

# Medfött diafragmabråck, familjevistelse

Dokumentation nr 679



ÅGRENSKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2023 | [agrenska.se](http://agrenska.se)

# Medfött diafragmabräck

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

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangerar Ågrenska såväl familjevistelser som vistelser för vuxna med sällsynta hälsotillstånd. Under vistelsen får föräldrar, barn och vuxna med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner om aktuella medicinska rön, genetik, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen om medfött diafragmabräck (CDH) och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen publiceras har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn som har medfött diafragmabräck berättar en familj om sina erfarenheter.

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

## Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

**Carmen Mesas Burgos**, docent och överläkare på Medicinska enheten Barnkirurgi vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna

**Malin Rohdin**, biträdande överläkare på Lung- och allergimottagningen för barn vid Astrid Lindgrensbarnsjukhus i Solna.

**Elin Öst**, universitetssjuksköterska på Medicinska enheten Barnkirurgi vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna

**Mette Lagergren**, fysioterapeut på Verksamhetsområde Barnmedicin vid Skånes universitetssjukhus i Lund

**Sara Hedén**, fysioterapeut på Verksamhetsområde Barnmedicin vid Skånes universitetssjukhus i Lund

**Agnes**, ung vuxen med medfött diafragmabräck

*Medverkande från Mun-H-Center*

**Pia Dornéus**, tandsköterska

**Maria Hall**, tandsköterska

*Medverkande från Ågrenska*

**Åsa Sunesson**, koordinator

**Anna-Karin Björnström**, koordinator

**Sara Lesslie**, redaktör för dokumentationen

## Här når du oss

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post [info@agrenska.se](mailto:info@agrenska.se)

## Innehåll

|   |    |
|---|----|
| Medicinsk information om medfött diafragmabräck (CDH) ..... | 5  |
| Frågor till Carmen Mesas Burgos .....                       | 11 |
| Amos föddes med diafragmabräck .....                        | 12 |
| Lungfunktion vid CDH .....                                  | 13 |
| Frågor till Malin Rohdin .....                              | 16 |
| Amos opereras .....   | 17 |
| Hälsa och livskvalitet hos barn och unga med CDH .....      | 18 |
| Fråga till Elin Öst .....                                   | 20 |
| Ättsvårigheter .....  | 20 |
| Fysioterapi vid CDH – varför då? .....                      | 23 |
| Frågor till Mette och Sara .....                            | 26 |
| Agnes är 22 år och föddes med diafragmabräck .....          | 26 |
| Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder .....                   | 29 |
| Syskonrollen .....  | 31 |
| Amos har tre syskon .....                                   | 33 |
| Munhälsa .....  | 34 |
| Frågor till Pia och Maria .....                             | 36 |
| Stöd i samhället .....                                      | 37 |
| Idag mår Amos för det mesta bra .....                       | 40 |
| CDH Sverige .....   | 41 |
| Riksförbundet Sällsynta diagnoser .....                     | 42 |
| Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd .....      | 43 |

## Medicinsk information om medfött diafragmabråck (CDH)

– Idag finns ökad kunskap om hur medfött diafragmabråck bäst behandlas. Barnen opereras inte omedelbart efter födseln, utan först efter några dagar då deras tillstånd är mer stabilt. Det säger Carmen Mesas Burgos som är överläkare och barnkirurg på Karolinska universitetssjukhuset.

Medfött diafragmabråck (CDH, efter engelskans Congenital Diaphragmatic Hernia) är en allvarlig missbildning som innebär att barnet föds med ett bråck i mellangärdesmuskeln, diafragman. Bråcket uppstår eftersom diafragman inte bildas på ett normalt sätt under fostertiden. Då skapas en öppen förbindelse, och organ från bukhålan glider upp i brösthålan där hjärta och lungor finns.

– Konsekvensen av att mellangärdet inte har slutit sig blir att lungorna inte får det utrymme de behöver för att utvecklas som de ska, säger Carmen Mesas Burgos.

CDH är ett sällsynt tillstånd som förekommer vid 3–5 per 10 000 graviditeter. Det föds mellan 25–30 barn med medfött diafragmabråck i Sverige varje år.

### **Bråcket uppstår tidigt i graviditeten**

Många får diagnosen redan under fostertiden vid ultraljudsundersökning. Hos närmare hälften av barnen upptäcks tillståndet först vid födseln. Svårighetsgraden varierar mycket mellan olika individer. Det finns barn som knappt är påverkade vid födseln, och andra som har livshotande andningstillstånd.

Hålet i diafragman ligger vanligen på vänster sida baktill i mellangärdet (80 procent). Ett fåtal har hålet på höger sida (20 procent)

Utvecklingen av diafragman sker tidigt i graviditeten. Redan under vecka 6–8 har muskeln som ska bli diafragman vuxit fram och den sluts i vecka 10.

– Barn med diafragmabråck får underutvecklade lungor, lunghypoplasi. Det påverkar både antalet lungblåsor (alveoler) och lungkärlen som ska transportera syre, säger Carmen Mesas Burgos.

## Diagnos

Orsaken till medfött diafragmabräck är okänd. Man antar att missbildningen är multifaktoriellt orsakad, det vill säga uppstår till följd av en kombination av ärftliga faktorer och miljöfaktorer. Det är inte kopplat till något som kvinnan har gjort under graviditeten och är inte möjligt att förhindra.

– Det är viktigt för alla familjer att veta. Det finns inget som kunde ha gjorts annorlunda, säger Carmen Mesas Burgos.

6 av 10 fall med CDH upptäcks under fosterlivet vid ultraljudsundersökning. Det är svårare att upptäcka högersidigt diafragmabräck med prenatalt ultraljud.

– Att hitta missbildningen under fosterlivet är bra, så att föräldrarna både kan fundera över vad de vill göra med graviditeten och vara förberedda vid födseln. Det är också viktigt så att vi i teamet kan förbereda förlossningen. Många barn behöver andningshjälp på en gång, säger Carmen Mesas Burgos.

Missbildningar i hjärtat kan förekomma hos barn födda med diafragmabräck. Svårare hjärtmissbildningar som upptäcks under fosterlivet är en vanlig orsak till att föräldrarna väljer att avbryta graviditeten.

## Förbättrad överlevnad

Barn som föds med diafragmabräck har ofta en andningspåverkan direkt efter födseln. Till följd av lunghypoplasin riskerar många spädbarn att utveckla pulmonell hypertension. Det innebär ett förhöjt tryck i blodkretsloppet mellan hjärta och lungor som gör att syresättningen av blodet blir sämre.

De senaste 30 åren har det skett ett paradigmskifte i behandlingen vid medfött diafragmabräck som lett till radikalt förbättrad överlevnad. Sedan 1990-talet har man fått en bättre förståelse för hur tillståndet bäst behandlas, och överlevnaden har därmed ökat från 50 procent till 85 procent. Tidigare opererades bräcket för det mesta omgående efter födseln. Idag opereras barnen inte omedelbart efter förlossningen, utan först när läget har stabiliserats. Syrgas ges med lågt tryck för att inte skada lungorna. För att behandla pulmonell hypertension

finns det läkemedel som sänker blodtrycket i lungornas pulsådor.

– Barnets hjärt- och lungtillstånd får tid att stabiliseras i den nya miljön direkt efter födseln. Övergången till att börja använda lungorna behöver ske så lugnt som möjligt och i barnets takt. När barnet är redo opererar vi, säger Carmen Mesas Burgos.

### **Behandling**

Om diafragmabräcket är känt redan under graviditeten sker förlossningen på ett av två behandlingscentrum i Sverige, i Stockholm eller i Lund. Förlossningen sker genom ett planerat kejsarsnitt med ett team som står redo. Oftast behöver barnet intuberas och respiratorbehandlas omedelbart efter födseln. Första fokus är barnets andning.

– Det säkraste sättet att transportera ett barn med CDH är i mammas mage, och det mest kritiska ögonblicket för barnet är att födas, säger Carmen Mesas Burgos.

De flesta nyblivna föräldrar till barn med CDH får inte hålla i sitt barn direkt.

