malrotation kan ge kräkningar och buksmärta genom att bindväven trycker mot övre delen av tunntarmen. Den kan också leda till att tarmen snurrar sig (Volvolus).

Behandling

För att behandla malrotation görs en operation där bindväven mellan tjocktarm och levern delas så att tarmen kan ligga anpassad efter blodkärlen.

– Men man har kvar en ökad risk för att hela tarmen ska snurra sig även efter en operation, säger Linus Jönsson.

Efter en operation är förstoppningsbesvär vanliga.

– Behandla hellre för mycket än för lite vid förstoppningsbesvär. Det finns ingen risk att tarmfunktionen förstörs av läkemedlen, säger Linus Jönsson.

Frågor till Linus Jönsson:

– Vår son har ofta smärtor i magen, trots att han är opererad mot malrotation. Vad kan de bero på?

– Man bör göra en passageröntgen på honom för att förvissa sig om att där inte är något stopp. Smärtorna kan också orsakas av ärrbildning, förstoppning eller reflux.

Finns det något annat utöver läkemedel att göra vid återkommande förstoppningar?

– Rörelse är bra för tarmfunktionen. Vid lindriga besvär kan det räcka att ha en fysisk fritidssysselsättning för att minska besvären.

Finns det risker med att ta för mycket laxermedel som omvilax?

– De sliter inte ut tarmen, men det kan vara bra att kolla nivåerna av blodsalt vid frekvent användning.

Hur ställs diagnosen malrotation?

– Vid misstanke om malrotation görs en passageröntgen av 12- fingertarmen.

Ska vi kolla om vårt barn har malrotation, även om det inte har några symtom idag?

– Det finns inga sådana rekommendationer i vården vid heterotaxisyndromet idag.

Kvarstår malrotation livet ut?

– De flesta behöver med tiden allt mindre behandling. Det främsta skälet är att man med tiden lär känna sin kropp.

Hur mår tjocktarmens bakterier om barnet ständigt tar antibiotikan kåvepenin?

– Man utvecklar inte resistens mot kåvepenin. Läkemedlet angriper bara en specifik del av bakterierna. Saknas mjälte är förebyggande behandling med kåvepenin nödvändig för att inte riskera sepsis (blodförgiftning). Får barnet feber är det allvarigare än om det har ont. Febern kan bero på bakterier i blodet. Då ska ni i förskole- och skolpersonal kalla på föräldrarna för att de ska ta barnet till läkare.

Vad är nekrotiserande tarm?

– Det är när delar av tarmen som riskerar att dö.

Lungfunktion

Vilken typ av lungor som finns vid heterotaxisyndromet eller placeringen är inte avgörande för andningen. Det behövs fler symtom för att lungfunktionen ska påverkas. Det säger Bill Hesselmar, överläkare och lungspecialist vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Det finns en viss sidoskillnad på lungorna, där höger lunga är lite större med sina tre lobber mot vänsterlungans två lobber. Höger lunga står för 53 procent av lungfunktionen och vänsterlunga för 47 procent.

Vid heterotaxi kan det finnas två vänsterlungor eller två högerlungor. De kan också vara spegelvända. Men vilken sorts lunga det är eller placeringen spelar ingen roll för lungfunktionen. Det krävs ytterligare symtom för att andningen ska påverkas, till exempel hjärtfel eller nedsatt ciliefunktion.

– Heterotaxisyndromet med hjärtfel kan orsaka kompression av luftvägarna, säger Bill Hesselmar. Nedsatt ciliefunktion kan också ge problem i luftvägarna.

Ciliefunktion

I lungorna finns cilier (flimmerhår) vars uppgift är att transportera bort slem ur luftvägarna. Med en piskande rörelse för de slemmet uppåt i en hastighet av 10 hertz, till munhålan där det sväljs ner i magen.

– Cilierna är en komplicerad struktur, där effektiviteten kan variera vid heterotaxisyndromet. Det är inte så att de fungerar eller inte fungerar, utan förmågan kan se olika ut hos olika individer, säger Bill Hesselmar.

När cilierna inte fungerar orsakar det symtom som kronisk hosta, ständigt rinnande näsa, frekventa öroninflammationer och kronisk bihåleinflammation.

Nedsatt ciliefunktion kan också märkas också genom oväntade andningsstörningar hos nyfödda, hydrocefalus (vattenskalle), hörselnedsättning och nedsatt fertilitet.

– Symtomen kan uppträda en och en, men om det är en kombination av symtom som problem med öron *och* bihålor eller öron *och* lungor kan det bero på att flimmerhåren fungerar dåligt, säger Bill Hesselmar.

Diagnos

Det kan vara komplicerat att ställa diagnos. För korrekt diagnos behövs typiska symtom och antingen avvikelser i elektronmikroskop eller kända genetiska avvikelser. För att utreda och ställa diagnos vid misstänkt nedsatt ciliefunktion (Primär Ciliär Dyskesesi PCD) kan man ta hjälp av ett frågeformulär som jämför olika symtom med kända genetiska avvikelser.

- Studier visar att vid heterotaxisyndromet med hjärtfel har 42 procent defekt ciliefunktion, säger Bill Hesselmar.

Behandling

Behandling vid konstaterad nedsatt ciliefunktion, PCD går ut på att lindra och att förhindra skador i lungorna.

Metoderna är att avlägsna slem med hjälpmedel för motståndsandning och använda slemlösande inhalationer och nässköljning med saltlösning. Med dessa åtgärder är syftet att undvika infektioner. Antibiotika och kontinuerliga kontroller är andra delar av behandlingen.

- Det finns olika sätt att få upp slem. Fysisk aktivitet är jättebra, liksom kontinuerlig användning av PEP-mask för motståndsandning, säger Bill Hesselmar.

