

Dokumentation nr 558

Marfans syndrom och Loeys-Dietz syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

MARFANS SYNDROM OCH LOEYS-DIETZ SYNDROM

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 antingen Marfans syndrom eller Loeys-Dietz syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

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

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Cecilia Gunnarsson, genetiker vid Centrum för Sällsynta diagnoser på universitetssjukhuset i Linköping.

Eva Fernlund, barnkardiolog och överläkare vid H.K.H. Kronprinsessan Victorias barn- och ungdomssjukhus, universitetssjukhuset i Linköping.

Alf Nyström, ögonläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ann-Charlott Söderpalm, ortoped och överläkare på Östra sjukhuset i Göteborg.

Magnus Aspdahl, fysioterapeut vid Karolinska universitetssjukhuset och Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

Medverkande från Mun-H-Center

Lisa Bengtsson, logoped.

Christina Havner, tandläkare.

Pia Dornéros, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig.

Cecilia Stocks, socionom.

Gustaf Nylén, barnteamet.

Samuel Holgersson, barnteamet.

Johanna Lagerfors, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinsk information om Marfans och Loeys-Dietz syndrom	5
Pontus, Alma och deras pappa har Marfans syndrom	11
Ögonproblem vid MFS och LDS	12
I Pontus och Almas familj har två av fem barn Marfans syndrom	15
Ortopedi vid MFS och LDS	16
Pontus och Alma har lite olika symtom	20
Rörelse och hälsa	21
Frågor till Magnus Aspdahl	24
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	24
Syskonrollen	27
Pontus och Almas vardag påverkas inte så mycket	30
Munhälsa och munmotorik	31
Information från försäkringskassan	35
Samhällets övriga stöd	35
Svenska Marfanföreningen	41
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	41
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	42
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	43

Medicinsk information om Marfans och Loeys-Dietz syndrom

– Vid Marfans syndrom är bindväven förändrad och försvagad vilket kan ge symptom från många olika organ. De vanligaste symtomen kommer från hjärt- och kärlsystemet, skelettet, lederna och ögonen, men även huden, tänderna och lungorna kan påverkas.

Det säger Cecilia Gunnarsson som är genetiker vid Centrum för Sällsynta diagnoser på universitetssjukhuset i Linköping, och Eva Fernlund, barnkardiolog och överläkare vid universitetssjukhuset i Linköping.

1896 beskrevs för första gången en flicka som misstänktes ha Marfans syndrom. På 1930-talet kunde man beskriva det autosomalt dominant nedärvningsmönstret, när man såg att flera personer i vissa familjer hade samma syndrom.

1991 identifierades förändringen på genen FBN1, som påverkar tillverkningen av proteinet fibrillin. Det ingår i kroppens bindväv som är en viktig stödjevävnad i många av kroppens organ. Förändringen i genen leder till att bindväven blir förändrad och försvagad.

1996 kom de så kallade *Gentkriterierna* för att man kliniskt ska kunna ställa diagnosen, och de vidareutvecklades 2010.

Eftersom Marfans syndrom, MFS, kan orsaka många olika symtom, som dessutom kan vara av olika svårighetsgrad, är de individuella skillnaderna mellan personer med syndromet mycket stora. Det finns också flera tillstånd som liknar MFS, däribland Loeys-Dietz syndrom, LDS, som beskrevs första gången 2005. Ehlers-Danlos syndrom, EDS, tillhör också samma sjukdomskategori, men de olika tillstånden har olika genetiska orsaker.

Genetik

En gen är det avsnitt i vårt arvsmaterial som kodar för ett särskilt protein. Personer med MFS och liknande diagnoser har en genetisk avvikelse på en gen som kodar för ett protein med betydelse för stödjevävnaden i kroppen. Vilken gen som påverkas, och *hur* den påverkas, har alltså betydelse för vilka symtom som uppstår hos personen.

– Personer med Marfans syndrom har en förändring på FBN1-genen. Det innebär inte att alla som har en förändring på den genen

också har syndromet, men risken finns att de kan utveckla sjukdomen. Därför är det motiverat med kliniska kontroller. Den genetiska förändringen måste påverka proteinet så pass mycket att det faktiskt ger utslag för att sjukdomen ska utvecklas, säger Cecilia Gunnarsson.

Ärftlighet

Varje individ får hälften av sin arvs massa från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns drygt 20 000 gener på de hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler.

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom.

Nedärvningen av Marfans syndrom är *autosomt dominant*. Hos ungefär tre av fyra med Marfans syndrom har det förändrade anlaget nedärvt från en av föräldrarna. Hos en av fyra uppkommer förändringen i genen för första gången hos personen själv (spontan genetisk förändring). Den nyuppkomna förändringen i arvs massan blir ärftlig och sannolikheten för en person med Marfans syndrom att föra arvs anlaget vidare är vid varje graviditet 50 procent (om inte den andra föräldern också har syndromet).

– Sett till en större grupp gäller att hälften av barnen får syndromet, men varje par får ju ganska få barn vilket gör att slumpen spelar större roll i varje enskild familj, säger Cecilia Gunnarsson.

Det är inte så ovanligt att vuxna diagnostiseras sent, exempelvis i samband med att deras eget barn får diagnosen. 20-25 procent av dem som får diagnosen har en mamma eller pappa med syndromet. Marfans syndrom förekommer hos uppskattningsvis 10-20 per 100 000 personer.

Även Loeys-Dietz syndrom kan antingen ärvas eller uppstå spontant, och drabbar både män i kvinnor i lika stor grad.

Symtombilden kan se olika ut

MFS, LDS och EDS liknar varandra fenotypiskt, vilket innebär att symtombilderna överlappar med varandra.

– Bindväven i olika organ påverkas av de här sjukdomarna.

Exempelvis förekommer symtom i hjärtat (aorta och mitralklaff), blodkärl, hud, leder, skelett, ögon och lungor, säger Eva Fernlund.

Ovan beskrivna symtom *kan* förekomma hos personer med något

av de nämnda syndromen, men varje person får inte alla symtom.

Det är vanligt att personer med Marfans syndrom är långa och/eller har längre armar än normalt, samt långa, smala fingrar.

– Det kan vara ett observandum som gör att man misstänker diagnosen, men idag ställer vi diagnos utifrån Gentkriterierna. Då tittar vi på hur organen påverkats och använder genetiska metoder, säger Eva Fernlund.

Diagnostik vid Marfans syndrom

Mutationen i FBN1 är oftast specifik för en enskild familj, fler än tusen olika mutationer finns beskrivna. Ju större påverkan på proteinet som den genetiska ändringen orsakar, desto fler symtom uppstår hos personen.

– Om FBN1 är skadad uppstår en förändrad balans mellan hur bindväven och tillväxtfaktorerna i kroppen kommunicerar med varandra. Man har funderat mycket på varför personer med Marfans syndrom ofta är längre än vad som är förväntat utifrån familjebilden – sjukdomen tycks orsaka en spurt i tillväxten på kroppen och på olika organ, säger Cecilia Gunnarsson.

Gentkriterierna används för att diagnostisera Marfans syndrom och diagnosen är klinisk. Kriterierna som uppdaterades 2010 anger aortapåverkan och linsluxation som huvudsymtom. Övriga symtom är indelade i ett scoringsystem och beskriver bland annat påverkad ryggrad, ökat armomfång, minskad sträckförmåga i armbågen, höga fotvalv och strie (bristningar i huden som hos personer med MFS ofta sitter på ställen där man normalt inte brukar ha sådana bristningar).

– Alla dessa symtom är sådant som gör att man som läkare kan börja misstänka att en person kan ha MFS, säger Eva Fernlund.

Loey-Dietz syndrom

LDS liknar Marfans syndrom men medför en något annorlunda symtombild. Personer med LDS kan exempelvis ha gomspalt och något bredare avstånd mellan ögonen.

– En del barn har felställningar på händer och fötter, liksom problem med skelett och leder. Vid LDS, liksom vid MFS, finns risk för försvagning av kärlväggen i aorta eller de större artärerna med risk för aortadissektion (det vill säga att kärlväggen i aortans brister).

