

Dokumentation nr 560

Mitokondriella sjukdomar, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

MITOKONDRIELLA SJUKDOMAR

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

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare 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. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Niklas Darin, professor, barnneurologi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Karin Naess, biträdande överläkare, Medfödda metabola sjukdomar, Karolinska universitetssjukhuset, Solna.

Ingrid Mattson Müller, logoped, Dart, Göteborg.

Ellen Karlge-Nilsson, dietist, dietismottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Marita Andersson Grönlund, överläkare, Ögonmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Åsa Sälder, sjukgymnast/fysioterapeut, barn- och ungdomshabiliteringen, Helsingborg.

Jenny Velund, socionom, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, övertandläkare.

Lisa Bengtsson, logoped.

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, socionom.

Elisabeth Lundquist, pedagog.

Linda Öhman Kjellgren, pedagog.

Pia Vingros, redaktör.

Här når du oss!

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

Innehåll

Här når du oss!	4
Medicinsk information om mitokondriella sjukdomar (Naess ok)	6
Aya har en mitokondriell sjukdom	8
Att ställa diagnos	9
Aya har höftledsluxation	10
Behandling vid mitokondriell sjukdom	11
Frågor till Niklas Darin och Karin Naess	13
Aya får en diagnos	14
Kommunikation	14
Frågor till Ingrid Mattsson Müller:	16
Aya använder tecken	17
Mat och ätande vid mitokondriell sjukdom	17
Frågor till Ellen Karlge Nilsson	23
Aya och maten	24
Ögon och syn vid mitokondriella sjukdomar	24
Frågor till Marita Andersson Grönlund	27
Sjukgymnastiska/fysioterapeutiska insatser	28
Föreningsinformation	42
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	17
Aya och skolan	20
Syskonrollen	31
Aya har en lillasyster	Fel! Bokmärket är inte definierat.
Munhälsa och munmotorik	35
Aya idag	39
Samhällets stöd	39
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	41
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	42

Medicinsk information om mitokondriella sjukdomar

Vid en mitokondriell sjukdom fungerar inte cellernas kraftverk, mitokondrierna som de ska. Symtomen märks särskilt i kroppens mest energikrävande organ, som nerver och muskler.

Det berättar Niklas Darin, professor på enheten för Barnneurologi, vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg som föreläser tillsammans med Karin Naess, biträdande överläkare vid Centrum för Medfödda Metabola sjukdomar, CMMS på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

En mitokondriell sjukdom är en ämnesomsättningssjukdom, som påverkar cellens förbränning av kolhydrater och fetter. Mitokondrierna, som finns inuti våra celler är cellernas kraftverk. Varje cell innehåller ett stort antal mitokondrier. De ser till att kroppen får lagom mycket energi för att vi till exempel ska kunna röra oss, växa och tänka.

Mitokondriella sjukdomar kan ge många olika symtom. Ibland från bara ett organ, men oftast från flera organ eller organsystem samtidigt. Särskilt ofta drabbas vävnader i kroppen som behöver mycket energi.

Ungefär en person på 5000 födda utvecklar en mitokondriell sjukdom i livet. De flesta får den i barndomen, men den kan också utvecklas i vuxen ålder.

Symtom

Symtomen vid mitokondriella sjukdomar kan visa sig i kroppens alla vävnader. Muskulaturen drabbas ofta med svaghet, uttrötthet och smärta efter ansträngning. Symtom förekommer från centrala nervsystemet och visar sig som intellektuell funktionsnedsättning, epilepsi, muskelryckningar, spasticitet och koordinationsstörningar. Det är även vanligt att hjärtat, levern och njurar påverkas.

Hörseln är ofta påverkad. Synen kan vara nedsatt.

Vad är en mitokondriesjukdom?

Inne i kroppens celler finns små enheter, så kallade organeller, som alla har viktiga funktioner. En grupp av dessa enheter är mitokondrierna. I dem omvandlas energin från maten vi äter till

energi som kroppens celler kan utnyttja. Med hjälp av syret vi andas omvandlar de sockret och fett i vår mat till energi. Måttet på energin som utvinns heter ATP (adenosintrifosfat).

sker nedbrytningen med syre, så kallad aerob metabolism, utvinns 38 ATP från en glukosmolekyl.

Ämnesomsättningen kan också ske utan syre, så kallad anaerob nedbrytning. Då bryts sockret ner till laktat, mjölksyra, vilket bara ger 2 ATP.