Lucas har problem med lungorna

När hjärtoperationerna var klara började Lucas få problem med lungorna och ständiga slembildningar i hals, näsa och öron. Han behandlas med kontinuerlig antibiotika och inhalationer. Lucas har ett träningsprogram för att få upp slemmet.

- Vi gör vad vi kan, men borde bli bättre på andningsgymnastiken, säger Malin.

Mat och nutrition

Barn med hjärtfel behöver mer energi än barn med friska hjärtan. Samtidigt kan det vara svårt att äta, vilket gör frågan om nutrition komplex vid heterotaxisyndromet. Mikaela Korner, dietist vid Drottning Silvias barn och ungdomssjukhus i Göteborg berättar om matens roll.

”Ett gott näringstillstånd är en förutsättning för att undvika sjukdom och återvinna hälsa. Alla individer; friska, sjuka, unga och gamla har rätt att erhålla en adekvat, till individen och dennes (sjukdoms-)tillstånd anpassad näringstillförsel”.

- Orden är hämtade från en rapport om näringsproblem i vård och omsorg som Socialstyrelsen tagit fram, berättar Mikaela Korner och kan sägas styra dietistens arbete.

Vid medfödd hjärtsjukdom är det vanligt med ätsvårigheter vilket gör att många behöver komma i kontakt med en dietist för utredning och behandling.

Energibehovet skiftar kraftigt genom livet. En god näringstillförsel är särskilt viktig för det lilla barnet då kroppsmassan ska öka, cellerna både förökas och delar sig och hjärnan och nerver ska utvecklas.

– Adekvat näring behövs för tillväxt men också för att bygga upp den kognitiva förmågan, ge energi och återhämta kroppen inte minst efter operationer, säger Mikaela Korner.

Energien får vi genom maten vi äter. Att utgå från kostcirkeln och äta en varierad kost är den allmänna rekommendationen. Men vid medfödd hjärtsjukdom finns fler utmaningar att ta hänsyn till.

Nutritionsproblem hos barn med hjärtsjukdom

Vid medfödd hjärtsjukdom finns ett förhöjt energibehov. Samtidigt är det vanligt med nutritionsproblem som orsakas av bland annat hjärtfelet och hur hjärtfelet påverkar hjärt- och lungfunktionen och vilken ackumulerad energibrist barnet har.

– Det finns också flera andra orsaker till att barn med medfödda hjärtfel inte får i sig den näring de behöver vilket påverkar tillväxten, säger Mikaela Korner.

Det beror bland annat på vilka övriga organ som är påverkade vid heterotaxisyndromet. Om man har högersidig heterotaxi hänger det ofta samman med svåra hjärtfel i kombination med avsaknad av mjälten. En vänstersidig heterotaxi har oftast lindrigare hjärtfel men större risk för malrotation av tarmarna, gallvägsatresi eller besvär från bukspottskörteln.

Vanliga besvär

Vanliga besvär vid medfödda hjärtfel är dålig ork att äta, ofta kopplat till snabbt andningsarbete. Hjärtsvikt leder till kräkningar vilket i sin tur på sikt kan ge aversion mot mat i munnen.

– Det är inte konstigt att barn med medfödda hjärtfel ibland har svårt att äta.

Till detta kommer andra problem som till exempel förstoppning, delvis pådrivet av vätskerestriktioner, men också att kroppen ibland samlar vätska i vävnaden eller har

lätt syrebrist i tarmen (låg POX, låg syremättnad generellt) och tar då både upp näringen lite sämre samt minskar sin toleransnivå för mat.

Många problem kan alltså leda till att barnet vägrar äta. Det kan yttra sig som en matovilja där barnet inte gillar en viss konsistens på maten eller bara äter vissa typer av mat.

Galla och bukspottskörtel

Matsmältningen kan även påverkas av att gallans funktion och bukspottskörtelns funktion är nedsatt vid heterotaxisyndromet.

Bukspottskörteln har flera funktioner, bland annat att producera hormonet insulin och enzymet lipas. Saknas förmågan att producera insulin leder det till diabetes. Utan lipas, som ska dela fett i tunntarmarna, hamnar stora fettmolekyler i tjocktarmen. Detta gör att kalorierna i fett inte kan tas upp, och dessutom resulterar fett i tjocktarmen i diarréer med ytterligare ökade förluster. Som behandling ges enzymer i kapslar som ska tas vid måltid.

Gallblåsan som sitter bakom levern eller gallgångarna från levern till tarmen kan vara skadade eller saknas, så kallad gallvägsatresi. Efter att lipas sönderdelat fett i tarmen gör gallan fett vattenlösligt så det kan passera från tarmen ut i kroppen. Men saknas gallblåsa eller gallgångar måste personen minska sitt intag av fett för att undvika diarréerna som kommer av fett i tjocktarmen och använda ett särskilt fett som är nedbrytbart för att öka sitt energiintag.

Vid heterotaxi är dessutom levern ofta placerad mitt i buken istället för under höger revbensbåge, och att den sitter ”fel” kan också göra att det blir trångt för andra organ i buken och då påverka utrymme och motorik i magsäck och tarmar.

Tarmar

Vid olika besvär i tarmarna, som till exempel atresi, malrotation eller volvulus kan någon del av tarmen behöva tas bort. Beroende på vilken del som avlägsnas, påverkas tarmens upptag av näringsämnen.

– Tar man bort den övre delen av tunntarmen där en stor del av näringsabsorptionen sker kan ändå de nedre delarna lära sig ta över det mesta upptaget, säger Mikaela Korner.

Men tas biten närmare tjocktarmen bort, där gallsalter och B12 ska absorberas, kan ingen annan del ta över det arbetet. Där får man hjälpa till med olika läkemedel, eventuellt direkt via blodet.

Direkt efter operation, och i vissa fall även vid besvär med trånga passager i tarmen får man tillreda mat som är mer lättsmält. En definition på lättsmält mat är att den ska kunna mosas med gaffel för rätt konsistens.