Loeys-Dietz syndrom orsakas av förändringar i andra gener än vid Marfans syndrom. Fler än hälften med syndromet har en förändring på TGFBR2, och har då LDS typ 2. Hos 20-25 procent sitter förändringen på TGFBR1, vilket ger LDS typ 1. Andra gener som kan vara påverkade vid syndromet är SMAD3 (typ 3), TGFB2 (typ 4), TGFB3 (typ 5) och SMAD2 (typ 6).

Ehlers-Danlos syndrom

Även personer med EDS har problem med smärta i lederna, och dessutom ofta töjbart skinn. Det är mindre vanligt med påverkad aorta, men det kan förekomma även vid detta syndrom. EDS finns i olika subtyper som uppträder 2017. Viktigaste differentialdiagnosen till MFS är *vaskulär EDS* (vEDS).

Hjärtpåverkan och risk för aortadissektion

– Vid dessa tillstånd eller med genetisk risk för dessa tillstånd är det viktigt med medicinska kontroller. På grund av risken för kärlpåverkan är det viktigt att hålla koll på aortans mått och att den växer harmoniskt med kroppens tillväxt i övrigt, säger Eva Fernlund.

Vid accelererad aortatillväxt rekommenderas medicinering, och om man befärrar att det finns risk för att aortan brister rekommenderas operation. Många människor har risk för bukaorta-aneurysm när de blir äldre, men vid tillstånd såsom MFS eller LDS kan det förekomma i lägre åldrar.

Aortan består av flera olika lager som har olika funktion. Det är stödjevävnaderna i yttersta lagret som främst är påverkade vid dessa syndrom.

Det går att mäta aortan på många givna ställen för att bedöma hur påverkad den är, och hur stor risken är för att den ska brista. Det görs med hjälp av ultraljud eller datortomografi. Beroende på om personen har MFS eller LDS kan påverkan ske på olika delar av aortan.

Ålder, kroppsytta och ökningstakten av aortans diameter avgör sannolikheten för en tidig operation. Ärftlighetsfaktorer påverkar också riskbedömningen. Om en förälder till en patient haft aortadissektion kan det hända att man väljer att operera patienten i ett tidigare skede än man hade gjort annars.

Hjärtat och aortan kan också undersökas genom MR, magnetkameraundersökning.

Behandling

Barn med bindvävssjukdomar, som Marfans syndrom och Loeys-Dietz syndrom, genomgår regelbundna medicinska kontroller hos olika specialister, exempelvis ortoped, ögonläkare och hjärtläkare.

Vidgning av aortan kan bromsas med läkemedel. Ibland behövs operation. Hormonbehandling kan ibland ges för att förkorta pubertetstiden och därigenom avsluta längdtillväxten. Linsrubbnings och näthinneavlossning kan åtgärdas genom operation.

Vid problem från leder, rygg, höfter och fötter är det viktigt med bedömning och behandling av en fysioterapeut. Individuellt utformade träningsprogram kan, liksom lämpliga fritidsaktiviteter, vara av stort värde för att öka smidigheten och uthålligheten samt behålla muskelmassan och rörligheten i lederna.

Medicinsk behandling

Läkemedel utgör en del av behandlingen vid MFS och LDS. Propranolol är den vanligaste medicinen och oftast den som sätts in initialt. En vanlig dos är 5-10 mg vid 3-4 tillfällen per dygn. Preparatet fungerar genom att sänka pulsen och blodtrycket.
– Vi vill nå en pulssänkning, vilket kontrolleras under ett dygns-EKG. Studier visar en förbättrande effekt och att de som står på betablockad sällan drabbas av fatala eller allvarliga medicinska händelser, säger Eva Fernlund.
Som läkemedelsalternativ finns också Losartan.

Utöver medicinering är det också viktigt med livsstilsanpassning.
– Man gör klokt i att acceptera sin genetiska beskaffenhet. Med det menar jag att man gör klokt i att välja yrke och fritidsaktiviteter utifrån sina egna förutsättningar. Varje pulsslag påverkar aortaroten och vid kraftig ansträngning ökar blodtrycket, säger Eva Fernlund. På idrottslektionerna i skolan kan en livsstilsanpassning innebära att barnet kör kortare byten på innebandyplan, eller är den som tar tid när klassen gör beep-test eller någon annan aktivitet på idrotten där man siktar på maxbelastning.

Vårdkontakterna kan behöva koordineras så att olika instanser samarbetar för att på bästa sätt hjälpa barnet. *Kontaktsjuksköterskor* som kan kontaktas via sjukhusen kan komma ut till barnens skolor och informera om sjukdomen och vad den innebär. Då kan man bland annat samordna sig med idrottsläraren och komma fram till

hur man bäst anpassar idrottsundervisningen för att det ska passa barnet med MFS eller LDS.

Frågor till Cecilia Gunnarsson och Eva Fernlund

Jag har hört talas om en metod som kan "laga" trasigt DNA. Hur fungerar det?

– Det är den metod som brukar kallas 'den genetiska saxen' (CRISPR- Cas9-teknik). Vi har stor nytta av den metoden när det kommer till att undersöka olika genetiska avvikelser i laboratoriemiljö – man kan då inkorporera den felaktiga genen och studera mekanismer. Teoretiskt skulle den kunna användas för att laga en förändring på en specifik gen, men vi vet inte ännu hur vi i så fall skulle påverka gener som ligger bredvid den gen vi försöker laga. Det finns alltså en risk att vi istället orsakar nya problem. Kunskapen är ännu alldeles för låg för att detta ska implementeras i sjukvården, säger Cecilia Gunnarsson.

Hur fungerar förlossningen för en kvinna med LDS eller MFS?

– Det är en påfrestning för kroppen att vara gravid, och att genomgå en förlossning. När en person med MFS eller LDS väntar barn övervakas graviditeten därför noggrant av ett team med flera olika experter. Ofta rekommenderas planerat kejsarsnitt. Jag har mött flera kvinnor med Marfans syndrom som har fått både ett och två barn, vilket fungerat bra. Största risken föreligger för de kvinnor som har MFS/LDS men som inte känner till det själva. I de fallen kan ju biverkningar eller skador komma som en överraskning för sjukvården vilket blir mycket farligare för patienten.

Vi som föräldrar har fått bekräftat genom blodprov att vi inte bär på det förändrade anlaget som vårt barn med Marfans syndrom har. Innebär det att det är hundra procent säkert att eventuella syskon inte får syndromet?

– Sannolikheten att fler barn i samma familj får syndromet är i fall som ert mycket låg, men inte noll. Det beror på att det *kan* vara så att någon av er föräldrar bär på det förändrade anlaget i era könsceller, vilket inte syns vid ett blodprov. Detta kallas gonadal mosaicism, och gör att sannolikheten för att fler barn till samma par får sjukdomen är ungefär en procent. Det är alltså i genomsnitt 99 procents chans för par i er situation att nästa barn *inte* får sjukdomen.

Pontus, Alma och deras pappa har Marfans syndrom

Pontus, tio år, och hans syster Alma, som är åtta, har båda Marfans syndrom. De kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Anna, sin pappa Markus samt syskonen Elin, tretton år, Selma, tolv år, fyraåriga Lisa och familjehemsbrodern Lukas, som är två år.

Pappa Markus har också Marfans syndrom. Han var 15 år när han fick sin diagnos, efter att han drabbats av aortadissektion.

– Jag fick ont i bröstet efter att ha varit ute i skogen och arbetat. Jag gick hem för att vila och stannade sedan hemma från skolan i två dagar, säger han.

Hemma fanns då också hans bror, som var sjuk just då och hemma från skolan. Den andra dagen hemma svimmade Markus, och hans bror förstod att något var fel. En faster kom för att köra honom till sjukhuset.

– Hon blev väldigt rädd när jag frågade 'vem är du?'. Jag kände igen henne men kunde ändå inte placera henne just då, berättar Markus.