Vid mitokondriella sjukdomar är mitokondriernas förmåga att bilda ATP påverkad. Det innebär att mitokondriernas så kallade andningskedja, inte fungerar som den ska. Andningskedjan är uppbyggd av fem olika enzymkomplex för att omvandla näring till energi.

– Hos de flesta med en mitokondriell sjukdom är något eller några av dessa fem enzymkomplex nedsatta, säger Niklas Darin.

Konsekvensen blir att personer med mitokondriell sjukdom inte får den energi de behöver. Det bildas också för mycket mjölksyra, laktat, vilket ofta, men inte alltid, kan vara en markör för en mitokondriell sjukdom.

Genetik

Vi har cirka 22 000 gener. Av dem har omkring 1 500 olika gener betydelse för mitokondriens energiomsättning i kroppen.

Generna finns framförallt i cellkärnans kromosomer och består av dubbla spiralformade DNA-kedjor. Men mitokondrierna har också ett eget DNA.

DNA innehåller koden för det protein som ska bildas och som i sin tur reglerar och påverkar kroppens funktion. Koden utgörs av kvävebaserna adenin(A), guanin(G), cytosin(C) och tymin(T). Kvävebasernas ordningsföljd i DNA-molekylen utgör ritningen för uppbyggnaden av kroppens alla proteiner. Ibland förändras ritningen, vilket kallas en mutation.

Vid mutationer kan till exempel en av bokstäverna ha bytts ut i koden, vilket kan leda till att proteinet inte bildas eller inte fungerar som det ska.

Mutationerna kan ske både i cellkärnans DNA och i mitokondriernas DNA. De flesta proteiner i mitokondriernas andningskedja kodas från cellkärnans DNA.

Ärftlighet

Eftersom sjukdomar i mitokondrierna kan orsakas både av mutationer i mitokondriernas DNA och i cellkärnans DNA är ärftligheten komplicerad. Ärftlighetsgången varierar mellan sjukdomarna och ibland även för samma diagnos.

Fostrets mitokondrier och deras mitokondriella DNA kommer från moderns ägg. Mitokondriellt DNA kan därför bara nedärvas via modern. En man med en mitokondriell sjukdom orsakad av mutation i mitokondriellt DNA kan inte föra mutationer vidare till sina barn.

Men cirka 75 procent av barnen med mitokondriella sjukdomar har mutationer i cellkärnans DNA som ofta ärvs från både mor och far, så kallad autosomt recessiv nedärvning.

Autosomt recessiv nedärvning innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen (förändrat arvsanlag). Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procents risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet får då tillståndet.

I 50 procent av fallen får barnet den muterade genen i enkel uppsättning (från en av föräldrarna) och blir liksom föräldrarna frisk bärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Aya har en mitokondriell sjukdom

Aya åtta år kom till Ågrenska med mamma Frida, pappa Karim och lillasyster Leila sex år.

Graviditeten var normal liksom förlossningen. Aya föddes med höftledsluxation. Hon var också lite skakig i händerna. Pappa Karim, som hade två barn från tidigare tyckte att något var annorlunda med lilla nyfödda Aya, jämfört med hans äldre barn. Aya fick en Rosenskena för att justera sin höftled. I en första omgång hade hon skenan sex veckor, vilket vanligtvis brukar räcka, men hon fick förlänga tiden i flera omgångar för att få bukt med höftleden. Föräldrarna fick åka många resor till sjukhuset för att justera skenan.

- Aya utvecklades i övrigt normalt, men vid sex månaders ålder började hon gå tillbaka i utvecklingen, säger Frida.
- Aya som tidigare rullat runt, slutade med det, säger Karim.

Att ställa diagnos

Att ställa diagnos vid en mitokondriell sjukdom är komplicerat. Det är som att lägga ett pussel med de olika symtomen och provsvaren. Det säger Karin Naess, biträdande överläkare vid Centrum för Medfödda Metabola sjukdomar, CMMS på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Det finns inte ett enda prov som alltid visar att personen har en mitokondriell sjukdom. Därför används flera olika metoder för att få ledtrådar. Patientens *symtom* är viktiga pusselbitar. Symtomen kan vara från flera olika organ, särskilt från hjärnan, hormonproducerande organ och musklerna. Det finns också symtom som är lite typiska vid mitokondriell sjukdom exempelvis rörelserubbningar och svårbehandlad epilepsi som debuterar tidigt.