– Men mat som blir långa trådar (till exempel broccoli och selleri) riskerar att slingra ihop sig och ska därför undvikas, precis som en del skal och nötter säger Mikaela Korner.

Sond och PEG

Vid stora ätsvårigheter kan sond i näsan eller en PEG ”knapp på magen” behöva användas för att säkerställa att barnet får i sig den energi och alla näringsämnen som behövs. Här finns många matningsstrategier som att mata lite efter varje måltid som påfyllning, fulla måltider som enda näringsintag, tillskott under natten med matpump och så vidare. Detta bedöms och används efter vad varje barn och familj klarar och föredrar.

För att veta att barnet får i sig tillräckligt med energi används tillväxtkurvan som ett mått. Ibland behövs extra energitillskott för att växa ikapp, men målet är att barnet ska följa en stadig tillväxtkurva för längd och vikt.

Att avvakta sond och låta barnet växa dåligt är oftast ett sämre alternativ då orken att äta inte räcker till på grund av hjärtfelet. Barnet behöver dessutom resurser både för att växa med sitt ökade energibehov men också för att kunna klara eventuella operationer och dess eftervård på bästa sätt.

Näringsbehov

Barn med hjärtfel har generellt inget ökat behov av näringsämnen, men då mängden vätska ofta begränsas via läkarordination eller tolereras i begränsade mängder, kan man ändå behöva använda ersättningar som har extra hög näringsnätet, framför allt till det *lilla barnet*.

Det *större barnet* med medfött hjärtfel kan ibland behöva äta små måltider ofta för att få i sig tillräckligt med näring. Många med vätskedrivande läkemedel vill gärna dricka vatten, men det gäller att inte fylla magen med bara vätska, utan prioritera energi- och näringstät mat.

– Upp i skolåldrarna upplevs många barn vara trötta på eftermiddagen. Vissa kan behöva mer energi, andra behöver helt enkelt en paus. Det är viktigt att veta skillnaden, men

också ha en bra dialog med barnets skola, säger Mikaela Korner.

Rörelse och hälsa

Alla ska uppmuntras att vara fysiskt aktiva efter sin förmåga och att inte jämföra sig med andra. Lär ditt barn tidigt att det är roligt att röra på sig, så kommer barnet sannolikt även i vuxen ålder att fortsätta vara fysiskt aktiv. Det säger Anna-Lena Lagerkvist specialistsjukgymnast och medicine doktor vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Det finns ett tydligt samband mellan rörelse och hälsa. Genom att vara fysiskt aktiv minskar risken för många välevnadssjukdomar och psykisk ohälsa.

Barn med funktionsnedsättning

Barn med funktionsnedsättning kan inte alltid utföra de aktiviteter, som kamraterna gör på grund av motoriska svårigheter, en nedsatt lungkapacitet eller ett svagare hjärta. En fysioterapeut kan hjälpa familjen och informera idrottsläraren, samt konstruera lämpliga träningsprogram. – Fysioterapeuten kan också ta fram alternativa sätt att utföra en aktivitet, säger Anna-Lena Lagerkvist.

Hon berättar om en flicka med hjärtsjukdom som spelade bordtennis med en klasskamrat, medan de andra eleverna gjorde mer utmanande fysiska aktiviteter.

– På idrottsdagar ska inte elevens ork ta slut på väg till aktiviteten, utan vid behov bör en transport till och från aktiviteten ordnas, säger Anna-Lena Lagerkvist.

Träningsupplägg

Före träningsstart är det viktigt att tala med ansvarig läkare, för att ta reda på om det finns några restriktioner. Barnets intresse måste också tillgodoses när ett träningsprogram, utformas.

Det är viktigt att värma upp inför planerade fysiska aktiviteter, för att förbereda kroppen och försöka undvika skador. Uppvärmningen ska börja långsamt och intensiteten ska öka succesivt under minst 10 minuter. Både kondition

och styrka bör tränas och det är här viktigt att individualisera träningsprogrammen.

– Några orkar mer och några orkar mindre, men även en liten fysisk aktivitet är positiv för vår hälsa. Hjärtat är en muskel och om hjärtmuskeln är stark, pumpas en större mängd blod vid varje hjärtslag jämfört med om hjärtmuskeln är svag. Är hjärtat starkt, blir pulsen lägre vid en given belastning och konditionen är bättre, säger Anna-Lena Lagerkvist.

Före puberteten ska barnen träna styrkan genom att använda kroppens egen tyngd eller lätta vikter och upprepa övningen flera gånger.

Vid hjärtsjukdom kan hjärtat inte alltid belastas hårt. Istället kan *periferträning* användas, vilket innebär att individuella muskelgrupper tränas under låg belastning, utan att hjärtat behöver arbeta extra.

– Några barn får mindre syrehalt i blodet vid fysisk träning till exempel när de springer eller hoppar. De kan då använda periferträning, säger Anna-Lena Lagerkvist.

Om syrgasmättnaden sjunker under 90 procent i samband med fysisk aktivitet, kan barnet ibland efter läkarordination erbjudas syrgas under träningen för att orka bättre.

Vardagliga aktiviteter såsom att promenera och gå i trappor är bra träning. Att cykla kanske på en elcykel, spela golf eller simma i en bassäng är några exempel på bra aktiviteter, men det finns många fler.

– Be fysioterapeuten om hjälp, om det är svårt att hitta något som passar.

För att på bästa sätt kunna tillgodogöra sig träningen är det också viktigt med ett tillräckligt närings- och energiintag, samt att kroppen får återhämta sig under vilodagar och sömn.

- Rekommendationer enligt fysisk aktivitet i sjukdomsprevention och sjukdomsbehandling (FYSS) för barn < 5 år:
Barn i förskolan bör vara fysiskt aktiva varje dag i minst tre timmar och aktiviteten bör spridas över hela dagen.