På sjukhuset blev Markus inlagd och dag två upptäcktes vätska i hjärtsäcken. Han fick åka ambulans till ett större sjukhus. Där fanns en läkare som kände till Marfans syndrom, han tittade på Markus händer och drog slutsatsen att han kunde ha just det syndromet. Då förstod man att läget var akut, på grund av risken för brusten aorta. Markus skickades vidare till ytterligare ett nytt sjukhus där han opererades.

– I samma sekund som de öppnade bröstkorgen sprack aortan. Men operationen gick bra och jag klarade mig. Kirurgerna bytte början på aortan och jag fick en ny hjärtklaff. Tre veckor senare var jag tillbaka i skolan och levde på som vanligt, säger Markus.

I samband med detta fick även Markus bror och mamma diagnosen Marfans syndrom.

Som vuxen träffade Markus Anna. När de ville bilda familj visade det sig gå trögt, och de funderade mycket på dilemmat över att föra sjukdomen vidare. Paret ställde sig i kö för spermadonation, och planerade också att gifta sig. Tre veckor före bröllopet drabbades Markus av aortadissektion en andra gång. Han blev väldigt dålig, så pass dålig att läkarna ville vänta med operation. Bröllopet genomfördes som planerat, men i mindre skala med närmaste

familjen närvarande. Markus låg på soffan och vilade mellan varven.

Mer än ett år senare opererades han, aortabågen byttes ut. En andra operation följde några månader därpå, och då byttes nästan hela den återstående delen av aortan ut.

– Det hela var väldigt dramatiskt för mig, som ju inte hade märkt av Markus sjukdom så mycket tidigare, säger Anna.

Mellan de två operationerna blev Anna gravid med paretts första barn, Elin. Det skedde på naturlig väg och kort därefter fick de samtal om att de hade kommit fram i kön för spermadonation.

– Men det behövdes visst inte, säger Anna.

Ögonproblem vid MFS och LDS

– Marfans syndrom påverkar kroppens bindväv, som bland annat finns i ögonen. Därför kan personer med syndromet ha en påverkan på ögats funktion.

Det säger Alf Nyström som är ögonläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Marfans syndrom påverkar bindväv i hela kroppen. I ögat finns bindväv bland annat i senhinnan (det vita i ögat), i strålkroppen och i linsupphängningstrådarna som håller linsen på plats. Även själva linsen och hornhinnan påverkas till viss del av bindvävsdefekten. Det gör att såväl ögat som synen kan påverkas.

Linsens funktion och linsfel

Bindvävsdefekten kan göra att linsupphängningstrådarna tänjs ut så att linsen åker åt sidan eller får en annan form. En lins som inte riktigt sitter på plats är den vanligaste påverkan av ögat vid Marfans syndrom. Hornhinnan kan också bli uttänjd och få en annan form, plattare eller tunnare, vilket påverkar synen.

De vanligaste brytningsfelen vid MFS är *närsynthet* och *astigmatism*. Utöver det kan barn och unga med syndromet också ha problem med att ställa om synen från nära till långt borta, så kallad *ackommodation*.

Om barnet har ett brytningsfel eller svårt att ackommodera kan ögonläkaren förskriva glasögon eller kontaktlinser.

Ögat fungerar som en kamera där linsen är objektivet. När ljusstrålar skickas in i ögat fokuseras de i en punkt, vilket ger en skarp bild om linsen fungerar som den ska.

– Hur bra vi upplever att vi ser beror på linsens funktion, men också på hjärnans förmåga att tolka synintrycken, säger Alf Nyström.

Synutveckling

Synutvecklingen, hjärnans förmåga att tolka vad ögat ser, pågår fram till åtta-nioårsåldern. Om synen på båda ögonen är påverkade hos ett barn upptäcker föräldrarna ofta att barnet ser dåligt. Men det är svårare att upptäcka om barnet ser dåligt på ena ögat, eftersom barnet då beter sig som vanligt. Detta kan dock enkelt testas genom att man håller för ett öga i taget. Om barnet upplever ett öga som dåligt slutar hen att träna det ögat och synen sjunker. Detta kallar man för *amblyopi*. Amblyopi motverkar man genom att korrigera eventuella brytningsfel med glasögon, samt genom att vid behov sätta en lapp för det bättre ögat och på så sätt få barnet att träna även det sämre ögat.

Det är viktigt att små barn med nedsatt syn får hjälp att se bra för att maximera förutsättningarna för synens utveckling på båda ögonen. Det minskar risken för att man ska se dåligt som vuxen, när synen inte längre kan tränas upp.

En ögonläkare kan undersöka huruvida en lins flyttat på sig. Hos personer med Marfans syndrom kan det se ut som om det darrar i ögonen när linsen är lös. Det är regnbågshinnan, iris, som darrar. – Detta ska inte förväxlas med *nystagmus*, ögondarr, då ögat slår som när vi tittar ut genom ett tågfenster. Hos personer med Marfans syndrom kan linsen vara något mindre stabil eftersom upphängningstrådarna är lite svagare. Det gör att det kan se ut som att den 'skvalpar omkring', säger Alf Nyström.

I det normala ögat blir trådarna och muskeln i ögat inte sämre med tiden, dock blir linsen stelare. Därför behöver man läsglas när man blir äldre och inte längre kan fokusera på nära håll. Barn med Marfans syndrom kan ibland kompensera för dålig förmåga att fokusera, genom att istället utnyttja att delar av linsen (som normalt inte hamnar i pupillen) har en annan brytning och därmed fungerar på ett annat avstånd.

Vad händer om linsen flyttat sig?

Om det visar sig att linsen är luxerad och alltså flyttats ur sin position, kan ögonläkaren förskriva glasögon och/eller träning mot

synsvaghet (amblyopi). Ibland övervägs även operation.

– Kirurgi är dock inte aktuellt för alla – så länge barnet utvecklar sin syn är det oftast bättre att låta linsen vara och korrigera eventuella brytningsfel med kontaktlinser eller glasögon. Eftersom ögat hos ett barn växer ändrar det sig också brytningsmässigt med tiden. Brytningen ska följa med tillväxten av ögat så att vi fortsätter att se skarpt, säger Alf Nyström.

Om operation ändå bedöms som nödvändig kan linsen ersättas med en plastlins. Ingreppet liknar det som genomförs när man opererar grå starr. Styrkan på den inopererade linsen anpassas på vuxna till ögats storlek, men hos ett barn vars öga växer skulle det innebära att barnet blir kraftigt närsynt när ögat vuxit färdigt. Normalt är därför att man gör ögat översynt så att barnet blir normalsynt eller lätt närsynt som vuxen. Därför väntar man gärna med operationen så länge det går så att man inte behöver byta ut linsen. Ju fler operationer, desto större risk för andra komplikationer.

– Det är inte ovanligt att barn som fått en konstgjord lins drabbas av efterstarr och behöver opereras igen, säger Alf Nyström.

Näthinneavlossning

Ibland vid Marfans syndrom växer ögat mer än vad det normalt skulle ha gjort. Näthinnan som består av nervceller kan inte följa med i denna tillväxt utan tånjs istället ut. Detta kan i några fall leda till *näthinneavlossning*. Resultatet upplevs som en svart rullgardin i ögat. Det vanligaste är att näthinnan lossnar upptill.

– Näthinnan försörjs av egna kärl och klarar att vara lös under en tid. Men ju längre tid som går, desto svårare är det att få tillbaka funktionen igen när man opererar. Symtom på näthinneavlossning ska man därför alltid vara lite extra uppmärksam på.

Frågor till Alf Nyström

Räcker det att gå till en optiker med sitt barn med Marfans syndrom?

– Nej, det gör det inte. Barn med Marfans syndrom ska undersökas av ögonläkare.

Vad är kopplingen mellan Marfans syndrom och grön starr?

– Om linsen rör sig, vilket är vanligt vid detta tillstånd, ökar risken för tryckförändring i ögat. Det medför en något ökad risk för grön

starr.

Vår son har ljusblå ögonvitor, vad beror det på?

– Det betyder oftast att senhinnan är lite tunnare än vanligt, vilket är ofarligt. Detta förekommer dock hos många andra också, både friska personer och personer med exempelvis reumatism eller annan inflammatorisk sjukdom.