– Första fokus är alltid att barnet ska få tillräckligt med syrgas. Direkt när barnet är ute behöver vi säkerställa andningen och undvika att en ond cirkel uppstår, säger Carmen Mesas Burgos.

Den onda cirkeln innebär låg syresättning av blodet vilket leder till att blodkärlen i lungorna drar ihop sig, vilket i sin tur leder till att blodet får svårt att ta sig igenom lungorna och det blir ännu lägre syresättning av blodet.

### **ECMO**

I första hand behandlas spädbarnets andningssvårigheter i respirator före operationen. Något som har haft stor betydelse för den ökade överlevnaden bland barn med CDH är ECMO-behandling. ECMO, som står för extrakorporeal membran-oxygenation, innebär en konstgjord lunga som fungerar utanför barnets kropp. En pump leder syrefattigt blod från kroppen över till ett konstgjort membran som syresätter blodet och sedan leder det tillbaka in i kroppen.

– ECMO-behandling innebär att vi behöver opererar in flera slangor till och från blodomloppet i barnets kropp.

Carmen Mesas Burgos berättar att det största problemet med ECMO-behandling är att barnet behöver blodförtunnande läkemedel under hela behandlingen för att undvika att blodet lever sig.

– Det finns risker med att ge blodförtunnande medel till nyfödda barn. Det kan till exempel orsaka blödningar i hjärnan, säger Carmen Mesas Burgos.

Efter ungefär fyra dygn (100 timmar) opereras barnet genom att bråcket sys igen. Större bräck åtgärdas genom en lagningslapp som sys fast i muskulaturen runt hålet. Lappen kallas för patch.

### **Prognos och överlevnad**

Idag finns det god kunskap om hur man kan uppskatta överlevnaden vid CDH redan på ultraljudsbilder av fostret. Detta gör man genom att mäta storleken på lungan och jämföra med huvudomkretsen (lung-to-head-ratio). Behovet av ECMO går däremot inte att förutsäga baserat på lungstorleken.

Sedan 2018 är vården av barn med CDH centraliserad till Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm och Skånes universitetssjukhus i Lund. Dessa sjukhus utför nationell högspecialiserad vård (NHV) för kirurgi vid medfött diafragmabräck.

– Vi ser i studier att det är viktigt för behandlingen av barn med CDH att vårdteamen har så stor erfarenhet som möjligt, säger Carmen Mesas Burgos.

Sedan vården har centraliserats har man sett att antalet barn med CDH som behöver ECMO-behandling har minskat något. Detta tror Carmen Mesas Burgos beror på det noggranna omhändertagandet direkt efter födseln, med ambitionen att bryta den onda cirkeln med barnets dåliga syresättning.

### **Nya överlevare – långvariga komplikationer**

De senaste decennierna har fokus förskjutits från överlevnad till optimering av organfunktion och livskvalitet hos barn med medfödda tillstånd.

– Vi har blivit bättre på att ta hand om barnen när de föds, men vi måste bli ännu bättre på att följa barnen under hela uppväxten, säger Carmen Mesas Burgos.



Många barn med CDH som har varit kritiskt sjuka vid födseln har kvarvarande symtom från lungorna, till exempel astmaliknande tillstånd.

Vanliga långsiktiga komplikationer vid CDH:

- Symtom från lungorna och andningssvårigheter som beror på fortsatt nedsatt lungfunktion (25–50 procent) och/eller högt tryck i lungkärlen (pulmonell hypertension, 25 procent)
- Svårigheter med ätande och dålig tillväxt (20–50 procent)
- Maginnehåll som läcker upp till matstrupen (gastroesofageal reflux, 20–70 procent)
- Neurologiska och kognitiva svårigheter (10–30 procent)
- Hörselnedsättning (30 procent)
- Ortopediska avvikelser, huvudsakligen hos rygg och bröstorg (15–50 procent).

– Liksom för alla barn fortsätter lungorna att växa och får större kapacitet under uppväxten. Det är otroligt viktigt att stötta upp med insatser ifall barnet inte får i sig tillräckligt med mat. Detta eftersom även lungornas tillväxt är beroende av att barnet växer och mår bra, säger Carmen Mesas Burgos.

### Uppföljning

Eftersom mag-tarmkanalen påverkas av diafragmabräcket kan 5–10 procent av barnen drabbas av tarmvred. Carmen Mesas Burgos berättar att tarmvred inte kan missas, eftersom det blir stopp i tarmen vilket är väldigt smärtsamt. I många fall kan man lösa upp tarmvred med kontraströntgen/vätska. Ibland krävs operation.

Tidigare valde man att även ta bort blindtarmen vid operationen av diafragmabräcket, eftersom den vid en eventuell blindtarmsinflammation senare i livet kan bli svår att lokalisera. – Idag gör man inte det eftersom det finns bra röntgen-diagnostik för att hitta blindtarmen, oavsett var den befinner sig i bukhålan.

Under tonåren utvecklar en del barn sned rygg, skolios. Det bör följas upp under uppväxten, och ibland krävs behandling i form av korsett eller operation. Även trättbröst är vanligt, som

innebär att den nedre delen av bröstbenet blir insjunken. Det går att operera om det påverkar andningen.

– Patchen som har lagat bräcket i diafragman bidrar till en högre förekomst av trattbröst och skolios. Detta eftersom patchen behöver förankras i omkringliggande vävnad. Ju större bräck, desto större patch och större risk för skolios och trattbröst, säger Carmen Mesas Burgos.

Själva patchen kan även lossna. Om patchen släpper sker det vanligen under de första levnadsåren. Det är inte utlöst av någon fysisk ansträngning som barnet gör. Orsaken är att barnet växer, att omkringliggande vävnad inte har hängt med och att det då blir stora spänningar. Om patchen släpper bildas små öppningar. Det är inte smärtsamt för barnet. En liten del av tarmen kan tränga upp genom den nya öppningen och orsaka tarmvredssymtom. Då krävs en ny operation.

– Detta följer vi upp genom vanliga röntgenundersökningar vid uppföljningskontroller, säger Carmen Mesas Burgos.

### **Kognitiv utveckling**

De allra flesta barn med CDH har en normal kognitiv utveckling. En mindre andel av barnen som har behandlats med ECMO och som har haft livshotande komplikationer, som blödningar i hjärnan, får påverkan på hjärnans funktion.

Barn som har opererats tidigt i barndomen har en högre förekomst av neuropsykiatriska diagnoser (NPF). Det finns en dubbel så hög förekomst av autism och adhd bland barn med CDH jämfört med andra barn.

– Detta är viktigt att uppmärksamma, så att alla barn som behöver det får göra en neuropsykiatrisk utredning, och sedan får hjälp för att klara av skolgång och vardagsliv, säger Carmen Mesas Burgos.

### **Fosterkirurgi**

De allra svåraste fallen av medfött diafragmabräck kan behandlas redan under fosterlivet. Det är en metod som täpper till luftrören med en ballong, vilket gör att lungorna kan växa sig lite större. Nackdelen är att behandlingen innebär omfattande ingrepp. Man behöver gå in i livmodern två gånger under graviditeten. Det finns en hög risk för tidig födsel.

– Den här metoden har funnits i 10 år. Det är svårt att utvärdera vad fosterkirurgin får för effekt senare i livet. Överlevnaden ökar hos de svårast påverkade barnen, men vi vet inte om det leder till mindre sjuklighet, säger Carmen Mesas Burgos.

## Frågor till Carmen Mesas Burgos

### **Blir det alltid planerat kejsarsnitt om man känner till diafragmabräcket under graviditeten?**

– Ja, inte för att det förbättrar barnets överlevnad, utan för att man med kejsarsnittet minskar tiden som barnet får dålig syresättning.

### **Hur stor är risken att barnet föds för tidigt om man gör fosterkirurgi?**

– 75 procent av barnen föds för tidigt, vanligen innan vecka 37. Av dem föds en fjärdedel före vecka 32.

### **Finns det något samband mellan CDH och IVF-behandling?**

– Nej, inte som vi känner till.

### **Är medfött diafragmabräck vanligare hos pojkar eller flickor?**

– 60 procent med CDH är pojkar och 40 procent är flickor.