Barn upp till 5 år bör inte vara stillasittande mer än en timme åt gången, med undantag för att sova.

*Aktivitet ska uppmuntras med hjälp av **lustfyllda** lekar, som bidrar till att optimera grov- och finmotorik, koordination (klättra, gå i trappor) och kroppsbelastande aktiviteter (gå, springa, hoppa)...*

- Rekommendationer enligt världshälsoorganisationen (WHO) för barn och ungdomar 6 -17 år:
Hälsovinster uppnås vid sammanlagt minst 60 minuter fysisk aktivitet per dag. Den fysiska aktiviteten bör vara av främst aerob karaktär ("kondition") och intensiteten måttlig till hög.

Alla barn och ungdomar kan dock inte nå upp till dessa rekommendationer. Det är därför viktigt att poängtera att all rörelse av kroppen, även om den inte är stor, är positiv för vår hälsa.

– Det är viktigt att träningen, som utförs är effektiv, men den ska också vara rolig och omväxlande, säger Anna-Lena Lagerkvist.

Kognitiv och psykomotorisk utveckling

Intelligens går att mäta, men hur barnet klarar sig i livet beror också på motivation och intresse. Det säger Carmen Ryberg, överpsykolog och legitimerad barn- och ungdomsterapeut vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

För barn som har sällsynta diagnoser ingår ofta en psykologbedömning inför skolstart och stadiemyte, men den kan även göras tidigare i förskoleåldern. Psykologen gör en bedömning av barnets intellekt för att få information om hur skolmoget barnet är.

– Vi använder begreppet intelligens. Intelligens är en paraply-begrepp som innehåller olika kognitiva funktioner (tanke funktioner) som till exempel verbal förmåga, visuo-perceptuell (öga-hand) förmåga, arbetsminne (korttidsminne), och så vidare för att få fram en sorts uppskattning av barnets intelligenskvot eller IQ.

Vi vill veta hur vi tror att barnet kan fungera i skolan för att veta om det behövs annan hjälp eller stöd, säger Carmen Ryberg.

Med intelligenstagter går det att dra vissa slutsatser om barnets förmåga att klara sig i skolan.

– Intelligensknot går att mäta, men hur det går i livet beror också på motivation och intresse, betonar Carmen Ryberg.

Psykomotorisk utveckling

Som psykolog utgår hon från vissa nyckelåldrar då barnet i en normal utvecklingsprocess, utvecklar olika färdigheter. Det behövs en viss typ av psykologisk mognad för att utvecklas motoriskt.

– En väsentlig drivkraft för utveckling är barnets nyfikenhet, säger Carmen Ryberg.

För *det nyfödda barnet* är ett viktigt steg att utveckla anknytning till de nära vuxna. Det lilla spädbarnet kan inte reglera sina känslor, utan är beroende av ett samspel och kommunikation med sin omgivning.

– Den vuxnes uppgift är att följa barnets signaler och svara an på barnets behov (ge mat, byta blöja, trösta), säger Carmen Ryberg.

Får barnet rätt respons på sina signaler upplever det omgivningen som lugn och trygg och kan utveckla den viktiga anknytningen.

Men det är en större utmaning att skapa detta emotionella band om barnet ligger i respirator, är intuberat, eller har Peg.

– Är det svårt att hålla barnet kan man använda rösten för att skapa trygghet och tillit, säger Carmen Ryberg.

I *småbarnsåldern (ett till tre år)* utforskar barnet sin omgivning genom att testa och smaka och ta sig runt när det kryper och går. I denna ålder är det de vuxnas uppgift att se till att omgivningen är säker för barnet.

– Det är lätt att säga nej och stopp, när något verkar farlig. Men gör inte det, utan säg hellre *hur* barnet ska göra. Istället för ”Akta dig för trappan” säg: ”Klättra baklänges ner för trappan”.

I *förskoleåldern (tre till fem år)*, ökar barnets självständighet, de är nyfikna och trotsiga.

– Hjälp barnet att ta beslut. Fråga inte vilken frukt de vill ha, utan begränsa erbjudandet; Vill du ha ett äpple eller en banan? Var konkret och stimulera deras kreativitet, säger Carmen Ryberg.

I *skolåldern* ska barnet gå från ett konkret tänkande till abstrakt. De behöver lära sig föreställa sig konsekvenser av sitt beteende. Omgivningen kan genom att bekräfta och ge beröm hjälpa barnet att utveckla sitt sociala beteende: ”Så bra att du sa tack för maten.”

– Det är viktigt att stötta dem att utveckla sina relationer. Hjälp barnet genom att bjuda in kompisar. Prata om deras beteende om konflikter uppstår; Vad händer om din kompis puttar dig och du puttar tillbaka? Kan du göra på något annat sätt? Hur blir det då?

I *tonåren, 13 till 18 år*, utvecklas metakognitionen, det är när vi lär oss se oss själva utifrån. Det är en svår självständighetsprocess då individen ska utvecklas.

– Hjälp tonåringen genom att vara fast och trygg med regler och var konsekvent. Detta är en process då barnet ska bli självständiga nog för att lämna oss föräldrar, säger Carmen Ryberg.

Barn på sjukhus

För barn som tillbringat mycket tid på sjukhus under sin uppväxt kan den vanliga utvecklingen påverkas.

– Som förälder är det lätt att tappa sitt självförtroende när det är andra (sjukvårdspersonal) som tar hand om barnet. Men ni ska veta att ingen kan ersätta er. Ni är motivationen för att barnet ska bli friskt, säger Carmen Ryberg.