I Pontus och Almas familj har två av fem barn Marfans syndrom

När Markus och Anna väntade sitt första barn visste de att risken att barnet skulle ärva Markus sjukdom var 50 procent. De kände också till möjligheten att genom fosterdiagnostik ta reda på om barnet ärvt sjukdomen eller inte.

– Men eftersom vi visste att vi inte ville göra en abort oavsett, så fanns det ingen mening med en sådan kontroll, säger Anna.

Elin föddes och visade sig vara frisk, liksom lillasyster Selma som kom ett drygt år senare. Men när första sonen, Pontus, kom märkte föräldrarna direkt efter förlossningen att han var annorlunda i kroppen än hans syskon hade varit. Vid tre månaders ålder fick han diagnosen Marfans syndrom.

Även det fjärde barnet i familjen, Alma, ärvde sjukdomen. Hon var ovanligt lång redan vid födseln, 57 centimeter, och fick också sin diagnos vid tre månaders ålder. Båda fick diagnosen fastställd genom ett gentest som matchades med Markus blodprov som fanns sparat sedan det första barnet var på väg.

– Det kändes inte så dramatiskt just då att barnen fick diagnosen. Men i perioder när jag haft ont eller känt mig deppig har det varit extra tufft att veta att samma sak väntar mina barn, säger Markus.

Han och hans familjemedlemmar med sjukdomen har upplevt att de sluppit flera av de symtom som kan förekomma vid syndromet. Ingen har fått lungkollaps eller linsluxation. I den här familjen är det kärlpåverkan och vissa ledbesvär som varit de tydligaste tecknen.

– Vi känner oss lyckligt lottade i det. Samtidigt är ju det här med risken för aortadissektion något väldigt allvarligt, säger Markus. Anna tror att hon och Markus med tiden kommer oroas mer för att även Pontus och Alma ska drabbas av aortadissektion. De vet att det är ovanligt i så låga åldrar som de är i nu. Dessutom tycker de

att de har bra koll på aortans storlek hos både Pontus och Alma, tack vare kontroller på sjukhuset var femte månad. Alma ligger till och med i det nedre spannet av normala mått. Med i bakhuvudet finns dock vetskapen om att Markus fick sin andra dissektion bara en månad efter att han blivit ”okejad” på den årliga kontrollen. Då såg allt bra ut.

– Vad gäller barnen är vi mer uppmärksamma på om de får ont i bröstkorgen eller ryggen, än vi är med deras syskon. Det är ju naturligt, säger Anna.

Pontus och Alma har vissa restriktioner i vad de får göra och inte. Kontaktsporter av olika slag står till exempel med på nej-listan på grund av att all bindväv i kroppen är försvagad.

Ortopedi vid MFS och LDS

– **Hos barn är tillväxtzonerna i skelettet fortfarande öppna. Det gör att det är möjligt att bromsa längdtillväxten hos unga med Marfans syndrom genom kirurgi.**

Det säger Ann-Charlott Söderpalm, som är ortoped och överläkare på Östra sjukhuset i Göteborg.

Ortopedi handlar om det som rör muskler, leder och skelett, det vill säga rörelseapparaten.

– I ortopedisk bemärkelse är man barn så länge tillväxtzonerna ännu inte slutit sig. Det gör de vanligtvis någon gång under tonåren, säger Ann-Charlotte Söderpalm.

Tillväxtzoner sitter exempelvis i änden av varje rörben.

Tillsammans med tillväxthormoner gör de att skelettet växer på längden.

– Men skelettet växer inte bara på längden utan också på bredden genom en aktiv benhinna som sitter runt skelettet. Det innebär att vi under livet får en bredare benstomme, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Vid Marfans syndrom noteras en mutation i den gen som ser till att proteinet fibrillin produceras. Fibrillin är viktigt för de mekaniska egenskaperna i bindväven, i till exempel ledband och ligament som omger lederna. Mutationen innebär att dessa egenskaper förändras och bindväven blir mer töjbar, vilket i sin tur kan leda till en överrörlighet i diverse leder, till exempel i fötter och knän.

Mutationen ger också extra mycket tillväxtfaktorer. Det gör att

tillväxten är större än i normalfallet.

– Går längdtillväxten väldigt fort hinner bencellerna i benhinnan inte riktigt med. Det leder till att benet inte blir motsvarande brett, utan lite tunnare i förhållande till sin längd och därmed också skörare under vissa faser av den kraftiga tillväxten. Detta leder till att man lättare kan bryta benet, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Vid MFS och LDS uppträder symtom i tre organsystem: skelettet, ögonen och hjärta-kärlsystemet. Ortopediska karakteristika för MFS är bland annat följande:

- Långvuxenhet
- Långa och smala fingrar
- Långa och tunna ben/extremiteter
- Bröstkorgsdeformiteter
- Skolios/Ryggdeformitet
- Överrörlighet
- Plattföthet

Ortopediska karakteristika för LDS är:

- Klumpfot
- Överrörlighet
- Plattföthet
- Skolios
- Kotmissbildningar

Går det att stoppa tillväxten?

Att vara kortväxt eller långväxt är egentligen en subjektiv upplevelse. Om en person beräknas bli väldigt lång jämfört med andra vill hen ibland bromsa tillväxten. Det kan göras medan det fortfarande finns tillväxt kvar.

– Det går att på medicinsk väg (med hjälp av hormoner) påverka tillväxten, men det är inte önskvärt eftersom det kan ge andra effekter, såsom ökad cancerrisk. Istället blir det ofta en ortopedisk fråga, då operation kan bli aktuell, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Den ökade längdtillväxten vid Marfans syndrom kan i viss mån stoppas med en operation av tillväxtzonerna i de nedre extremiteterna. Operationen sker vid knäna.

– Vi borrar hela vägen igenom benet i tillväxtzonerna runt knäna och skapar oreda bland tillväxtcellerna där. Andra metoder är att sätta klamrar över tillväxtzonen för att hindra tillväxten.

Överrörlighet kan vara ett stort problem och ge upphov till värk hos personer med MFS. Ofta är det fötterna som drabbas värst. Det är särskilt besvärligt eftersom hela kroppsvikten vilar på dem.

Överrörligheten kan ge plattföthet så att personen nästan går på insidan av sina fötter medan bakfoten (hälbenet) går åt sidan.

Många sådana felställningar går att korrigera med inlägg och bra skor. Någon gång blir det aktuellt med operation.

– Vid plattföthet kan man med en operation till exempel dela hälbenet och skjuta det inåt så att det hamnar i en bättre position, med bättre belastningsyta att stå på. Ibland kan lederna i foten behöva stelopereras. Att strama upp ledband eller senor i foten räcker inte, eftersom de bara töjer ut sig igen, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Klumpfot

En del barn med MFS eller LDS kan ha klumpfot, PEVA.

– Vi kan göra mycket med muskler, senor och skelett för att få foten rak så att den belastas på rätt sätt. Obehandlad PEVA förvärras ofta med tiden och kan orsaka smärta och andra problem.

Hälften får skolios

Skolios är en ryggradskrökning som drabbar drygt hälften av alla med Marfans syndrom. Skolios kan vara *funktionell* eller *strukturell*. Funktionell skolios är hållningsbetingad och kan till exempel bero på benlängdsskillnad eller smärttillstånd (exempelvis diskbråck). Vid Marfans syndrom är det vanligt med strukturell skolios, som kan ge felställningar i både brösttrygg och ländrygg.

– Vi undersöker alltid vad skoliosen beror på. Den kan orsakas av en missbildning i kotorna. De ska vara fyrkantiga, men om det finns en halv-kota blir ryggen krokig. Kotorna kan också vara sammanvuxna. Den vanligaste strukturella skoliosen är den så kallade *idiopatiska*. Då är orsaken okänd, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Vid skolios undersöks rörligheten, benens längd och huruvida ryggen är i balans. Rotationen i ryggen mäts med en *skoliometer*. Mätningarna kompletteras med slättröntgen för att se hur kotorna ser ut och för att mäta vinklar.