### **Är det vanligt med problem med slem i luftvägarna?**

– Det är inte kopplat till diagnosen i sig, men respiratorbehandling och känsliga luftrör innebär att det produceras mer slem.

### **Mitt barn får blå läppar, är det farligt?**

– Kyla gör att blodkärlen drar ihop sig och det blir lägre syresättning. Om det är tillfälligt är det ingenting att oroa sig över.

### **Vårt barn har ofta problem med förstoppning och ont i magen. Vad beror det på?**

– Rörligheten i mag-tarmkanalen kan vara påverkad, vilket bland annat kan leda till tarmvred. Det kan vara det största problemet för en del barn med CDH.

### **Varför görs inte kardiologisk uppföljning i hela Sverige?**

– Det finns inget färdigt program för hur uppföljningen ska se ut. Vi arbetar med att ta fram ett nationellt uppföljningsprogram som förhoppningsvis blir klart år 2024.

Lungröntgen och hjärtundersökning bör göras inför utskrivning till vuxensjukvården.

## **Amos föddes med diafragmabråck**

Amos, 6 år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Evelina, pappa Johan och syskonen Noa, 17 år, Elton, 13 år, och Ester 12 år.

Evelina och Johan fick veta att Amos hade diafragmabråck på rutinultraljudet.

– Det var omvälvande. Det fanns väldigt lite information om tillståndet och prognosen. Vi visste inte ens om Amos skulle överleva. Beskedet kändes som att gå in i en mörk tunnel, säger Evelina.

Evelina och Johan gjorde precis vad de avråddes att göra – de googlade.

– Vi hittade dystra siffror på överlevnad, men höll hårt i en studie som Carmen Mesas Burgos hade skrivit om att det idag finns större kompetens för att ta hand om de här barnen.

Ett par dagar senare fick Evelina och Johan komma till fostermedicin på Karolinska för att få mer information. Där fick de träffa just Carmen Mesas Burgos som berättade om hur det kunde bli när Amos skulle födas.

– Hon var tydlig med att en del får lite lindrigare påverkan och andra svårare och att det kunde man inte veta förrän barnet var fött.

Evelina och Johan valde att berätta för syskonen och den närmaste familjen att Amos skulle födas med diafragmabråck. Eftersom många frågor fortfarande var obesvarade valde de att inte berätta för fler.

– Vi kände att vi inte heller orkade ta emot hur andra skulle reagera. Det var en väldigt annorlunda och ny situation. Det var dock viktigt för oss att tidigt involvera syskonen och berätta att vi inte visste hur det skulle bli med Amos, säger Evelina.

För förlossningen planerades ett kejsarsnitt.

– Det var som mest kritiskt när Amos skulle födas eftersom andningen var påverkad. Vi visste redan innan att vi inte skulle få hålla honom, de skulle springa iväg för att se till att han fick igång andningen i respirator. Det kändes ändå väldigt tufft, säger Evelina.

## Lungfunktion vid CDH

– Lungornas funktion hos barn med CDH kan förbättras, och det finns olika sätt att försöka optimera lungfunktionen under uppväxten. En viktig del är ett strukturerat multidisciplinärt omhändertagande i vården. Det säger Malin Rohdin som är barnläkare vid Lungmottagningen på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

De senaste decennierna har det skett ett paradigmskifte för barn med diafragmabräck. Behandlingen har förbättrats dramatiskt vilket har lett till en bättre överlevnad och en god framtida hälsa för majoriteten.

– Dock är variationen i lungfunktion stor mellan individer, säger Malin Rohdin.

Ett av lungornas viktigaste funktioner är gasutbytet. Det sker i lungblåsorna (alveolerna) som tar upp koldioxiden ur blodet och fyller på med syrgas innan blodet går tillbaka ut i blodbanan. Barn som föds med diafragmabräck har en underutvecklad lunga, lunghypoplasi. Huvudsakligen blir det en påverkan på lungblodkärnen, som blir färre och får tjockare kärnväggar. Lunghypoplasin innebär också färre förgreningar av luftrören (bronkerna) och färre lungblåsor.

– Påverkan på lungorna får konsekvensen att gasutbytet blir försämrat vid CDH. Under nyföddhetsperioden kan det yttra sig som en sämre syresättning och en högre nivå av koldioxid i blodet, säger Malin Rohdin.

### Lungornas utveckling

Diafragman bildas tidigt under fostertiden, ungefär två månader in i graviditeten. Lungornas utveckling sker successivt under fostertiden och fortsätter efter födseln. Hur stort bråcket i

diafragman är, när under fostertiden det uppstår och vilka bukorgan som flyttas upp i bröstkorgen har betydelse för graden av lunghypoplasi.

– En stor del av lungornas utveckling sker efter födseln. Även för barn med lunghypoplasi finns en positiv utveckling ända upp i tjugooårs-åldern, säger Malin Rohdin.

Det finns ett strukturerat multidisciplinärt uppföljningsprogram för barn med CDH. Barnen följs regelbundet upp till 15 års ålder av bland annat barnkirurg, lungläkare, mag-tarmläkare, dietist, fysioterapeut, hjärtläkare och logoped.

### **Lungbesvär som ändras över tid**

Nyfödda barn med CDH kan ha andningssvikt (svårigheter med syresättningen av blodet). Dessa barn kan därför behöva behandlas i respirator och ett fåtal även med ECMO (hjärtlungmaskin som syresätter blodet utanför kroppen).

Så småningom kan man övergå till att behandla syrgasbehovet med en högflödesgrimma som även hjälper till att lättare bli av med koldioxid. Den första tiden har också många barn högt tryck i lungkärlen (pulmonell hypertension) och kan då behöva behandling för det.

– Efter operationen gäller det att skapa så goda förutsättningar som möjligt för lungorna att återhämta sig, säger Malin Rohdin.

### **Förskole- och skolåldern**

Under första levnadsåren är det vanligt med upprepade luftvägsinfektioner som kan bli besvärliga. Barnen har ibland känsliga luftrör vilket gör förkylningarna mer ansträngande. Trånga och känsliga luftvägar ger ofta extra mycket segt slem och då kan barnen behöva inhalationer med koksalt och fysioterapeutisk behandling. Astmamedicinering kan ibland hjälpa.

– I skolåldern kan barnen ha en nedsatt ork vilket särskilt kan uppmärksammas vid idrottslektioner och utflykter, säger Malin Rohdin.

### **Utvärdera lungfunktionen**

Under fostertiden kan man beräkna lungstorleken genom måttet lung-to-head ratio med hjälp av ultraljuds- eller magnetkameraundersökning. Efter födseln går det att se lungornas utveckling

mer i detalj, vid olika slags röntgenundersökningar som lungröntgen och datortomografi.

– Dessa röntgenundersökningar visar lungstrukturen. Vi kan dock inte se hur väl själva gasutbytet fungerar, säger Malin Rohdin.

På Karolinska universitetssjukhuset har man utvecklat en ny metod för att kunna skatta gasutbytet i lungorna hos nyfödda barn. Vid mätning av ventilation och perfusion (blodflödet) med metoden SPECT kan man se hur fördelningen av luft och blodflöde ser ut i höger respektive vänster lunga.

– ECMO-behandling och en stor patch är riskfaktorer för en sämre fördelning mellan de två lunghalvorna, det vill säga en allvarlig lunghypoplasi, säger Malin Rohdin.

För att utvärdera lungfunktionen vid fysisk aktivitet görs ibland ett 6-minuters-gångtest på barn som är i förskoleåldern eller äldre. Då mäter man syresättning och puls under aktivitet.

Under skolåldern kan barnen även göra mer avancerade lungfunktionsmätningar såsom spirometri eller ett arbetsprov.

– Målet är att försöka uppskatta graden av lungfunktion och gasutbyte hos barnet, säger Malin Rohdin.

### **Behandling**

Vid astmaliknande symtom och känsliga luftvägar blir luftvägarna trängre eftersom musklerna drar ihop sig kring luftstrupen. Då blir luftvägsväggen förtjockad och det bildas mer slem. Det är vanligt att behandla med inhalationer av koksalt för att lösa slem, men också med astmamediciner, som Salbutamol, vilka vidgar luftvägarna. Behandling med inhalationer som innehåller kortison har en mer långverkande effekt som minskar inflammationen i luftvägarna.