Andra symtom är svårigheter att växa, svaghet i ögonmuskler och strokeliknande episoder. Många patienter med mitokondriell sjukdom blir också ovanligt påverkade i samband med infektioner eller i andra situationer som kräver mer energi.

- Om personen gradvis blir sämre och om utvecklingen stannar av och färdigheter förloras kan det vara symtom på en mitokondriell sjukdom, säger Karin Naess.

Laboratorieprover

Laboratorieprov kan bestå av allmänna blodprover för blodvärde, leverstatus, blodsocker, kalk och sköldkörtelhormon. Laktatprov, (mjölksyra), urinprov för organiska syror och aminosyror och prov för karnitin görs också. Karnitin är ett special blodprov, där man vid mitokondriell sjukdom kan se låga värden som tecken på en brist.

Röntgen och magnetkameraundersökning

Röntgen och undersökningar med *magnetkamera* av hjärnan kan ge ledtrådar om att personen har en mitokondriell sjukdom.

Dessa kan visa en helt normal hjärna, trots stora neurologiska svårigheter. Magnetkameraundersökning kan också visa förluster, atrofi av både vit och grå hjärnsubstans.

Muskelbiopsi

Ett av de viktiga proverna är muskelbiopsi, för undersökning av mitokondriernas funktion. Man mäter ATP produktionen och aktiviteten i andningskedjans enzym i muskeln.

Genetisk utredning

Man brukar börja med en sekvensanalys av hela det mitokondriella genomet. Om barnet har en sjukdomsbild som tyder på mutation i cellkärnans DNA kan man numera gå vidare med en sekvensanalys av hela cellkärnans genom, alla gener. Det görs med antingen helexom- eller helgenomsekvensering. Man lägger sedan på ett filter i bedömningen så att man bara ser förändringar i gener som är kända att ge en mitokondriell, eller annan metabol, sjukdom.

– Detta kan ta ett par månader. Man får ut mycket information från en sådan undersökning. Resultaten ska sedan värderas av ett team, för att förhoppningsvis kunna ge ett svar om vilken mitokondriell sjukdom personen har, säger Karin Naess.

En del får en säker, genetisk verifierad diagnos, men många får diagnosen misstänkt, möjlig, eller sannolik mitokondriell sjukdom. Ibland när undersökningen inte visat på några genetiska förändringar kan materialet användas i fortsatta analyser. Det kan leda vidare till forskning för att hitta nya gener, med nya sjukdomsmekanismer, som kan spela roll vid mitokondriella sjukdomar.

Framtida graviditeter

Genetisk diagnostik kan också användas före eller inför framtida graviditeter.

Finns den genetiska avvikelserna i cellkärnans DNA kan ett prov på moderkakan tas i vecka 12 för att undersöka om fostret har samma diagnos som syskonet.

Vid en särskild typ av PGD, en provrörsbefruktning kan man diagnosticera sjukdomsanlagen i provröret för att sedan plantera in befruktade äggceller som inte bär den muterade genen.

Aya´s första månader

När Aya var nio månader kände föräldrarna tydligt att något inte stämde med hennes utveckling och de vände sig till barnvårdscentralen. De fick en remiss till en neurologisk

undersökning. Men läkaren tyckte inte det fanns något att oroa sig över.

Utöver oron för att inte Aya utvecklades som förväntat och problemen att få ordning på höftledsluxationen hade de svårt att få i henne tillräckligt med mat eftersom hon kräktes så fort de försökte.

– Amningen gick ganska bra, men när hon skulle börja med smakportioner kräktes hon.

När Aya var 17 månader, började hon gå ner i vikt. Samtidigt föddes lillasyster Leila.

– Aya skulle ha mat varannan timma dygnet runt men kräktes upp den i kaskader. Det var en ständig kamp att få i henne tillräckligt, samtidigt hade vi en liten nyfödd att ta hand om, säger Frida.

Behandling vid mitokondriell sjukdom

Det är viktigt med regelbunden uppföljning av symtomen vid behandlingen av personer med mitokondriella sjukdomar, säger Niklas Darin.

När diagnosen mitokondriell diagnos fastställts, eller om personen fått diagnosen ”möjlig mitokondriell sjukdom” väntar oftast en omfattande medicinsk utredning. Den bör göras på något av landets centrum för sällsynta diagnoser, där det finns tvärprofessionella team, som är specialiserade på mitokondriella sjukdomar.