Barn med hjärtfel

Som psykolog möttes Carmen Ryberg av påstående om att barn med svåra hjärtfel generellt har svåra kognitiva problem i skolan. Det väckte hennes intresse att undersöka om det verkligen stämde. I sin avhandling har hon testat 228 en avhandling har hon testat den intellektuella förmågan hos barn med olika grader av hjärtfel vid tre, fem, nio och 15 års ålder. Resultaten har också vägts samman med familjens socioekonomiska status.

– Tvärtemot den tidigare föreställningen visade undersökningen att de flesta barn låg inom normalområdet när det gäller intelligens, säger Carmen Ryberg.

Även barn med svåra medfödda hjärtfel vars föräldrar hade god utbildning, socialnätverk och stabil ekonomi visade goda resultat.

– Förklaringen kan vara att med dessa komponenter har föräldrarna bästa möjlighet att stimulera sina barn. Med en stabil ekonomi minskar stressen i familjen och ökar chansen att föräldrarna kan spendera tid med sina barn och kan planera aktiviteter som kan hjälpa barnets kognitiva utveckling, säger Carmen Ryberg.

Lägst intellektuell funktion hade barn med svåra medfödda hjärtfel vars föräldrar hade låg socioekonomisk status.

– I de här familjerna finns ofta mycket oro över hur de ska klara försörja familjen. Stress som finns över ekonomin kan distrahera föräldrar och orsaka att fokus inte är att stimulera och hjälpa barnet i sin utveckling. Vi behöver fånga upp dessa barn med ett uppföljningsprogram för att ge dem det stöd de behöver, säger Carmen Ryberg.

Frågor till Carmen Ryberg:

Vad ska vi göra när barnet inte vill göra som vi pedagoger säger?

– Ni pedagoger är bra på att motivera barnet att anpassa det till gruppen. En modell kan vara att berömma och uppmuntra de barn som gör som ni säger. Det kan vara ett sätt att motivera barnet att göra som ni säger.

Ska vi vara hårdare?

– Ni ska behålla lugnet och hitta sätt att hjälpa henne förstå att hon måste anpassa sig. Använd bilder, scheman och tidshjälpmiddel för att hjälpa henne förstå vad som ska hända under dagen. Det kan motivera henne att anpassa sig till gruppen.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat

program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Vid heterotaxisyndromet finns 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 personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Gustaf Nylén som är pedagog på Ågrenska.

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

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom, symtomen varierar också över tid. Ibland från dag till dag eller timme till timme. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. 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.

Specifika mål vid heterotaxisyndromet

I planeringen av veckans aktiviteter under vistelsen har personalen utformat specifika mål. De första är *att främja fysisk hälsa*.

– Vi har fysiska aktiviteter i schemat, men är också lyhörda för när orken tryter. En aktivitet som är uppskattad som innebär fysisk aktivitet med naturliga pauser med återhämtning är Walkie talkie gömme. Man delar upp sig i två lag och har varsin walkie talkie och gömmer sig på ön. Man ger varandra ledtrådar tills man hittar varandra.

Ett annat mål är *att underlätta koncentration och fokus i aktiviteter och arbetspass*. Metoderna är en tydlig struktur i schema med bilder och/eller skrivna ord, aktiviteter och miljö och en tydlig plan för dagen.

– Vi använder arbetsredskap som timstock för att ge tidsramar för att bibehålla fokus under arbetspassen. En lugn miljö med individuellt anpassade arbetspass med möjlighet till paus, ökar möjligheten till koncentration. Det är också viktigt att ha en lagom kravnivå på arbetspassen och varva det krävande med något annat.

Ett viktigt mål under veckan är *att bidra till att stärka självkänslan*. Det görs genom samlingar, samtal och gemensamma aktiviteter där var och en deltar på sina egna villkor, blir bekräftade och får känna att de lyckas. De har också möjlighet att träffa en läkare och ställa frågor om sin diagnos.

– Vi är måna att bidra till samtal mellan barnen och ungdomarna. Vi använder olika typer av samarbetslekar, som bjuder in till samarbete.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Lucas och skolan

Lucas gick först hos dagmamma. När han var fem år började han i vanlig förskola.

– När han började skrev vi brev till personalen där Lucas berättade att han inte bör få magsjuka då ett barn med enkammarhjärta snabbt blir uttorkat. De skulle också hålla koll så att han inte blev sittande ute, då han lätt blir nerkyld, berättar Malin.

Även alla nya lekkamrater på förskolan fick ett brev från Lucas i sitt fack med samma information.

Han gick kvar i förskolan ett år efter sina jämnåriga kamrater. Som sjuåring började han i sexårsverksamheten.

Skoltiden har varit tuff då han blir trött. Han är särskilt påverkad på vintern då kylan är svår för honom.

– Han har ofta varit förkyld och hängig då infektionerna avlöst varandra. Vi har haft förmånen att få ha en inhalator som Aiolos hemma för att han ska kunna inhalera sin astmamedicin och 3% koksalt. Vi har också haft doser penicillin att sätta in. Detta har gjort att vi sluppit att söka sjukvård för det minsta lilla. Det är en stor fördel då vi bor ute på landet. Vårdcentralen är bara öppen på vardagarna och sjukhuset ligger flera mil bort.

Lucas har adhd

När Lucas fick diagnosen adhd, tycker föräldrarna att de fått en förklaring till att han lätt drömmer sig bort i skolan, samtidigt som han har en viss motorisk orolighet.

– Det är svårt att veta vad i hans beteende som beror på adhd, vad som beror på hjärtat eller lungorna, säger Malin.

Lucas går i sjätte klass och föräldrarna oroar sig för hur det ska bli när han börjar i sjuan. Då ökar kraven i skolan och Lucas måste ta mer ansvar för att ta sina mediciner när han behöver dem.

Klassrummet han ska ha i sjunde klass ligger tre trappor upp. Att springa dit flera gånger om dagen mellan övriga undervisningsrum, matsal och för att komma ut på rasterna innebär en stor påfrestning för hans hjärta och lungor.