För att skapa så goda förutsättningar som möjligt för lungans återhämtning är det viktigt att:

- försöka minimera antalet allvarliga luftvägsinfektioner
- vaccinera mot influensa årligen om din behandlande läkare rekommenderar det
- optimera näringsintaget
- behandla annan luftvägssjukdom som till exempel astma
- medicinera vid behov (antibiotika, inhalationer)
- undvika passiv och aktiv rökning.

– Fysisk aktivitet är också viktigt. Både för kroppen och för lungfunktionen, säger Malin Rohdin.

## Frågor till Malin Rohdin

### **Varför kan vårt barn inte få influensavaccination bekostat av vården?**

– Vi brukar titta på hur barnet har hanterat tidigare infektioner. Spannet kan vara otroligt stort och en del barn har inte särskilt stora lungbesvär. Om man upplever att ens barn får besvär av svåra infektioner tycker jag att det är viktigt att vända sig till barnets vårdgivare för att diskutera behovet av influensavaccin.

### **Min dotter får ont i lungorna när det är kallt, hur kommer det sig?**

– Ibland kan luftvägarna vara känsliga i olika situationer, som vid kallt väder. Det är viktigt att göra lungfunktionstest som spirometri för att följa lungfunktionen. Astma, när luftvägarna drar ihop sig, kan också orsaka smärta. Vissa får en tydlig förbättring efter inhalationsbehandling av astmamedicin.

### **Vi upplever att kunskapsnivån är väldigt låg i sjukvården, vad görs åt det?**

– Det är därför det är viktigt med uppföljningsprogram så att alla barn följs upp vid förutbestämda nyckelåldrar för att säkerställa en jämlik vård i hela landet.

### **Vad beror det på att patchen släpper?**

– I huvudsak beror det på att barnet växer. I 10 procent av fallen blir dragningarna så stora att patchen släpper. Det sker gradvis för det mesta. Risken minskar när barnet har vuxit färdigt.



## Amos opereras

Amos opererades 100 timmar efter förlossningen.

– Det var jättenervöst förstås, men allt gick bra. Därefter följde en tid när det hela tiden var ett steg fram och två steg tillbaka när Amos fick infektioner, minns Evelina.

Amos låg en tid på intensivvårdsavdelningen med fullt av slangar från kroppen och med en CPAP-apparat, en slags andningshjälp.

– Mitt i allt stannade en läkare upp mig och sa: Om du tänker bort alla slangar, ser du hur fantastisk han är? Det var viktigt att få påminnelsen om att vi också fick glädjas över att ha blivit föräldrar, säger Evelina.

Det skulle dröja nästan två månader innan hela familjen fick lämna sjukhuset. Första tiden hemma fick Amos mat genom en sond i näsan.

– När vi äntligen fick komma hem blev det fest med tårta och ballonger. Då stod vi inför vardagliga utmaningar. Amos skulle lära sig äta, bajsas och andas. Det var en annorlunda start på föräldrskapet, säger Evelina.

## Hälsa och livskvalitet hos barn och unga med CDH

– Det finns en påverkan på hälsan under uppväxten för barn med CDH, men för de allra flesta är livskvaliteten god. Det säger Elin Öst som är universitetssjuksköterska på Barnkirurgmottagningen vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

En god hälsa handlar inte bara om frånvaro av sjukdom. Hälsa innebär fysiskt mående, men också psykologiska och sociala aspekter.

– Hälsa är väldigt individuellt. Det är inte en fast enhet och varierar för varje individ, beroende på hans eller hennes förutsättningar, säger Elin Öst.

### Livskvalitet och hälsa

Begreppet livskvalitet innefattar hälsa, men också en övergripande upplevelse av tillfredsställelse med livet. Begreppet hälsorelaterad livskvalitet (Health-related quality of life, HRQoL) är ett mått på livskvalitet i förhållande till hälsan.

Nästan alla barn som är födda med CDH har någon form av kvarstående sjuklighet som påverkar hälsan. De flesta har påverkan på lungor och luftrör, mage och tarm, bröstorg och rygg, hörsel eller neurologiska symtom.

– Studier visar att upp emot 90 procent har någon form av sjuklighet som blir bestående, säger Elin Öst.

### CDH-studier på Karolinska

I flera olika studier på Karolinska har man bland annat undersökt hur barn som är födda med CDH upplever sin hälsa. 109 barn och ungdomar födda 1990–2009 och deras föräldrar fick i en enkät skatta den fysiska hälsan hos barnen. Resultatet visade att föräldrarna och ungdomarna främst rapporterade lungpåverkan, astmaliknande besvär, utvecklingsförsening, krampsjukdom, nedsatt syn och skolios.

– De som har fötts med en allvarigare grad av CDH hade mer besvär. Många beskrev också att de hade nedsatt ork och oftare blev trötta jämfört med sina friska kompisar, säger Elin Öst.

En viktig aspekt vid studier av barn med olika medfödda tillstånd är att barnen inte har något att jämföra med.

– Om man frågar ett barn om hen har nedsatt ork kan ju barnet bara jämföra med sig själv. Därför är det så viktigt att ställa rätt typ av frågor, säger Elin Öst.

I en annan studie om HRQoL deltog 35 barn och ungdomar födda 1993–2004 och deras föräldrar. Resultatet visade att barnen skattade sin livskvalitet högre än genomsnittet.

Ytterligare en studie om psykosocial hälsa visade att färre än hälften av barnen med CDH hade en normal aktivitetsnivå.

– Vi har sett i studierna att det fortfarande finns en osäkerhet kring hur fysisk ansträngning påverkar patchen och lungorna. Vi inom vården ser bara fysisk aktivitet som något positivt för hälsan och utan risk, så länge man hittar sin egen nivå, säger Elin Öst.

Studierna från Karolinska visar att:

- Majoriteten av barnen med CDH upplever en god fysisk hälsa och en god hälsorelaterad livskvalitet.
- De flesta fungerar normalt i skolan och på fritiden.
- Den fysiska aktivitetsnivån är nedsatt för de flesta barnen och ungdomarna i gruppen.
- Barn som är födda med en allvarlig grad av CDH har mer besvär.

I en liknande studie från Nederländerna har man också undersökt hälsa och livskvalitet hos barn med CDH:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37199110/>

Elin Öst betonar att det är viktigt med strukturerad uppföljning samt individuellt stöd till barn med CDH där det behövs.

– En nära kontakt med en bra barnläkare och vårdteam är viktigt för att kunna sätta in rätt insatser vid rätt tidpunkt, säger Elin Öst.

## Fråga till Elin Öst

### Hur ska man prata med barnet om tillståndet?

– Jag tror att det är bra att vara så öppen och ärlig som det bara går. Barnen behöver få veta vad de har varit med om tidigt i livet.

## Ätsvårigheter

– Ätande är en komplex aktivitet som kräver balans, motorik, sensorik och kommunikation. När ett barn inte växer som hen ska kan det bero på ätsvårigheter. Då finns det mycket man kan göra för att det ska fungera bättre. Det säger Lisa Bengtsson-Stelzer som är logoped på Mun-H-Center i Göteborg.

Parallellt med att det lilla barnet utvecklas och växer har även ätandet sin egen utvecklingskurva. Barnet lär sig att äta genom övning och ätförmågan stöds efter hand upp genom att oralmotoriken utvecklas. För barn med påverkan på sin motoriska utveckling på grund av neurologiska symtom kan ätutvecklingen störas. Då är det vanligt med ätsvårigheter redan i nyföddhetsperioden.

I tvåårsåldern börjar barnet bli mer självständigt i sitt ätande. Många barn är då misstänksamma mot nya smaker, konsistenser och livsmedel.