Utredningen görs för att kartlägga påverkan på kroppens olika organ. Dessa undersökningar upprepas vid årliga kontroller, för att behandling ska kunna sättas in om det behövs. Uppföljningen är individuell och beror på sjukdomsbilden. Alla behöver till exempel inte träffa hjärtläkare vid den årliga kontrollen, utan bara de som har hjärtproblem.

Det *centrala nervsystemet* undersöks med magnetkameraundersökning och EEG, elektroencefalografi. Har barnet epilepsi följs utvecklingen med EEG och behandlas med medicin. Målet med medicineringen är att undvika anfall. Epilepsi vid mitokondriella sjukdomar kan vara svårbehandlad.

Muskler och nerver undersöks, eftersom dessa energikrävande funktioner ofta är drabbade:

Behandling kan vara uthållighets- eller styrketräning, som utprovas av en fysioterapeut.

Nedhängande ögonlock (ptos) kan korrigeras med operation.
Dubbelseende kan ibland förbättras med prismaglasögon. *Grå starr* kan opereras.

Öron-näsa-hals – hörselnedsättning kan behandlas med hörselhjälpmedel eller cochleaimplantat.
Andningen är ofta ansträngd och förbrukar mycket energi.
Finns symtom från andningen kan andningshjälpmedel användas.

Hormonsystemet kan visa symtom i form av diabetes, effekter på sköldkörteln eller bisköldkörteln. Insulin- eller tablettbehandling kan behövas för att nå normala blodsockernivåer.

Hjärtats funktion undersöks regelbundet. Hjärtmedicin och pacemaker kan ibland behövas.

Mage och tarm är ofta påverkade, och kontakt med dietist behövs för att säkerställa att barnet får tillräckligt med näring. Ibland behövs ”knapp”, Perkutan Endoskopisk Gastrostomi, PEG för sondmatning. Risken för leversvikt eller problem med bukspottskörtel uppmärksammas också.

Blod och njurar undersöks också.

Vid narkos, *anestesi* krävs optimala förberedelser och extra övervakning. Rätt anestesi-läkemedel ska användas då vissa läkemedel hämmar den mitokondriella andningskedjan hos personer med mitokondriella sjukdomar.

Infektioner – vid infektioner ska personer med mitokondriella sjukdomar undvika stress. Rör i öronen och operation av polyper och halsmandlar kan övervägas vid upprepade besvär.
Olika spårämnen och vitaminer som *coenzym Q10*, *thiamin* och *riboflavin* används i behandlingen om funktionen i elektrontransportkedjan är nedsatt. De tar också hand om fria syreradikaler. Ibland ges ett tillskott av karnitin för att öka upptaget av fett i mitokondrierna.

Tillväxten följs noga. Huvudomfång, längd och vikt kontrolleras. Det är vanligt att personer med mitokondriell sjukdom är lite

tunnare och kortare än sin övriga familj. Troligen beror det på svårigheten att gå upp i vikt på grund av olika ätproblem (munmotorik, svårt att svälja, svag tarmmotorik).

Den motoriska utvecklingen följs för att se om barnet utvecklas i normal takt.

Från barn till vuxen

När barn med mitokondriell sjukdom blir 18 år ska deras specialistvård överföras från barnsjukvården till vuxensjukvården. Eftersom det är sjukdomar som kräver mycket uppföljning och behandling när barnen är små, har de flesta experter funnits i barnsjukvården. Men numer finns även vuxenteam.

Forskning inför framtiden

Det finns en rad forskningsprojekt om mitokondriella sjukdomar. Flera handlar om att förstå mekanismerna som orsakar dem. En anledning till det stora intresset är att det finns teorier om att mitokondriella sjukdomar ligger bakom folksjukdomar som Parkinson och vårt åldrande.

– Framtida behandlingsmetoder kan komma att handla om att motverka ansamlingen av fria syreradikaler genom stort tillskott av antioxidanter. I enstaka fall kan stamcellsbehandling eventuellt fungera vid vissa mitokondriella tillstånd, säger Niklas Darin.

Frågor till Niklas Darin och Karin Naess

Upptäcks de medfödda mitokondriella sjukdomarna direkt efter förlossningen?

– Nej det kan dröja. Alla får inte heller diagnos.

Varför börjar sjukdomen utvecklas senare hos några?