Därför har han fått en nyckel till hissen.

– Skulle någon kommentera att han åker hiss kanske han inte ens använder den. Han är i en ålder då man är rädd att sticka ut. Man vill vara som alla andra.

Samtidigt är Lucas öppen med sitt hjärtfel. När Malin fick några provplåster av silikon som kunde sättas över även gamla lite röda ärr för att läka dem bättre ville han inte ha dem.

– Mitt ärr är ju jag, sa han bara.

Lucas har mediciner

Sedan en tid får Lucas läkemedel för att hjälpa honom koncentrera sig under skolarbetet trots sitt hjärtfel. Först var läkarna restriktiva på grund av risken för rytmrubbningar

på enkammarhjärtat. Men efter en provperiod då de testat med olika doser har oron minskat. Hjärtrytmen som svajade lite i början är nu helt bra.

– Ibland måste man kanske våga, trots oron för hjärtat. Vad är det för mening att ha ett hjärta som pickar perfekt om du inte orkar vara med kompisar eller klarar skolan, säger Malin.

Hans hjärteam har följt honom noga och alla är överens med familjen om att det är bättre att Lucas får prova medicinen nu medan han går i sjätte klass än senare.

– Han har en fin klass med samma lärare som tidigare. Det innebär bra förutsättningar för en test, säger Malin.

Familjen hoppas att den koncentrationsförmåga som Lucas själv noterat, ska hjälpa honom genom skolan och resultera i bra betyg.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som lyssnar på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.

– Vi vill stötta dem i våra syskongrupper, berättar Astrid Emker, pedagog på Ågrenska.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men präglas också av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, säger Astrid Emker.

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått, säger Astrid Emker.

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap,

känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans.

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

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster i mammans mage. Det hade hon känt skuld över i många år.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon.

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

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjuk och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har heterotaxisyndromet. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om de vill. Andra dagen börjar gruppen fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar.

I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster.

I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Tar ansvar för föräldrarnas ork. Frågan om ärlighet väcks också. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos. Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra. – I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem, säger Astrid Emker.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. En del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Syskonens tips

Syskonens egna tips till föräldrarna är att de ska berätta om diagnosen och vad den innebär. De ska prata om hur den är idag och hur den kan bli i framtiden.

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. Men det behöver inte vara några långa utlandsresor.

– Några föräldrar som turades om att skjutsa syskonet till ridningen lade till ett restaurangbesök efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment

deras egen stund tillsammans varje vecka, säger Astrid Emker.

Det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen. Det säger syskonen själva också i samtalen på Ågrenska.

– En bra erfarenhet tycker de sig ha fått genom att deras syster eller bror har en funktionsnedsättning är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet. De har lärt sig tålamod, säger Astrid Emker.

– Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se

På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pramandlar-och-syskonkarlek/>

Lucas har syskon

Lucas äldsta storebror Mattias var 13, nästan 14 år när Lucas föddes. Malin berättar att han blev ganska utåtagerande i tonåren.

– Det kan jag känna igen mig i då jag hade ett äldre syskon som också hade en sjukdom när jag växte upp.

Andre brodern Niklas fyllde 12 år när Lucas föddes. Han hade mycket kompisar. När han blev erbjuden samtalsstöd, tackade han nej.

– Vi har ju alltid varat väldigt öppen och ärliga. Det har alltid varit okey att visa känslor, säger Malin.

Tredje brodern Jonas var 9 år. Han fick träffa kuratorn på skolan. Jonas hade mycket problem på grund av sin adhd, men föräldrarna hade svårt att hinna med att ge honom det stöd han kunde behövt.

– Om jag vetat det jag vet idag när det gäller adhd hade jag tryckt på mer för att få hjälp. Han fick sina diagnos först vid

17 år och fick medicin vid 19, då han fick ett nytt liv, säger Malin.

Ibland uttrycker en av sönerna bitterhet och tycker att föräldrarna kunde gjort mer för att stötta.

– Men jag kan bara säga att vi gjorde så gott vi kunde. Vi hade inte möjlighet till något mer varken fysiskt eller psykiskt, säger Malin.

De äldsta bröderna flyttade hemifrån när den värsta stormen lagt sig kring Lucas.

När Lucas var två år föddes lillebror Lowe. Precis som Lucas har han fått diagnosen adhd. Malin beskriver Lowe som ”kort i humöret” och att han har svårt att se sin del i när bråk utbryter.

– Det spelar ingen roll vad vi gör med honom. Det räcker inte till.

Även om Malin försöker förklara att den mesta tiden som Lucas tillbringas på sjukhus är tråkig förstår han inte det. Han tycker att Lucas får så mycket egentid med oss föräldrar.

Lowe har varit med sin bror på sjukhus, men det har inte ökat hans förståelse.

Han är 11 år, men större och starkare än Lucas.

– Lowe är lite tuffare än Lucas tror han ... det blir väldiga konflikter dem emellan, säger Malin.

Lowe ska gå till kurator på skolan och för samtal på BUP.

– Vi tyckte att det var en bra ide att Lucas skulle få en lillebror att slåss med och det har han verkligen fått göra...men dom har också dagar då dom är väldigt goa mot varandra och jag tror att det blir bättre med tiden.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Christina Havner och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, Göteborg. Det är ett

nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

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

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen.

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras.

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Christina Havner om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

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

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

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

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som

följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munhälsa vid heterotaxisyndromet

Det finns flera olika aspekter gällande tänder och munhälsa att uppmärksamma vid heterotaxisyndromet. Det kan till exempel handla om mineraliseringsstörningar i tandemaljen och slitage i samband med kräkningar. Kostvanor kan också påverka tandhälsan.