– För en del barn är selektiviteten mer omfattande och kvarstående. Ett barns ätsvårigheter kan ha stor inverkan på vardagen för hela familjen, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

### Orsaker till ätsvårigheter

Många barn med olika funktionsnedsättningar har ätsvårigheter, och det finns oftast inte en tydlig orsak. Det kan till exempel bero på gastroesofageal reflux (att surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen), förstoppning, trånga andningsvägar eller svaghet och låg muskelspänning i mun, svalg och ansikte. Barn med medfött diafragmabräck behöver ofta sondmatning i början av livet vilket påverkar ätinläringen. Även långdragna förkylningar kan ha negativ inverkan på ätandet. En del barn har också påverkan på hjärta, andning och sömn, vilket i sin tur

kan leda till att det inte finns energi nog till att äta. Allt som påverkar ett litet barn kan potentiellt påverka ätandet.

– Oftast går det inte att hitta *en* orsak till att ätandet inte fungerar, utan det handlar om många bäckar små. Ibland blir det rent av en ond cirkel: en infektion ger dålig aptit, som leder till svag viktutveckling. Föräldrarna blir oroliga, och oron får barnet att reagera negativt och matvägra. Viktkurvan kanske planar ut, barnet riskerar undernäring och får ökad mottaglighet för nya infektioner, exemplifierar Lisa Bengtsson-Stelzer.

Studier visar att barn med CDH har ett högre energibehov än andra barn.

– Att tidigt ge lite extra mat i spädbarnsåldern kan ha en positiv inverkan på tillväxten, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

### **Behandling: två parallella spår**

Ättsvårigheter behandlas bäst av ett multiprofessionellt team med till exempel läkare, sjuksköterska, dietist, logoped och tandläkare. Behandlingen följer två spår – dels syftar den till att säkerställa barnets behov av näring och energi, dels behöver barnet få ätträning för att komma vidare i sin ätutveckling.

I första hand är det viktigt att behandla medicinska åkommor som reflux och förstoppning.

– Nästa steg är att se över barnets fysiska förutsättningar. Det kan krävas anpassad kost och ibland behövs hjälpmedel för att sitta stabilt och för att äta och dricka, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

### **Ätträning**

Många barn behöver ätträning. Sådan träning syftar till att stärka funktionerna för att kunna äta och dricka, men också till att stimulera barnet att komma vidare i sitt ätande genom att prova nya livsmedel och konsistenser. Den som har nedsatt munmotorik kan behöva särskild träning i att tugga och svälja, gapa och stänga munnen, men också att prova nya saker, att äta själv eller att äta större mängder. Barn som är överkänsliga i munnen behöver försiktig stimulering av munnen för att så småningom klara av att äta. Ett sätt att stimulera är genom massage, som kan ske med händerna eller med olika redskap som vibrerar.

– Syftet är att vänja sig vid beröring inne i munnen, locka fram rörelser i tunga och läppar samt aktivera musklerna vilket underlättar ätandet, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

### **Ättrappan**

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

Stegvi får barnet sedan hjälpa till att ta fram mat, lukta på den, känna, slicka, bita och spotta ut. Sista steget i trappan är att barnet biter, tuggar och sväljer. Hela tiden ska lek vara ledordet. – Låt barnet kladda och leka med maten. Lek är den bästa vägen till inläring, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

### **När det inte fungerar**

När ett barn inte får i sig tillräckligt med näring via ätandet genom munnen, kan en nässond eller gastrostomi, en knapp på magen, bli nödvändig och livsviktig.

– Det kan också ge en trygghet i att barnet får i sig det hen behöver för att växa och utvecklas. Ibland blir då också förutsättningarna för ätträning bättre, i och med att stress och oro lindras. När barnet har en sond eller knapp är det fortsatt mycket viktigt att stimulera munnens motorik och sensorik och att borsta tänderna, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

### **Låt ätutvecklingen ta tid**

För ett barn utan några specifika svårigheter tar det minst två år att lära sig att äta. För ett barn med de utmaningar som medfött diafragmabräck kan medföra är det inte ovanligt att inläringen tar längre tid än så. Lisa Bengtssons råd är att låta träningen och ätutvecklingen ta sin tid. Fortsätt att presentera nya smaker – det kan ta tio gånger eller många fler innan barnet accepterar och lär sig äta en ny smak eller konsistens.

– Ett råd är att ni föräldrar också tänker igenom era egna beteenden kring maten. Hur reagerar ni till exempel på barnets ovilja att äta?

Några tips är att uppmuntra vid minsta framsteg och försöka vara bra förebilder genom att prata om mat och ätande på ett nyfiket och positivt sätt.

– Våga leka lite själva och försök göra måltiden till en trevlig stund, oavsett hur mycket av maten som kommer ner i barnets mage. Och ha tålmod, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

### Lästips

Läs mer om hur man kan stimulera den oralmotoriska förmågan i vardagssituationer i skrifterna *Uppleva med munnen*, *När barnet har svårt att äta*, *Nedsatt salivkontroll* och *Bitbeteende*.

De finns att läsa och beställa på [mun-h-center.se](https://www.mun-h-center.se).

## Fysioterapi vid CDH – varför då?

– Många barn med CDH behöver stöd för sin motoriska utveckling och andningsfunktion. Då kan en fysioterapeut vara till stor hjälp. Det säger Mette Lagergren som föreläser tillsammans med Sara Hedén. Båda är fysioterapeuter på Skånes universitetssjukhus i Lund.

För det lilla barnet är motoriken ett redskap för att kunna utforska, undersöka och interagera med sin omvärld. Det finns många faktorer som kan påverka den motoriska utvecklingen hos ett barn med CDH, bland annat påverkan på lungfunktion och ätande.

– Motoriska utvecklingsförseningar kan förekomma hos barn med CDH, men dessa brukar minska över tid, säger Mette Lagergren.

Hjärnan driver på den motoriska utvecklingen. Hjärnan är anpassningsbar till vad den utsätts för och kan omorganiseras.

– Utvecklingen har sin gång, men den kan stimuleras och uppmuntras för att vinna nya färdigheter, vilket är viktigt, säger Mette Lagergren.

### Bröstkorgens utveckling

Bröstkorgens utveckling och tillväxt påverkas av många faktorer hos barn med CDH. En del barn har en låg muskelspänning vilket kan inverka på bröstkorgens form och funktion.

– Skolios, det vill säga krökt ryggrad, är den vanligaste följderna av påverkan på bröstkorgen, säger Sara Hedén.

Bröstkorgens funktion kan också vara nedsatt vilket i sin tur påverkar rörligheten. Det kan vara svårare att ta djupa andetag och transportera slem, och luftvägarna kan ha större motstånd. Detta påverkar i sin tur den fysiska kapaciteten.

### **Andningsvård**

Vid en undersökning av barnets andningsfunktion tittar fysioterapeuten på andningsmönstret, bröstkorgens form, slemmobiliseringen, förmågan att hosta och rörligheten i bröstkorgen. En kontroll av lungvolymen gör man genom en PEF-mätning (peak expiratory flow) eller en spirometriundersökning.

– Vi vill gärna se hur andningen fungerar i aktivitet för att få en uppfattning om den funktionella andningsförmågan, säger Sara Hedén.

Lungornas förmåga att öka i volym är som allra störst i stående.

– Om en vuxen reser sig upp från liggande till sittande ökar lungornas volym med en liter. Volymen ökar ytterligare i stående ställning, säger Sara Hedén.

Särskilt små barn kan ha svårt att mobilisera slem från luftvägarna. När barnet växer blir luftvägarna större och kroppen får lättare att transportera bort slem. Många barn med CDH kan behöva hjälp med att transportera bort slem från luftvägarna. För att göra slemmet mindre trögt kan man ta hjälp av inhalationer. Inhalationer kan göras både med koksaltlösning och med luftrörsvidgande läkemedel. För att öka lungvolymen kan antingen en PEP-mask eller en CPAP-apparat användas. Volymen ökar genom att barnet andas mot ett motstånd eller att en svag luftström håller barnets andningsvägar öppna.

– Beroende på hur stora svårigheter barnet har med att mobilisera slem, kan behandlingen ske dagligen eller i samband med sjukdom, säger Sara Hedén.