– De flesta med Marfans syndrom har små ryggradskrökningar, som sällan behöver någon behandling. Små kurvor ökar väldigt långsamt. En stor kurva däremot följs upp eftersom det finns en risk att den ska bli värre med tiden.

Personer med Marfans syndrom och skolios skiljer sig från andra skoliospatienter. Skolios hos en person med Marfans syndrom kräver ofta kirurgisk åtgärd på fler nivåer i ryggen, och det är vanligare att man behöver operera om dessa patienter eftersom resultatet inte alltid blir varaktigt.

Skoliosvinklar på 30-40 grader behandlas vanligtvis med korsett, men det är ofta inte en effektiv metod vid Marfans syndrom. Vid stora vinklar övervägs operation. Vid Marfans syndrom är det vanligast att ryggen stabiliseras på flera nivåer från bäckenet och uppåt.

En del patienter med MFS och LDS har en *vidgning av durasäcken* i nedre delen av ryggen. Detta kan orsaka smärta och neurologiska symtom såsom muskelsvaghet och känselstörning.

Frågor till Ann-Charlotte Söderpalm

Hur ofta ska man kontrollera ryggen?

– Det beror lite på ålder. Om man upptäcker en sned rygg redan i bebisstadiet är det vanligt att göra en ny kontroll i tvåårsåldern. I fjärde klass kontrolleras man inom skolhälsovården och det är där de flesta ryggar med skolios upptäcks. Då remitteras barnen till ortoped. Från tio års ålder och fram till färdig tillväxt tittar ortopederna sedan på barnet ungefär två gånger om året. I vissa fall är det aktuellt med kontroller även när man är färdigvuxen.

Min sons ena ben är två centimeter längre än det andra. Vad kan vi göra åt det?

– I allmänhet har man inte bekymmer av två centimeters skillnad. Men om personen ändå upplever besvär kan man gå in och göra en slutning av tillväxtzonen i det längre benet. Viktigt är då att göra det när individen är så nära färdigvuxen som möjligt, eftersom det annars finns risk att det andra benet sedan växer om och blir längre. Vi har bra tabeller för att räkna ut detta, men det kan ändå vara klurigt.

Går det att göra ett liknande ingrepp på armarna, för att begränsa deras längdtillväxt?

– Teoretiskt sett går det att påverka längden i armarna på samma

vis, men eftersom mekaniken i underarm och armbåge är komplex, är det svårt att utföra dessa ingrepp utan att riskera en försämring av rörlighet och funktion. Därför gör man inte dessa ingrepp på övre extremitet enbart på grund av att man vill minska längdtillväxt.

Min dotter har fått lite krökta tår eftersom fötterna vuxit snabbare än vad senorna hängit med på. Gör man något åt det på sikt?

– Tårna sträcks i första hand ut med inlägg. Om det inte fungerar och personen har mycket ont av att tårna är krökta, och till exempel får sår, kan man till exempel steloperera de små lederna i tårna vilket gör dem raka. Man kan också förlänga senorna på undersidan som är strama och håller tårna krökta.

Är det en nackdel för barn med Marfans syndrom att gå barfota?

– Som regel är det inte farligt att gå barfota, men en del får mer ont då. Får man ont om man ska gå en lång promenad är det bättre att ha skor med inlägg på sig. Många ortoser motverkar att något växer fel eller drar sig åt ena hållet. Inlägg i skorna motverkar inte tillväxt på det sättet utan syftar till att göra det bekvämt, till exempel att minska smärta.

Pontus och Alma har lite olika symtom

Pontus har tagit medicin som reglerar blodtrycket, betablockeraren Metoprolol, sedan han var tre år. Det är samma medicin som hans pappa Markus tar. Båda blir trötta av den, vilket påverkar vardagen. För Pontus leder tröttheten också till humörsvängningar.

– Vi skulle egentligen behöva höjda dosen nu eftersom han blivit äldre, men då blev påverkan på humöret så stor att det inte gick, säger Anna.

Pontus har också besvär med sin plattfotet. Om han går utan inlägg i skorna får han ont i knän och höfter. När han var fem år sprang han omkring barfota i en idrottssal och kunde sedan knappt gå på flera dagar.

Alma har inte problem med lederna. Även hon är plattfotad men har inte ont av det. För att korrigera korsbett och högt gomvalv har

hon sedan ett år tillbaka en tandställning.

– Alma är längre för sin ålder än vad Pontus är. Vi har diskuterat att bromsa tillväxten för hennes del, eftersom det kan vara svårt att hitta bra kläder. Det känns också lite mer stigmatiserande att vara ovanligt lång som tjej, än det är att vara det som kille, säger Anna.

Rörelse och hälsa

– Fysisk aktivitet är all sorts rörelse. Det kan vara att gå till bussen, cykla, städa, leka eller att aktivt träna. Personer med Marfans syndrom eller Loeys-Dietz syndrom mår precis som alla andra bra av att röra på sig, men kan behöva anpassa träningsformen efter sina förutsättningar.

Det säger Magnus Aspdahl som är fysioterapeut vid Karolinska universitetssjukhuset och Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

Det finns många goda hälsoeffekter av fysisk rörelse. Bland annat kan kärlfunktion, fettmetabolism, hormonnivåer, sömn, kognition och generell livskvalitet förbättras. Även bindväv, brosk och skelett påverkas positivt av rörelse.

– Träning är också bra för blodtrycket. Fascinerande nog sänks blodtrycket hos den som har för högt, medan det höjs hos den som har för lågt blodtryck från början, säger Magnus Aspdahl.

Vad säger forskningen?

En studie av 28 barn undersökte aspekter av *stillasittande*. Barnen fick dricka en sockerlösning och därefter sitta stilla i tre timmar. En grupp fick ta en paus för att röra på sig en gång i halvtimmen. Studien visade att insulinnivåerna var lägre hos barnen i gruppen som fick röra på sig regelbundet, trots att pauserna var korta.

Träning har också effekter för hjärna och kognition. En studie undersökte mönstrande män födda mellan 1970 och 1986.

– Den visade ett tydligt samband mellan hur bra kondition männen hade och hur de presterade i intelligenstestet. Det gällde dessutom alla olika typer av intelligens som testades, säger Magnus Aspdahl. I en studie av skolelever noterades att de som tränade presterade bättre i både svenska, matematik och engelska, trots att de inte fick mer undervisning i dessa ämnen.

– Personer som tränar förbättrar också sina *exekutiva förmågor*, vilket innebär att de är bättre på saker som att planera och kunna gå från tanke till handling.

Vad händer den som inte rör på sig?

Andra sidan av samma mynt är de skador som kan uppstå hos dem som *inte* rör tillräckligt på sig. Var tionde dödsfall i världen beror på stillasittande.

– Unga män i Sverige sitter mer än 80-åringar, vissa mer än tio timmar per dag. Kvinnor rör på sig något mer. Den som sitter stilla i åtta timmar borde röra på sig minst en timme per dag för att väga upp riskerna, säger Magnus Aspdahl.

Genom att röra på sig minskar risken för en lång rad sjukdomar och sjukdomstillstånd.

Vad rekommenderas?

Man kan utnyttja rörelsens fördelar bland annat genom att införa regelbunden fysisk aktivitet under skoldagen. Det kan också vara bra att testa fysisk rörelse innan eller samtidigt som barnet ska lära sig något som hen upplever som svårt.

För barn under 5 år rekommenderas inte någon särskild *tid* för rörelse varje dag, men det är bra att generellt uppmuntra till aktivitet i samband med utforskande av omvärlden. Det kan till exempel vara att leka, krypa, gå, dansa, springa, klättra och balansera.

Barn med funktionsnedsättning ska vara så fysiskt aktiva som deras personliga förutsättningar medger. Det innebär också att omgivningen ska anpassas för att underlätta fysisk aktivitet för dem!

Rörelse för personer med Marfans syndrom

Personer med Marfans syndrom kan vara överörliga i vissa leder och samtidigt stela i andra. En del får smärta av vissa typer av belastning, och upplever en större trötthet än andra.