– Det hör troligen ihop med vilken tröskelnivån (heteroplasm) mutationen är på, och hur allvarlig genförändringen är. Mer allvarlig förändring ger symtom tidigare.

Hur är prognosen vid mitokondriell sjukdom?

– Generellt är det svårt att tala om förloppet, då det ser olika ut. Det är lättare att ge en prognos om den genetiska orsaken är känd. Men det är helt klart en allvarlig sjukdom, som drabbar många tidigt i livet. Det finns en risk att barnet inte når vuxen ålder. Ju äldre barnet blir, desto lättare blir det att sja om framtiden.

Aya får en diagnos

Det tog några år innan Aya fick diagnosen mitokondriell sjukdom.

Hon var nästan tre år.

Trots att Frida och Karim blev avrådade från att söka information på nätet gjorde de som de flesta andra föräldrar i samma situation. De sökte information på nätet.

– Det värsta scenariet vi läste om var inte roligt, säger Karim.

– Först kände jag skuld, eftersom jag läste att sjukdomen oftast ärvs av mamman, säger Frida.

Men Karim säger direkt att de bestämde sig för att inte skuldsätta någon, utan pratade med varandra om varför de fått Aya.

– Idag ser vi Aya som en gåva. Hon samlar ihop familjen, säger Karim och berättar att hans äldre barn och syster arbetar som hennes personliga assistenter.

Kommunikation

– **Använd pekprat och bli en modell för era barn, när ni pratar. Det säger Ingrid Mattsson Müller, logoped på Dart, Västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning.**

På Dart görs utredning, utprovning, utbildning samt forskning och utveckling inom området kommunikation och Alternativ och Kompletterande Kommunikation, AKK. Liknande resurser finns över hela landet.

På Dart:s webbplats finns exempel på hjälpmedel och programvaror för att underlätta kommunikation.

Vilken kommunikationsmodell har ni idag, frågar Ingrid Mattsson Müller och ber föräldrar och personal samtala en stund. Några föräldrar berättar att deras barn pratar i tvåordsmeningar och att det fungerar ganska bra, en annan familj använder tecken som stöd och bilder. Några pedagoger berättar att deras elev har blisskarta och ögonstyrd dator.

Det används alltså en variation av metoder.

Bakgrund

Alla människor kommunicerar, vi är sociala varelser och födda att kommunicera. Det är i mötet med omgivningen som vi blir till, därför mår vi dåligt om vi inte kan kommunicera.

– Det finns ett klart och tydligt samband mellan kommunikationsförmågan och utmanande beteende, som utbrott och skrik, säger Ingrid Mattsson Müller.

Språkets olika sidor

Att *förstå* kommer först i utvecklingen. Vi pratar med det lilla barnet hela tiden, utan att förvänta oss att det ska kunna prata. Barnet badas i ord och meningar och förstår med tiden allt mer. Nästa steg är *uttrycksförmågan*. Att uttrycka sig genom tal är en avancerad metod som engagerar 150 muskler i ett komplicerat samspel, i ett högt tempo.

– Det säger sig självt att tal kan vara svårt för den som är rörelsehindrad på något sätt, säger Ingrid Mattsson Müller. Den tredje fasen i språkutvecklingen är det *inre språket*. Det använder vi för att reflektera, strukturera och planera vårt liv.

Brist på svar

För omgivningen blir det svårt om barnet inte ger kommunikativa signaler som vi är vana vid. Får vi ingen eller begränsad respons kommunicerar vi allt mindre. Det är lätt att hamna i en negativ spiral.

– Om barnet inte svarar oss, blir vi ofta mer styrande och ställer frågor (Vill du ha vatten? Gör det ont?). Vi ger mindre utrymme till ett berättande samtal som fångar upp barnets upplevelser, säger Ingrid Mattsson Müller.

AKK

Men utvecklingen går att bryta genom kunskap och medvetenhet. Bland annat finns kurser för föräldrar kallade AKKtiv KomIgång (barn 0-6 år) och Akktiv KomUng (barn 7-20 år). Dessa ges av habiliteringarna.

– Det är bra om föräldrar går en sådan utbildning för att få kunskap och bli medvetna om sitt barns kommunikation och hitta sätt att samtala med det.

Andra kurser är KOMPIS handledarutbildning: Kommunikation genom pekprat i skolmiljö som riktar sig till pedagoger.