### **Uppföljningsprogram för CDH**

I uppföljningsprogrammet för barn med medfött diafragmabråck ingår kontakt med en fysioterapeut. Den första träffen sker oftast vid utskrivningen från sjukhuset eller vid 3-månaders-



kontrollen. Då görs en avstämning om den motoriska utvecklingen och en bedömning av barnets andningsmönster.

När barnet är 6 månader träffar fysioterapeuten åter familjen, ofta i samband med ett besök hos barnkirurgen. Barnets motorik och andningsmönster ses över igen. När barnet är 12 månader görs en motorisk bedömning utifrån föräldrasamtal och observation under aktivitet, samt en ytterligare kontroll av andningsmönstret.

Vid 2-års-kontrollen görs en uppföljning av barnets motoriska förmåga, en standardiserad screening av andningsfunktionen och en skattning av rörligheten i bröstkorgen. Samma typer av uppföljningar görs vid 5,5-års-kontrollen, då barnet även får göra finmotoriska tester.

– Bedömningarna görs för att senare kunna följa upp bröstkorgsrörligheten och andningsfunktionen jämfört med barnets tidigare värden, säger Mette Lagergren.

När barnet är 10 år följer man även upp barnets fysiska arbetsförmåga genom standardiserade tester.

– Vi skulle helst vilja följa fysisk arbetsförmåga ännu tidigare. Detta för att kunna göra tidiga insatser för att öka barnets aktivitetsnivå, säger Sara Hedén.

Flera studier visar att barn med CDH har en lägre aktivitetsnivå jämfört med jämnåriga barn.

– Uppmuntra era barn till fysisk aktivitet. Att träna både styrka och rörlighet är viktigt för att öppna upp och bibehålla rörligheten i bröstkorgen, säger Mette Lagergren.

### **Fysioterapi vid CDH**

Fysioterapeuter följer barn med CDH för att kunna ge stöd kring den motoriska utvecklingen samt bedöma och följa upp andningsfunktionen. Det är viktigt för utvecklingen av en god fysisk arbetsförmåga hos barnet.

– Vi vet att det leder till en bättre hälsa på många plan. Vi tittar på helheten och på funktionen när vi följer barnet genom uppväxten, säger Sara Hedén.

## Frågor till Mette och Sara

### **Kan trattbröst korrigeras av en skoliosoperation?**

– Det ser väldigt olika ut. Man korrigerar inte trattbröst om det inte finns ett stort behov av det.

### **Vi använde PEP-mask året runt för att träna lungorna. Det hade stor effekt. Finns det forskning som visar att PEP-masken fungerar?**

– En PEP-mask öppnar upp lungorna, och användningen kan ha betydelse för lungornas utveckling.

### **Finns det några övningar att få för att träna på att spotta?**

– Absolut, men det bästa är att vända sig till sin fysioterapeut.

### **Är ni som fysioterapeuter med vid utvecklingen av nationella riktlinjer för CDH?**

– Ja, vi är med och försöker lägga mer fokus på fysioterapi, eftersom vi ser att det har stor betydelse.

### **Är det vanligt med snarkning vid CDH?**

– Snarkningar kan bero på väldigt många olika orsaker. Det är viktigt att en bedömning görs av i första hand en öron-näsahals-läkare. Man kan testa koksaltlösning i näsan för att återfukta luftvägarna.

## Agnes är 22 år och föddes med diafragmabråck

– Jag minns ju inget från den första tiden, men jag har sett min journal. Den är milslång. Eftersom det mesta hände när jag var liten är det alltid någon annans tolkning jag får höra. Det berättar Agnes som föddes med CDH.

Agnes föddes med ett vänstersidigt diafragmabråck, vilket innebär att vänster lunga är underutvecklad. Hon opererades när hon var 12 dagar gammal. Under de första åren hade Agnes förutom andningssvårigheter komplikationer som tarmvred.

– Det fick jag tillbaka i tonåren. Magproblem är fortfarande lite jobbigt och det är svårt att avgöra vad som är vad. Det gäller

att hela tiden ha lite i bakhuvudet: Är det tarmvred eller bara mensvärk, till exempel.

### **Viktigt att kunna prata i familjen**

Under uppväxten låg mycket fokus på Agnes tillväxt. Hon hade svårt att gå upp i vikt och behövde dricka näringsdrycker och äta ofta under dagarna.

– Det är mina tydligaste minnen från uppväxten. En period drack jag tre näringsdrycker om dagen.

Agnes berättar att hon inte känt sig annorlunda behandlad under uppväxten. För henne var det viktigt att anpassningar skedde utan att det blev alltför tydligt för andra, som kompisarna i klassen.

– Jag ville inte sticka ut. Ibland fick jag extra hjälp, men det var viktigt för mig att inte bli behandlad som att jag var sjuk.

En viktig faktor för att Agnes inte har känt sig annorlunda har varit öppenheten i familjen. Hon har kunnat prata med sina föräldrar och sina två yngre systrar.

– Vi har alltid pratat mycket om allt. Mina föräldrar har aldrig hemlighållit något för mig. Dessutom var min läkare bra på att prata med mig och inte över mitt huvud.

Som barn upplevde Agnes sällan att det var någon större skillnad mellan henne och andra barn i fysisk kapacitet. Hennes föräldrar var engagerade i träning och såg till att Agnes ägnade sig åt aktiviteter precis som sina systrar.

– Jag kände också att jag kunde hänga med på allt. Idrott var väl inget favoritämne, men jag hade bra betyg. Jag har också alltid haft bra och förstående idrottslärare.

### **Agnes flyttade till Göteborg för att studera**

Idag har Agnes 60 procent av normal lungfunktion och hon har hittat strategier för den begränsade orken.

– Det är uthålligheten som inte riktigt finns där. Jag kan simma, men det är ingen självklarhet för mig att simma 200 meter. Detsamma gäller att springa, men jag har lärt mig att komma runt det. Jag går hemifrån i god tid.

Den nedsatta lungfunktionen märks särskilt vid förkylningar. Agnes flyttade nyligen till Göteborg för att studera på

universitetet. Tempot är högt och det är svårt om man får sjukfrånvaro. För att underlätta för luftrören och lungorna tar hon astmamedicin och luftrörsvidgande läkemedel vid förkylningar. Agnes har alltid varit försiktig med att utsätta sig för smittor, genom att vara noga med handtvätt och till exempel undvika lösgodis.

– Det sitter i ryggmärgen. När jag blir sjuk, blir jag det länge. När vänner kommer på besök får de alltid tvätta händerna innan vi hälsar.

### **Övergången till vuxensjukvård**

Under barndomen hade Agnes sin läkare på lungmottagningen på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm. När hon skulle gå över till vuxensjukvården fick hon istället en läkare på Karolinska.

– Det gick bra, tycker jag. Om jag ska tipsa om något är det att ändå ta med sig en vän eller familjemedlem på besöken. Det är väldigt skönt att ha med sig någon som kan ta anteckningar eller komma ihåg vad som sades.

År 2019 opererades Agnes för sin skolios. Det har gjort vardagen enklare, men hon har kvar en känslighet i ryggen.

– Själva operationen är både en av de värsta och de bästa grejerna som jag har gjort. Nu i efterhand är jag så glad att jag gjorde den. Ibland behöver jag bulla upp med kuddar bakom ryggen, om jag vet att jag ska sitta en längre stund.

### **Ärret på magen**

När Agnes var yngre hände det att barn frågade om ärret på magen. Då berättade hon att hon hade opererats som väldigt liten.

– Jag har ju aldrig sett min kropp utan mina ärr. Därför funderar jag över dem lika sällan som jag tittar på min armbåge.

När Agnes träffar nya bekantskaper berättar hon sällan om sin CDH.

– Mina vänner vet förstås. Till nya människor säger jag ibland att jag har astma. Det känner alla till.

Agnes berättar att hon alltid har varit öppen med att hon föddes med diafragmabräck, men i vissa situationer behåller hon det helst för sig själv.

– Ibland för att slippa dra hela historien från början och besvara alla följdfrågor. Och ibland för att vissa helt enkelt inte har med min historia att göra. Ibland kan jag bli lite nervös för att jag måste säga något när min prestation påverkar andra. Då är det ofta enklast om jag bara är ärlig från början.