Vissa studier har visat en ökad förekomst av gomspalt hos individer med heterotaxisyndromet. Detta kan påverka tandbågarnas form, ge felställningar av tänder och inverka på bettrelationen. Om munnen inte används till att äta eller om oralmotoriska svårigheter föreligger, stärks inte tuggmuskulaturen på samma sätt, vilket också kan påverka tandbågarnas och bettets utveckling.

Personer som inte äter alls via munnen, eller väldigt lite, kan också utveckla en överkänslighet i munhålan som kan försvåra t.ex. tandborstning och tandvårdssituationen. Tuggning är också en av de viktigaste faktorerna för att stimulera salivkörtlarna att bilda saliv. Det finns därför misstanke om att personer som inte tuggar har mindre salivsekretion.

Personer med heterotaxisyndromet kan behöva äta lite i taget och ofta. Täta intag av föda och särskilt sockerhaltiga produkter ökar risken för hål i tänderna. Sura produkter såsom juice och läsk kan ge upphov till frätskador på tänderna.

Frekventa kräkningar och reflux kan också ge frätskador (erosion) på tänderna på grund av magsyran. Det ökar risken för tandslitage, särskilt om man gnisslar tänder ofta. Flera olika mediciner som kan ordinerats vid heterotaxisyndromet kan också medföra biverkningar som

påverkar munhälsan, den vanligaste biverkningen är muntorrhet. Andra biverkningar som också är vanliga är förlängd blödningstid och ökad risk för svampinfektioner i munhåla och svalg.

– Till exempel innehåller Kåvepenin frukt/granulat i form av orala droppar sackaros som ökar kariesrisken. Mediciner vid sömnrubbningar, adhd och olika hjärtmediciner orsakar ofta muntorrhet som ökar risken för karies, säger Christina Havner.

Mineraliseringsstörningar i tandens hårdvävnad är vanligt i populationen i stort, men kan förekomma i större utsträckning vid heterotaxisyndromet. Tandutvecklingen kan påverkas av faktorer som svår sjukdom, näringsbrist och läkemedel tidigt i livet, men i de flesta fall vet man inte exakt orsaken.

– Har man varit svårt sjuk i tidig ålder, kan detta ibland ses som en emaljstörning på de tänder som utvecklades vid den tidpunkten, säger Christina Havner.

Sammantaget finns det flera riskfaktorer för att problem med munhälsan kan uppstå. Flera av dessa är svåra att påverka, till exempel att man måste äta små mål och ofta för att må bra. Tandvårdens roll är därför extra viktig och de kan hjälpa till att förebygga och väga upp dessa riskfaktorer så att en god munhälsa kan bevaras och problem inte uppstår.

– Era barn har inte alla dessa faktorer, men det kan innebära att man i tandvården måste vara mer uppmärksam, säger Christina Havner.

Förebyggande tandvård hemma

Barn med ätproblematik har ofta negativa erfarenheter av till exempel mycket kräkningar och ibland sensorisk påverkan, som försvårar möjligheten till tandborstning. Sensomotorisk stimulans och desensibilisering i och kring munnen är viktig och tandborstning kan vara en del av det. Det finns specialtandborstar som kan underlätta vid kväljningsproblematik och det finns också de som kan ge extra stimulans.

– Vi använder ofta eltandborste som redskap vid sensomotorisk stimulans, men vid en påtaglig överkänslighet kan vibrationer till en början vara för

kraftiga. Ett sådant träningsprogram skall helst utarbetas i samarbete med logoped.

Förstärkt fluorprogram skall ges på individuell rekommendation av tandläkare eller tandhygienist och kan ges både på tandkliniken eller hemma, säger Christina Havner.

Vid påtaglig torrhets känsla i munnen är det bra att smörja innan tandborstning. Det finns många olika preparat avsedda för detta, men vanlig rapsolja går också bra.

Att tänka på för barn med heterotaxisyndromet:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- 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 www.bildstod.se)
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ätträning hos logoped.

Munmotorik vid heterotaxisyndromet

– Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven, säger logoped Lisa Bengtsson.

En logoped kan utreda kommunikationsförmåga, sug-tugg- och sväljförmåga och munmotorisk förmåga hos barnet.

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. Man ska inte nöja sig med förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen'.

Logopeden kan också ge råd angående matning och/eller ätsvårigheter, tal- och kommunikationsträning samt oralmotorisk träning. Syftet med behandlingen kan till exempel vara att öka förmågan att kontrollera saliven, förbättra ät- och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

Det finns inte så många studier kring oralmotorik vid heterotaxisyndromet. Det som är känt är som tidigare nämnts en ökad förekomst av gomspalt men vi ser också ökad förekomst av ätsvårigheter och bitovanor. Svårigheter kring mat och ätande, men också kommunikation, är också

vanligare vid samförekomst av neuropsykiatrisk funktionsnedsättning.

– När det gäller ätsvårigheter finns det sällan en orsak, utan en kombination av flera, säger Lisa Bengtsson.

Nedsatt allmäntillstånd (på grund av till exempel hjärtfel, andningssvårigheter, förstoppning) kan leda till svag aptit som i sin tur orsakar näringsbrist, energibrist och som vidare kan leda till att barnet inte orkar äta. Man hamnar i en negativ spiral.

För många blir matsituationen en negativ upplevelse istället för något lustfyllt.

Att ha ett barn med ätsvårigheter leder ofta till stress och oro hos vårdnadshavare vilket kan förstärka svårigheter kring ätande och matsituationen. Då ätsvårigheter ofta är multifaktoriella så krävs oftast ett multiprofessionellt omhändertagande.

– Det är jättebra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat, säger Lisa Bengtsson.

På många sjukhus finns team särskilt inriktade på ätsvårigheter. Fråga på logopedmottagningen.