– Bindväven i muskler och ligament är extra mjuk och töjbar vilket innebär påfrestningar för kroppen. Fötterna kan vara mjuka och fotlederna svaga vilket kan orsaka smärta och ge balanssvårigheter, säger Magnus Aspdahl.

Skolios (sned rygg) är också ett vanligt symtom vid Marfans syndrom, liksom kyfos (då övre delen av ryggraden buktar framåt).

– Något jag också stöter på hos patienter med Marfans syndrom är

acetabulum protusio, där ledskålen i höften kollapsar och lårbenets ledkula trycks in. Det leder till stela höftleder, smärta och nedsatt funktion. Det är bra att vara uppmärksam på om barnen upplever stelhet i höfterna.

Hjärta och kärlsystem påverkas också vid Marfans syndrom. Det finns risk för mitralklaffs prolaps, aortaförstoring och aortadissektion (att aortan brister). För barn med medfödda hjärtfel rekommenderas alltid fysisk aktivitet på grund av hälsoeffekterna, men det kan finnas begränsningar för att minska risken att belastningen blir för hård. Barn med medfödda hjärtfel kan också bli tröttare än andra. Det gäller då att spara på energin så att den räcker till ”rätt” saker.

– Ett tips är att genomföra kravlösa och roliga aktiviteter för att träna upp kondition och motorik. Det kan vara att dansa eller simma (i vuxens sällskap), eller något annat barnet tycker är roligt. Det är bra för personer med hjärtpåverkan att planera veckans aktiviteter i förväg. På så vis kan man lägga en lugnare dag efter en dag med fysiskt ansträngande aktiviteter, vilket är bra då extra trötthet kan uppstå. Ibland leder tröttheten till humörsvingningar eller ”utbrott” – ett sätt för kroppen att hålla sig vaken trots tröttheten.

Rekommendationer för personer med Marfans syndrom

Personer med MFS eller liknande tillstånd rekommenderas att undvika aktiviteter med plötsliga och hårt belastande moment, som exempelvis längdhopp. De bör också undvika träningsformer där man spänner sig kraftigt, eftersom det ökar blodtrycket snabbt. Vissa idrotter är både konditionsmässigt tuffa och innehåller dessutom tunga statiska belastningar för kroppen. Sådana sporter är bra att undvika. Men det finns en mängd aktiviteter som kan fungera väl för personer med Marfans syndrom eller liknande tillstånd.

– Vid alla aktiviteter som är pulshöjande gäller det att inte träna med för hög intensitet, och vid lagsporter är det viktigt att undvika kollisioner, säger Magnus Aspdahl.

- ”Tillåtna” aktiviteter är exempelvis *golf, bowling, dubbeltennis, skytte, enklare vandring, motionscykel och löpning på löpband*.
- Sporter som kan utövas, men med viss försiktighet, är exempelvis *cykling, fotboll, basket, utomhuslöpning, singeltennis, ridning och simning*.

- Idrotter/aktiviteter som avråds ifrån är exempelvis *tyngdlyftning, brottning, body building, ishockey, bergsklättring, dykning och surfing.*

Det är bra att skapa rutiner och struktur kring rörelse.

Vardagsmotion är bra, och när det gäller organiserad träning kan man tänka på att anpassa träningen efter sina egna förutsättningar.

– Vad gäller konditionsträning ska en person med Marfans syndrom ligga på max 70 procent av sin maxpuls, och alltså inte belasta sig så hårt hen kan, säger Magnus Aspdahl.

Faktorer som måste tas hänsyn till är ork och vad personen tycker är roligt.

– Se också gärna till så att det inte är onödigt många moment i vägen för att komma iväg till aktiviteten.

Frågor till Magnus Aspdahl

Går det att minska skolios i ryggen med hjälp av träning?

– Jag önskar att jag kunde säga ett klart ja, men det är ganska svårt att träna så att skoliosen minskar. Det finns studier som visat att man kunnat minska krökningen något genom träning, men då har det krävts ganska mycket träning för ganska litet positivt resultat. Däremot kan man förebygga en *försämring* av skoliosen genom att röra på sig! Det kan vara väl så viktigt.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på specifik kunskap om diagnosen, samt information om barnets egna förutsättningar och behov. Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika sjukdomar och syndrom.

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, säger Gustaf Nylén som arbetar i barnteamet på Ågrenska.

Barn som har Marfans eller Loeys-Dietz syndrom har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Därför är det viktigt att alltid se till varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan.

Personalen läser information om diagnosen och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskolor och skolor. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig *delaktiga*. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dess dynamiska samspel. Med det avses barnets egen fysiska förmåga, men också omgivning i form av attityder, sociala sammanhang och den fysiska miljön.

Samtliga är lika viktiga för hur det går att påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig barnet kan känna sig.

Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna – som ofta går att anpassa – extra viktiga. – Ansvar för att kompensera för funktionsnedsättningarna vilar till stor del på omgivningen. Barnet måste få tillgång till sina resurser och inspireras till att använda dem så optimalt som möjligt.

Allmänna mål

Under familjevistelsen vill Ågrenskas personal skapa en miljö för barnen där de känner sig trygga och trivs. Personalen har förkunskap om barnens diagnos och kan därför erbjuda anpassade aktiviteter. Det som är unikt för Ågrenska är att barnen och deras familjer får möjlighet att träffa andra familjer i liknande situation, som kan bidra till kunskap och insikt om diagnosen.

– Föräldrarna har ofta mycket kunskap med sig, och tankar kring att vara annorlunda. Här får familjerna, barnen och syskonen möjlighet att dela sina frågeställningar med varandra, säger Gustaf Nylén.

Barnen brukar även träffa läkare och får möjlighet att ställa sina egna frågor om sjukdomen. Det är viktigt att både barn och syskon får information om den aktuella diagnosen och vad den innebär, på

sina egna villkor och på en nivå som är anpassad för dem.

De yngre barnen får besök av Harry, en docka som är med på alla familjevistelser. Han har samma syndrom eller sjukdom som barnen och det brukar vara lätt för honom att tillsammans med barnen och en pedagog öppna upp ett samtal om diagnosen.

– Vi inleder varje morgon med en samling där vi talar om vad vi gjort dagen innan och vad som kommer att hända under dagen som väntar. Att barnen får träffa varandra och utbyta erfarenheter och tankar är kärnan i verksamheten.

Specifika mål

Aktiviteterna som anordnas under veckan är utformade för att skapa tillfällen för samtal, där barnen kan reflektera kring diagnosen och dess konsekvenser tillsammans. Det skapar möjligheter för en *stärkt självkänsla*.

– Samarbetsövningar av olika slag är bra för att uppnå konstruktiva utbyten som stärker både gruppen och individerna. När barnen känner sig trygga och bekväma med varandra är det också lätt för dem att öppna sig om sådant de kanske inte pratar så ofta om i vardagen, säger Gustaf Nylén.

För att *minska konsekvenserna av synnedsättningar* används en strukturerad miljö och anpassad ljussättning. Små åtgärder kan göra stor skillnad, någon kanske exempelvis behöver sitta vänd mot en vägg för att inte få för mycket ljusinttryck från fönstret.

För att *främja fysisk aktivitet* ordnas roliga och väl anpassade aktiviteter, ofta med naturliga pauser som ger tillfälle för vila då många med MFS eller LDS lätt blir trötta. Personalen använder barnens personliga hjälpmedel och väljer aktiviteter som *minimerar risken för värk*.

Länktips:

- logopedeniskolan.blogspot.se
- skoldatatek.se/verktyg/appar
- skolappar.nu, appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11
- appstod.se, samlingsplats för appar som stöd
- mathforest.com, låg/mellan, välj nivå
- mfd.se, myndigheten för delaktighet
- hattenforlag.se teckendockor, böcker, spel och musik med tecken
- ritadetecken.se, program med tecken, kan laddas ner som app
- varsam.se, hjälpmedel och träning

- *komikapp.se*, material och inredning
- *nyponforlag.se*, språkstimulerande material
- *abcleksaker.se*, fina, roliga och pedagogiska leksaker
- *lekolar.se*, förskola och skolmaterial leksaker, pyssel, hjälpmedel
- *goteborg.se/eldorado*, upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

Syskonrollen

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

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

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

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

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

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

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 tvillingsyster till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under fostertiden. Det hade hon känt skuld över i många år. En annan person var 23 år innan hon vågade fråga sin mamma om hon kunde ha orsakat systemens epilepsi, eftersom hon var ensam med sin syster första gången hon fick ett anfall.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade, och att de behöver egen tid med föräldrarna. Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

Olika behov i olika åldrar

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

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

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga något förenklat, som att 'min bror är extra lång' eller 'min syster kan skada sig om hon tar i för mycket'.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska, eller undrar om deras barn i framtiden riskerar att drabbas av sjukdomen.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

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

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

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem. – Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Samuel Holgersson.