Som liten träffade Agnes aldrig någon annan med CDH.

– Gemenskap med andra tror jag på. Idag är det nog mer fokus på kontakt med andra i samma situation än när jag var liten. Jag hade ingen att jämföra med. Då är det svårt att inte känna sig annorlunda.

## Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och 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.

Barn med olika funktionsnedsättningar har kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas veckans program för barnen och ungdomarna. Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser. För att skräddarsy veckans aktiviteter med barnen samtalar barnteamet med föräldrarna om barnen med diagnos och får information från deras skolor. Även syskonen får ett eget program.

### Delaktighet

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

funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna – och anpassningen av dem – mycket viktiga.

### Allmänna mål för familjevistelsen

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *barnen ska få träffa andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan barnen känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att skapa en *miljö där barnen känner trygghet och trivsel*. Varje familj har en huvudansvarig person från barnteamet och barnens unika förutsättningar, intressen och behov är utgångspunkten vid utformningen av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar hos den som vet vad som ska hända och vilka förväntningar hen har på sig. Det gäller även för barn. Därför är personalen tydlig och använder individanpassad kommunikation. Personalen i barnteamet är lyhörda för barnens uttryck och önskemål och är beredda att anpassa aktiviteterna efter dem. Ett exempel på tydliggörande specialpedagogik och ett tryggt inslag är att Kalle Kanin alltid hälsar de små barnen välkomna vid samlingen varje morgon. Kalle har med sig bilder på de aktiviteter som barnen ska göra under dagen.

Inför varje familjevistelse på Ågrenska utformar barnteamet även specifika mål i planeringen av aktiviteter. Målen baseras på de typiska symtom som är kopplade till diagnosen.

Läs mer om Ågrenskas arbete på [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

#### Länktips:

[skolverket.se](https://www.skolverket.se) – Skolverket

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

[symbolbruket.se](https://www.symbolbruket.se) – webbtjänst för bildstöd

[specialnest.se](https://www.specialnest.se) – webbtidning som bevakar neuropsykiatri

[attention.se](https://www.attention.se) – intresseorganisation för personer med npf

[funkamera.se](https://www.funkamera.se) – hjälpmedel och pedagogiska verktyg

[lekakademin.se](https://www.lekakademin.se) – lärande och utvecklande leksaker

[varsam.se](https://www.varsam.se) – hjälpmedelsbutik

[komikapp.se](https://www.komikapp.se) – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

[lekolar.se](http://lekolar.se) – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel

[abcleksaker.se](http://abcleksaker.se) – fina, roliga och pedagogiska leksaker

[hattenforlag.se](http://hattenforlag.se) – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

[nyponochviljaforlag.se](http://nyponochviljaforlag.se) – bokförlag med lättläst litteratur.

## Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation. Den är ofta livets längsta relation, och den innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

### **Ågrenskas erfarenhet av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:**

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors eller systers funktionsnedsättning. Föräldrarna överskattar ofta hur mycket syskonet vet om funktionsnedsättningen.
- Information är inte detsamma som kunskap. Det går inte att veta hur mycket syskonet har förstått och hur hen har tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att ta till sig kunskap tar tid. Det är viktigt att prata om tillståndet kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Studierna visar också att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen om diagnosen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som 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 eller sjukdomen.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna; tid som är särskilt avsatt för dem och inte bara är tid som "ändå blev över".

### **Kunskap, känslor och bemästrande**

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

*Kunskap* fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen har arbetat fram tillsammans eftersom det ofta är lättare att formulera frågor i grupp. Frågorna besvaras sedan av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om syskonet med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de ska ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer när de åker hem från Ågrenska.

*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 istället bekräfta och sätta ord på dem.

*Bemästrande* handlar om att hitta vägar och 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 inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

### **Läs mer om syskon**

Det finns mycket konkret information om vårt arbete med syskongrupper på Ågrenskas webbplats. Där finns bland annat information om syskonrollen i olika åldrar, arbetsmaterial som exempelvis verktyg för samtal med syskon, filmer och litteraturtips: [agrenska.se/syskonkompetens](https://agrenska.se/syskonkompetens).



## Amos har tre syskon

Under de första månaderna turades Evelina och Johan om att åka hem till syskonen. De fick mycket stöd av Johans föräldrar som bodde hos familjen. När Amos föddes var Noa 11. Han träffade sin lillebror för första gången nyopererad med slangar i kroppen.

– Jag minns att det var jobbigt att han var sjuk, men det är först nu när jag är här på Ågrenska som jag inser att det är speciellt med syskonrollen. Att jag har tagit mycket extra ansvar för mina syskon, säger Noa.

Evelina berättar att under den mest kritiska perioden när Amos var nyfödd var syskonen extra viktiga för henne och Johan. Storasyster Ester, som är sex år äldre, bäddade bebissängen och fixade ordning inför lillebroderns ankomst.

– Ester bejakade verkligen framtiden och den glädje som hon kände som nybliven storasyster. Barnen är fantastiska på att påminna oss vuxna om de små sakerna som är så viktiga, säger Evelina.

Storebror Elton var fem år när Amos föddes och hade svårt att gå till förskolan när mamma Evelina var hemma med Amos. Istället var han tydlig med att han ville följa med på alla kontroller och undersökningar på sjukhuset, för att bearbeta den stora förändringen i familjen.

– Idag säger Elton att han var föräldraledig när han var fem år. Nu i efterhand har vi förstått att det var jätteviktigt för honom att ha den tryggheten, för att förstå vad det var som hände, säger Evelina.

Noa berättar att han är glad att föräldrarna tidigt var öppna och involverade syskonen i Amos tillstånd.

– I vår familj är det jämt någonting som strular lite, men jag har insett att mina föräldrar har varit fantastiska på att klara av det. De har aldrig tillåtit någon extra börda på oss barn utan har haft inställningen att det kommer gå bra, säger Noa.

Erfarenhet från Ågrenskas arbete visar att syskon till barn med funktionsnedsättning vanligtvis har stor empati och tilltro till alla

människors lika värde och att många lär sig att uppskatta vardagen mer.

– Jag tror verkligen att det är så. Jag tar inte mycket för givet för jag inser att vad som helst kan hända i livet. Jag är tacksam över det som går bra och över de personer jag har i mitt liv, säger Noa.

## Munhälsa

– En stor andel barn med sällsynta hälsotillstånd har behov av ett särskilt omhändertagande i tandvården. Det säger Pia Dornérus som föreläste tillsammans med Maria Hall. Båda är tandsköterskor och arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset, i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

### MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center under familje- och vuxenvistelserna många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna och information som vårdnadshavare har lämnat sammanställs i databasen MHC-basen.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via Mun-H-Centers webbplats [mun-h-center.se](https://mun-h-center.se) och via [MHC-appen](#).

### Anpassat tandvårdsbesök

Barn med behov av ett särskilt omhändertagande i tandvården kan behöva inskolning. Det innebär att barnet får komma på tätare besök för tillvänjning och exponeringsträning.

Tandvårdspersonalen lägger upp inskolningen individuellt i samråd med föräldrarna.

– Det är viktigt att låta barnet få känslan av att lyckas under tandvårdsbesöket. Barn lär sig av att lyckas, säger Maria Hall.

### Att tänka på

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och lämna information om barnets diagnos och eventuellt särskilda behov, medicinering med mera för att tandvården ska kunna anpassa besöket och ge ett gott omhändertagande.
- Förbered gärna barnet inför tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och på stolen som barnet ska sitta i (användbara bilder finns på [vgregion.se/ov/dart/fardigt-material/vard/](http://vgregion.se/ov/dart/fardigt-material/vard/) och [bildstod.se](http://bildstod.se)).

### Förebyggande tandvård

Det är viktigt med förebyggande tandvård tidigt för att upprätthålla en god munhälsa.

Att komma igång med goda vanor och borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen i två minuter rekommenderas – gärna med vuxenhjälp. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården, till exempel:

- visualisera tid med timglas
- tandborste som visar när man borstat i två minuter genom att blinka eller vibrera i handtaget
- tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve)
- individuellt bildstöd med ett tandborstschema
- olika typer av tandkrämer, till exempel sådana utan smak eller som inte skummar
- extra fluor för de som har ökad risk för karies och erosionsskador ges av tandvården vid indikation.