Om barnet är i behov av en alternativ nutritionsväg, till exempel ”knapp på magen”, för att få i sig näring är det ändå viktigt att sköta munhygien. Vi rekommenderar också munmotorisk stimulans för att ”hålla igång munnen” och motverka en eventuell överkänslighet i munhålan, i de fall då barnet inte får så mycket mat via munnen.

Att barnets tal låter nasalt, problem med amning eller att det kommer upp mat och dryck via näsan kan vara symptom på nedsatt gomfunktion. För att utreda om barnet har nedsatt gomfunktion kontaktas ett LKG-team (Läpp-käk-gomspalts-team). Sådana team finns på de större sjukhusen. Det består av kontaktsjuksköterska, plastikkirurg, specialisttandläkare, tandsköterskor, logoped och ofta en psykolog eller kurator.

Munnen är ett centrum för sinnesupplevelser. Bitovanor kan därför vara en form av självstimulerande beteende men också ett tecken på avvikande känseluppfattning. Inför behandling av bitovana görs en utredning av orsakerna till

bitovanan. Beror den på smärta, obehag eller är den en form av (positiv?) självstimulering? Efter en analys av bitovanan planeras eventuell behandling. Det kan handla om tuggträning, en annan form av stimulans över tugg- och käkmuskulatur eller att erbjuda något annat att bita på, till exempel bithalsband eller chewy tubes.

– Det finns många sådana här produkter på marknaden. Hör gärna av dig till Mun-H-Center så kan vi vägleda dig, säger Lisa Bengtsson. Vi har också en broschyr om bitovanor som du kan ladda ner via vår hemsida.

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

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skriften "Uppleva med munnen". Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida:

www.mun-h-center.se

Lucas idag

Lucas är en kille som gillar spel och pyssel. Han kan se You tube videos med pysseltema som han kan göra samma själv.

– Han använder tejp, lim och kartong och bygger fort, hus och andra saker.

Föräldrarna hoppas att han ska ha tillräckliga betyg för att han ska kunna komma in på natur på gymnasiet och sen söka till någon arkitektutbildning.

– För han är ju ingen fysisk kille. Jag tror inte att han kommer att köra lastbil eller jobba på bygge, utan något akademiskt passar honom bättre. Men då måste man ju få honom genom skolan. Concerta har bidragit till det hoppet.

Lucas tycker väldigt mycket om att vara med barn, till exempel sina syskonbarn.

– Men sedan en pedofil, som arbetat i båda barnens klasser, dömts är det svårt för en kille att säga att man tycker om att vara med barn. Jag tycker det är synd, han tycker så genuint om att ta hand om och leka med dem.

I skolan ska Lucas göra ett eget arbete om sin diagnos heterotaxi. Föräldrarna har alltid försökt svara sönerna ärligt om de frågat om något kring hans sjukdom.

– Man behöver inte trycka på dem information. Barn är så smarta att de vet att de får svar när de behöver det, säger Malin.

Samhällets stöd

Det finns en del samhällsstöd som kan bli aktuellt att söka vid heterotaxisyndromet. Kuratorerna Francisca Mateu och Ann-Louise Jonasson från Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg berättade bland annat om omvårdnadsbidrag och fast vårdkontakt.

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett omvårdnadsbidrag. Om du har ett barn med funktionsnedsättning kan du få ett omvårdnadsbidrag. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som ditt barn behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning.

Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och

Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Om familjen har flera barn med funktionsnedsättning kan man som mest få ett helt omvårdnadsbidrag per barn. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget.

Beloppen justeras vid varje årsskifte.

Det gamla vårdbidraget gäller tills omprövning ska ske (normalt efter 2 år) och man söker på nytt till nya omvårdnadsbidraget.

Merkostnadsersättning

Det nya är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning man också kan söka. Förut blev ju merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

SoL

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd. Finns behov har man alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

Samordning – fast vårdkontakt

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

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare, men behöver inte vara det.

SIP

För personer med många vård- och samhällskontakter ska landstinget och kommunen upprätta en individuell plan. I den ska det tydligt framgå vilka insatser som ingår och vem som ansvarar för dem. Se mer på

<https://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordnadindividuellplansip.samordnadindividuellplan.html>

Hjärtebarnsfonden

För många föräldrar vars barn har heterotaxisyndromet är Hjärtebarnsfonden en förening som det känns naturligt att vara med i. Hjärtebarnsfonden är för barn födda med hjärtfel.

Hjärtebarnsfonden är en fristående ideell organisation med cirka 6000 medlemmar. Tretton lokala föreningar samt kontaktpersoner i varje län arbetar med den lokala och regionala stödverksamheten. Fonden erbjuder stöd till drabbade familjer, både känslomässigt och ekonomiskt. De ger bland annat ut tidningen Hjärtebarnet.

Hjärtebarnsfonden samlar också in pengar till forskning via dess 90-konto.

Läs mer på hjardebarnsfonden.se/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

Texterna produceras från och med mars månad 2020 av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-750 92 00 eller via mail, sallsyntadiagnoser@agrenska.se

Läs mer på: socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

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

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

Heterotaxisyndromet

En sammanfattning av dokumentation nr 610

Hetero betyder *annorlunda* och taxi *ordning*. Syndromet innebär att organen i kroppen inte finns på sina vanliga platser. Hos personer med syndromet kan organen vara organiserade som att kroppen har två vänstersidor eller två högersidor. Organen kan också vara spegelvända.

I Sverige får cirka tio barn diagnosen varje år. Den verkliga förekomsten är troligen högre eftersom symtomen varierar. Ärftligheten är i de flesta fall sporadisk, det vill säga har uppstått hos individen för första gången, och är inte nedärvd.

En majoritet med heterotaxisyndromet har medfödda *hjärtfel* som varierar från lindriga till livshotande. Andra organ som kan vara drabbade är *lungor, mjälte, tarmar, lever, gallvägar, bukspottskörtel, ögon, öron och hjärna*.