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

– Det kan handla om sorg över att man fick en bror eller syster som inte får eller kan göra allt som man själv kan göra. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med en funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systemen. Ibland frågar lärarna i skolan oftare "hur mår din syster?" än "hur mår du?", vilket kan bidra till den känslan. Många oroar sig för att syskonet med diagnos ska bli retat.

– Hur mycket syskon än kan bråka hemma brukar de försvara varandra direkt om någon utifrån säger något elakt, säger Samuel Holgersson.

En del tycker det är tråkigt att behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonets sjukdom. Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

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

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att

respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.
– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

På 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/syskonkompetens-filmer/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/syskonkompetens-filmer/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Pontus och Almas vardag påverkas inte så mycket

Vardagslivet i Pontus och Almas familj påverkas inte så mycket av att tre familjemedlemmar har ett syndrom. Men ibland kommer frågor från barnen. En av storasystrarna har till exempel haft lite funderingar kring diagnosen, om varför just Pontus och Alma drabbades och när de kommer att behöva opereras.

– Vi föräldrar vet ganska mycket om Marfans syndrom, men det är väldigt värdefullt att komma till Ågrenska där även syskonen kan få svar på sina frågor om sjukdomen direkt av läkare. Dessutom kan det ju vara enklare att ställa en del frågor då varken de drabbade syskonen eller vi föräldrar är med, säger Markus. Pontus har frågat sina föräldrar om hans framtida barn riskerar att få sjukdomen.

Två gånger har hela familjen åkt på sommarläger med Svenska

Marfanföreningen.

– Det har varit väldigt värdefullt både för oss och barnen. Vår äldsta dotter träffade en kompis som hon blev jättenära vän med. Och det har varit roligt för oss alla att träffa andra familjer i liknande situation, säger Anna.

Pontus kan vara arg på sin sjukdom när han inte får ägna sig åt kontaktsporter, som handboll. Det kan göra att han känner sig lite utanför när kompisarna snackar om sina lag.

– Samtidigt vet vi att han tar ut sig helt om han skulle börja träna en sådan sport organiserat. På rasterna i skolan kan han dock vara med, säger Anna.

Hon och Markus planerar att prata mer med barnens idrottslärare senare, både om ork och om risken för aortadissektion.

I Pontus klass finns fler barn med olika sjukdomar, vilket gör att det inte blir så utpekande att just han i någon mån är annorlunda.

Ibland känner pappa Markus av symtom från aortan. Det finns ännu en liten bit av den som inte blivit utbytt under de operationer han genomgått, och den biten har nu börjat vidga sig. När Pontus och Alma hör om det blir de också oroliga för egen del, över hur de kommer att påverkas av sjukdomen när de blir äldre.

– De pratar mer med Anna om det än de gör med mig. Jag tror att de inte vill oroa mig eller visa att mina symtom kanske oroar dem litegrann. Men för det mesta tror jag inte de tänker särskilt mycket på att de har ett syndrom, säger Markus.

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. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta diagnoser. Kunskapen

sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

MHC-basen

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

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

Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov

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

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Marfans syndrom och Loeys-Dietz syndrom:

- Hög, smal gom.
- Korsbett och trångställda tänder.
- Käkledsbesvär/käkledsljud.
- Tandgnissling/pressning, vilket leder till tandslitage.

– Vid Loeys-Dietz syndrom är det också vanligt med gomspalt och/eller delad gomspene, säger Christina Havner.

Hon uppmanar till extra uppmärksamhet på käkledsproblem och eventuell kontakt med en bettfysiolog, en specialisttandläkare. Personer som är något överrörliga i övriga kroppen kan vara det också i käkleden. Det ligament som håller fast disken i käkleden kan vara uttänjt, vilket gör att disken kan glida fram och lägga sig framför leden. Det är inte farligt, men kan orsaka ett knäppande ljud som kan upplevas som obehagligt.

Många barn med de här syndromen kan gapa ovanligt stort.

– Det kan vara bra att tänka på vid tandläkarundersökningar, eftersom de kan orsaka belastningsskador om käken belastas i sitt ytterläge en längre stund, säger Christina Havner.

Tandgnissling vanligt bland alla barn, men om tandgnisslingen fortsätter när vuxentänderna kommit kan det vara bra att använda en bettskena för att skydda dem, eller för att avlasta musklerna. Bettskenor finns i flera olika typer.

Att tänka på för barn med MFS och LDS:

- 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 ***bildstod.se***, och ***kom-hit.se***)
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

- Vissa mediciner kan ge muntorrhet, vilket ökar risken för karies.

Munmotorik vid Marfans syndrom

– Munmotoriken är viktig för många funktioner, som att prata, äta och kontrollera saliven. Hos barn som har motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad, säger logoped Lisa Bengtsson.

I Mun-H-Centers databas finns 42 personer med Marfans syndrom, mellan 5 och 60 år, beskrivna. Några av dem hade ett svårförståeligt tal, och ett fåtal hade problem med nedsatt salivkontroll. De allra flesta hade dock inga sådana besvär.

Hos barnen som observerats under den här familjevistelsen har personalen på Mun-H-Center sett en god oralmotorisk förmåga. Några barn har vissa besvär vid ätande: en del är selektiva med vad de äter eller har problem med bristande aptit, alternativt lågt driv i ätandet. Någon har rapporterat bit- eller sugovanor.

– Har man svårt att äta är det viktigt att se till varför. Det kan ha många olika orsaker. Ibland finns *en* uppenbar orsak, men ofta gör det inte det, säger Lisa Bengtsson.

Eftersom ättsvårigheter ofta inte har en enskild orsak behövs ett multiprofessionellt omhändertagande och en anpassad behandling. Behandlingen kan vara medicinsk (till exempel mot reflux eller förstoppning), kompensatorisk (som anpassad kost eller hjälpmedel för att sitta stabilt), eller så kan den förbättra funktionen, till exempel genom sensomotorisk träning för att stimulera ätutvecklingen. Psykologisk stöttning kan också behövas, både för barn och föräldrar.

Vad gör logopeden?

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 aldrig nöja sig med förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen', säger Lisa Bengtsson.

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

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be t.ex. habiliteringen att samordna kontakten mellan tandläkare och logoped. På många orter finns oralmotoriskt team eller nutritionsteam knutna till t.ex. logopedmottagningen.

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

Samhällets övriga stöd

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

Samhällets övriga stöd utgår bland annat ifrån två lagar; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) och Socialtjänstlagen, SoL.

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

- 1) ...med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
- 2) ...med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- 3) ...med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser som ingår i LSS. Här är några av dem:

Ledsagarservice

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

Kontaktperson

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska.

Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver inte rapportera om vad man gjort till någon myndighet.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

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

En patientlag från 2015 stärker patientens ställning inom sjukvården. Patienter har bland annat rätt att välja öppenvård i andra landsting, och ska vid behov lättare kunna få en ny medicinsk bedömning.

Kommun och landsting är skyldiga att vid behov upprätta en *samordnad individuell plan (SIP)*, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. Det görs exempelvis när samordning efterfrågas, när det behövs kompetens från flera verksamheter eller när en person upplevt att hen ”bollats runt”.