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsmhändertagande.

### **Samordning**

Som förälder till ett barn med CDH kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser i vården. Då kan man be om hjälp med att samordna kontakten mellan till exempel tandläkare, logoped, oralmotoriskt team och nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skrifterna *Uppleva med munnen*, *När barnet har svårt att äta*, *Nedsatt salivkontroll* eller *Bitbeteende*. De finns att läsa eller beställa på Mun-H-Centers webbplats [mun-h-center.se](https://mun-h-center.se).

På webbplatsen finns också en hjälpmedelsbutik med bland annat olika hjälpmedel för att äta och dricka, oralmotorisk träning och munvård.

## **Frågor till Pia och Maria**

### **Ska man tänka på något särskilt kring inhalationer?**

– Det är lätt att bli muntorr av inhalationer. Det finns många olika receptfria behandlingar för det. Att smörja munnen med till exempel solrosolja eller olika smörjande och salivstimulerande produkter kan lindra torra och känsliga munnar och underlätta självrengöring i munhålan.

### **Ska man tillåta småätande?**

– Viktigast är förstås att säkerställa näringsintaget, men försök att tänka på sockerklockan. Det ska helst gå två timmar mellan tillfällena då vi stoppar något i munnen. Försök att skölja med vatten emellan så att inget ligger kvar. Välj också gärna vatten som måltidsdryck.

## Stöd i samhället

Anna-Karin Björnström är koordinator i familje- och vuxenverksamheten på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med medfött diafragmabräck och deras familjer.

I Sverige är det offentliga stödsystemet uppdelat mellan stat, region och kommunala institutioner. Dessutom finns det en rad privata och idéburna, icke-vinstdrivande organisationer som har stödinsatser att erbjuda familjer med barn som har sällsynta hälsotillstånd.

– Många upplever att det är svårt att veta vilka man ska kontakta i olika sammanhang. Vi har ett stort stödsystem, men som kan vara svårt att navigera i, säger Anna-Karin Björnström.

### Lagar som styr vården

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivas. Alla vårdgivare är skyldiga att följa bestämmelserna i HSL.

Patientlagen är en viktig lag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård eller specialistvård i en annan region än hemregionen. Lagen innebär också att barn har rätt att vara delaktiga i sin vård.

– Sedan 2020 är även Barnkonventionen svensk lag.

Det innebär att barns rättigheter måste beaktas, men också att vården har en skyldighet att utveckla och stötta barnets förmågor, säger Anna-Karin Björnström.

### Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen vid en instans med vårdansvar för barnet skyldighet att utse en fast vårdkontakt. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

Läs mer om fast vårdkontakt på [Socialstyrelsen](#).

**Patientnämnden och IVO**

Patientnämnden är en opartisk och fristående instans som ska finnas i alla regioner. Nämnden gör inte bedömningar om rätt och fel men ska ge vägledning.

IVO (inspektionen för vård och omsorg) ska se till att hälso- och sjukvården följer de lagar som finns. Det är möjligt att anmäla en brist anonymt till IVO.

Läs mer på [IVO:s webbplats](#)

**Centrum för sällsynta diagnoser – CSD**

CSD är regionala vårdcentrum för sällsynta diagnoser.

De arbetar tillsammans med företrädare för hälso- och sjukvården, andra samhällsaktörer och intresseorganisationer, för att öka kunskapen och förbättra livsvillkoren för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd och deras närstående.

Läs mer på [csdsamverkan.se](#)

**SIP – samordnad individuell plan**

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

Läs mer på [csdsamverkan.se](#) och [1177.se](#).

**Försäkringskassan**

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

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

Läs mer på [forsakringskassan.se](https://forsakringskassan.se).

### **Skollagen**

Enligt den svenska skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen. Ett åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmålen och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska också ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar i förskola och vid övergången från förskola till skola samt vid alla stadietyten. Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolorna om det finns osäkerhet kring vilken skola som passar barnet bäst.

– Ge skolan skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos, när det är dags för skolstart, säger Anna-Karin Björnström.

### **Fler länktips**

[1177.se](https://1177.se)

[mediprep.se](https://mediprep.se) – vårdsajt för barn och unga

[narkoswebben.se](https://narkoswebben.se) – vårdinformation för barn och unga

## Idag mår Amos för det mesta bra

Förkylningar blir jobbiga och långdragna för Amos och han har lite mindre ork i vardagen. I övrigt mår Amos bra. Täta besök i sjukvården är en del av vardagen.

– Det finns en oro inför framtiden eftersom många frågor är fortsatt obesvarade. Den här upplevelsen av att ha varit med om något stort och chockartat gör att rädslan finns nära till hands. Mycket är som vanligt men på många andra sätt är det inte det, säger Evelina.

Redan när Amos låg i magen väcktes en stark känsla i Evelina – hon ville träffa andra föräldrar till barn med diafragmabräck. Vad som saknades var en patientförening.

– Jag ville veta hur de här resorna kunde se ut och hur andra hade det för att slippa känna mig så fruktansvärt ensam. När jag sökte efter ett sådant sammanhang kom jag i kontakt med andra föräldrar genom Facebook och Riksförbundet Sällsynta diagnoser, säger Evelina.

Under sin föräldraledighet med Amos bildade Evelina föreningen CDH Sverige tillsammans med ett par andra föräldrar vars barn föddes med diafragmabräck. Föreningen drev bland annat frågan att åka på familjevistelse till Ågrenska. – Det har varit fint att komma hit där man ser till hela familjen. Det är så otroligt viktigt att få dela känslor och upplevelser med andra som faktiskt förstår, säger Evelina.



## CDH Sverige

CDH Sverige är en patientförening för personer som föds med diafragmabråck och deras anhöriga. Föreningen bildades 2019 av föräldrar till barn med CDH.

CDH Sverige verkar för förbättrade levnadsvillkor och behandling för barn, ungdomar och vuxna med medfött diafragmabråck. Det vill man göra genom att sprida och öka kunskapen om diagnosen, och utveckla kontakter med vård och forskning. Dessutom vill föreningen främja samhörigheten mellan medlemmarna och ge möjligheter till ömsesidigt stöd. – Gemenskap med andra i liknande situation och att få känna ett sammanhang var en av de starkaste drivkrafterna när vi startade föreningen, berättar Evelina Rosén som är styrelsemedlem.

Föreningen har bland annat arbetat för att få genomföra en familjevistelse på Ågrenska. Den första familjevistelsen för familjer som har barn med CDH på Ågrenska genomfördes i december 2023 med nio deltagande familjer.

Läs mer på [cdhsverige.se](https://cdhsverige.se)

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

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

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

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

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:

[sallsyntadiagnoser.se](https://sallsyntadiagnoser.se)

## Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

### Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se) eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd: [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska: [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

# Medfött diafragmabråck

*En sammanfattning av dokumentation nr 679*

Medfött diafragmabråck, CDH, är en allvarlig missbildning som innebär att barnet föds med ett bråck i mellangärdesmuskeln, diafragman.

Bråcket uppstår eftersom diafragman inte bildas på ett normalt sätt under fostertiden.

Bråcket opereras tidigt.

På grund av bråcket utvecklas inte lungorna normalt vilket innebär att många får andningssvårigheter och ätsvårigheter. Även andra symtom förekommer.

CDH är ett sällsynt tillstånd som förekommer vid 3–5 per 10 000 graviditeter. Det föds mellan 25–30 barn med medfött diafragmabråck i Sverige varje år, varav ungefär två tredjedelar är pojkar.

I dokumentationen finns bland annat information om medicinsk bakgrund, lungfunktion, fysioterapi och ätsvårigheter samt det stöd samhället kan erbjuda. Här ges dessutom inblickar i hur det är att leva i en familj med ett barn med medfött diafragmabråck och som vuxen med CDH.



ÅGRENKA

## FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2023 | [agrenska.se](http://agrenska.se)