Via den här länken från SKL finns mer information om SIP:

skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordnad-individuellplansip.samordnadindividuellplan.html

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska ta hänsyn till elevers olika behov och ge stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Den svenska skollagen från 2011 gäller för både offentliga och

privata skolor, och även för förskolor. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.
– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Cecilia Stocks.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en skolelev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

– Vänd er i första hand till förskolechef eller rektor, och tryck på de behov som finns. I andra hand kan man kontakta områdeschefen eller den politiska nämnd i kommunen som styr skolan, säger Cecilia Stocks.

Anpassad studiegång

När andra stödåtgärder inte räcker till är anpassad studiegång ett alternativ för eleven.

Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från övrigas timplan, ämne och mål. Det är rektorns ansvar att eleven får en utbildning som så långt som möjligt är likvärdig övriga elevers utbildning.

Betyg och behörighet

Idag går betygsskalan från A till F. Eleven måste vara godkänd (alltså minst ha betyg E) i 8-12 ämnen för att komma in på en vanlig gymnasieskola. När betyg sätts ska läraren utgå från all information som finns om elevens kunskaper.

– Det innebär att en elev kan få godkänt även om den inte gjort ett visst prov.

Tips inför möten med skolan

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare. Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket för att få med information: ***skolverket.se***

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

För att överklaga beslut om t ex skolskjuts eller åtgärdsprogram vänder man sig till Skolväsendets överklagandenämnd:

overklagandenamnden.se

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Den kan också skrivas ut att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet.

– Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator.

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

Bostadsanpassning

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Med hjälp av ett bostadsanpassningsbidrag kan man göra de anpassningar som är nödvändiga för att det dagliga livet ska fungera. Åtgärderna ska vara ”nödvändiga för att bostaden skall vara ändamålsenlig”.

Ansökan görs till kommunen. Mer information om hur man går till väga finns på ***bostadscenter.se***. Boverket har tillsyn över kommunens bidragsverksamhet för bostadsanpassning.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa fonder* och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam

stiftelsebas: stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbadresser:

agrenska.se – Ågrenska
fk.se – Försäkringskassan
1177.se – Sjukvårdsupplysningen
socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen
skolverket.se – Skolverket
spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
riksdagen.se – Riksdagen
regeringen.se – Regeringen
mfd.se – Myndigheten för delaktighet
do.se – Diskrimineringsombudsmannen
tlv.se – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
mun-h-center.se – Mun-H-center
notisum.se – Lagar på nätet
nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Svenska Marfanföreningen

– Svenska Marfanföreningen är en patientförening för människor med Marfans syndrom och liknande tillstånd, deras anhöriga och alla andra intresserade.

Det berättar Karin Olsson, styrelsemedlem som själv har Marfans syndrom.

Loeys-Dietz syndrom är exempel på diagnos som liknar Marfans syndrom och som alltså ingår i föreningen. Ehlers-Danlos syndrom, som också har mycket gemensamt med MFS, har dock en egen patientförening.

Svenska Marfanföreningens ändamål är att stötta personer som har syndromet och deras närstående, bland annat genom att verka för deras intressen hos myndigheter och institutioner.

– Vi bidrar till att sprida kunskap om syndromen och till att främja forskning kring dem genom en forskningsfond vi förfogar över, säger Karin Olsson.

Föreningen har 174 huvudmedlemmar (personer med syndromet), och 128 familjemedlemmar. Medlemskap kostar 200 kronor för huvudmedlemmen och 50 kronor för övriga i familjen.

En medlemstidning kommer ut fyra gånger per år, och varje år hålls ett årsmöte dit någon föreläsare brukar bjudas in. Vissa somrar arrangeras också medlemsträffar i olika delar av landet.

Karin Olsson har arbetat med ett friskvårdsprojekt under två års tid, där man bland annat höll friskvårdsträffar fyra gånger under ett år. Projektet resulterade också i en webbplats om friskvård vid Marfans syndrom (*friskvard.marfan.se*) samt en bok: *Må bra med Marfan*.

– Vi håller kontakt med Marfanföreningar i andra delar av världen. Det finns bland annat ett nordiskt samarbete med Norge, Danmark och Finlands föreningar, där styrelserna träffar varandra vartannat år. De norska och danska föreningarna har statsbidrag vilket gör att de har ett stort utbud av kurser och andra aktiviteter som vi ibland kan delta i, säger Karin Olsson.

I Sverige ges inte bidrag till patientföreningar med färre än tusen medlemmar. Föreningen finansieras av medlemsavgifter samt gåvor.

Svenska Marfanföreningen har även kontakt med Marfan Europe Network (*marfan.eu*), paraplyföreningen Sällsynta Diagnoser (*sallsyntadiagnoser.se*), EURORDIS (*eurordis.org*), och Ågrenska (*agrenska.se*).

Centrum för sällsynta diagnoser

– Sedan en tid tillbaka finns också regionala center för sällsynta diagnoser på sex av landets sju universitetssjukhus. De går under namnet Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, berättar Karin Olsson.

Tanken är att dessa centrum ska samordna vården genom informationsöverföring och utbildning samt stötta expertteamerna med syfte att förbättra livssituationen för personer med sällsynta diagnoser.

De olika centrumen har olika upplägg:

CSD Uppsala- och Örebroregionen har en samordnare/ specialistsjuksköterska på vardera sjukhus som ingår i en styrgrupp om fyra personer, samt 18 expertteam. Gruppen barn med Marfans syndrom ingår i teamet för sällsynta genetiska syndrom.

CSD Syd är en arbetsgrupp med tio personer och en samordnare/sjuksköterska på sjukhuset i Lund, samt sex regionala expertteam.

CSD Karolinska universitetssjukhuset har sju anställda personer samt 20 regionala expertteam kategoriserade utifrån olika ”kluster” av diagnoser som liknar varandra. Marfans och Loeys-Dietz syndrom kategoriseras i ärftliga aortasjukdomar. I framtiden har man ambitionen att istället kategorisera Loeys-Dietz i gruppen med övriga bindvävssjukdomar.

I *CSD Väst* finns en samordnare och en centrumledare på Sahlgrenska universitetssjukhuset, samt 21 expertteam.

CSD Sydöst har varit igång längst. De har sju anställda vid sjukhuset i Linköping samt samordnare/specialistsjuksköterskor som är knutna till deras sju expertteam. MFS och LDS kategoriseras i gruppen kardiovaskulära sjukdomar.

CSD Norr – vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå är ännu under uppbyggnad.

Alla CSD nås via webbplatsen nfsd.se

Läs mer om Svenska Marfanföreningen på marfanforeningen.se eller besök föreningens Facebooksida:

facebook.com/Svenska.Marfanforeningen.

(Mer info finns också i grupperna ”Marfangruppen” och ”Marfan föräldragruppen”.)

Du kan också kontakta föreningen på marfan.sverige@gmail.com

Karin Olsson nås på karinolsson@me.com

(eller på telefon: 0705-38 55 19)

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga

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

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

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

Läs mer på: socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Enligt ordförande Elisabeth Wallenius trycker förbundet på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom.

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

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

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

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, som drivs av Ågrenska.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetat i enlighet med uppdraget. Uppdraget är att:

- ...bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.
- ...bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.
- ...bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.
- ...identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

Ågrenska, som driver NFSD, är ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter.

Läs mer om NFSD:s verksamhet på nfsd.se

Marfans syndrom och Loeys-Dietz syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 558

Hos personer med Marfans syndrom, MFS, är bindväven förändrad och försvagad vilket kan ge symtom från många olika organ. De vanligaste symtomen kommer från hjärt- och kärlsystemet, skelettet, lederna och ögonen, men även huden, tänderna och lungorna kan påverkas. De individuella skillnaderna är stora.

Det finns en rad tillstånd som liknar MFS men har andra genetiska orsaker, exempelvis Loeys-Dietz syndrom, LDS, och Ehlers-Danlos syndrom, EDS.

Det föds uppskattningsvis 10-20 barn med Marfans syndrom per 100 000 nyfödda. Det innebär att mellan 1000 och 2000 personer i Sverige har syndromet.

Behandlingen syftar till att lindra symtomen och minska konsekvenserna av funktionsnedsättningarna som de medför. Den kan vara medicinsk eller kirurgisk, men handlar även om livsstilsanpassning.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA
agrenska.se