Stöd för kommunikation

Det finns olika anledningar till att en person bör erbjudas kommunikationsstöd:

- 1) För ett alternativt sätt att uttrycka sig
- 2) Behov av komplement för att uttrycka sig och förstå (exempelvis vid försenad språkutveckling)

3) Behov för att både förstå och att uttrycka sig.

För dessa personer är det viktigt att få tillgång till bilder eller symboler för ord. Det talade ordet försvinner snabbt, men en bild stannar kvar, personen kan sitta och titta på den så länge det behövs.

– För att tänka och utvecklas är det viktigt att få ett språk. Men det behövs också hjälp från omgivningen för att tränas i samspelet med bilderna och symbolerna, säger Ingrid Mattsson Müller.

Hon betonar att det är viktigt att börja med kommunikation tidigt, och att föräldrarna och andra i omgivningen själva är en modell för metoden. Även om barnet och föräldrarna lärt sig att förstå varandra någorlunda är det viktigt att barnet kan kommunicera med andra för att bli självständigt.

Användbara webbadresser för kommunikationsstöd

Bilstod.se (bildstödsverktyg – registrera och logga in)

Appstod.se (info om appar för kommunikation och kognition)

Kom– hit.se (kommunikationsstöd i vårdsituationer, föreläsningsfilmer, med mera

KomHIT Flykting med bildstöd på 11 språk)

Akktiv.se (föräldrautbildning)

Dart– gbg.org (diverse information, tips och material)

Dart– gbg.org/ogonstyrning

Bildsamt.se (bilder som stöd i samtal om våld)

Blissonline.se (blisskartor, blissord, lexikon, ordbehandlare)

<http://www.vgregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/appar-for-smartphones-och-surfplattor/appar-som-stod/>

(appar som stöd som har provats ut på habiliteringen.

<http://habilitering.se/stockk/om-kommunikativt-stod> (SToCKK, diverse information, tips och material)

<https://www.youtube.com/user/ckkuppsala/featured> (diverse information, tips och material från habiliteringen i Uppsala

Frågor till Ingrid Mattsson Müller:

Hur vet man vilken alternativ kommunikationsmodell som passar just vårt barn?

– Det vet man inte direkt, utan vi måste prova oss fram. Det är bra att gå en Kom–i–gång kurs och själv lära sig vara en modell för hur man kommunicerar.

Var får vi hjälp att hitta den metod som passar vårt barn?

– Habiliteringens logoped kan hjälpa till att få fram det som fungerar.

Hur ska vi kommunicera med en 16 månaders bebis?

– Peka på bilder, ha pekprat med bilder och tecken. Tassels, tecken på kroppen är ett annat sätt. Det är viktigt att sätta igång med alla möjliga metoder tidigt för att hitta vad som passar barnet.

Aya använder tecken

Nu går Aya i andra klass, i en skola som Frida och Karim valt med omsorg. De sökte efter en skola som var bra på kommunikation.

– Aya är en nyfiken person, som vill bli utmanad på sitt sätt.

– Hon är en clown. När du lär känna henne märker du att hon är en clown, även när hon har 40 grader. När vi lämnat sjukhuset efter en vårdperiod, säger personalen att de kommer att sakna henne, säger Karim.

Frida och Karim har inte använt något särskilt kommunikationsstöd, utan har mest pratat med Aya under hennes uppväxt.

– Nu kan hon några ord och pratar i två eller treords-meningar, säger Frida.

Föräldrarna har lärt sig att vara detektiver för att förstå vad hon menar. De testar allt, tills de får ett tecken på att de uppfattat Aya rätt.

– Häromdagen sa hon aje. Jag kollade runt för att se vad hon menade och upptäckte en galge på soffan som Aya tittade på, säger Frida.

I skolan används tecken som stöd och bildstöd. Nu har föräldrarna gått på kurs för att också lära sig. Men det tar tid att använda ett nytt sätt att kommunicera.

– Lillasyster Leila hjälper oss att tyda vad Aya vill. Hon förstår sin syster.

– Det är som att Leila är storasyster, säger Frida.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan, berättar Elisabeth Lundquist, pedagog från barnteamet om Ågrenskas pedagogiska arbete vid en familjevistelse.

– Barn som har mitokondriella sjukdomar har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande grad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, säger Elisabeth Lundquist.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrarna om barnen med diagnos. De hämtar också in information från barnens skola. Därefter planeras veckans aktiviteter med barnen.

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. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig man kan känna sig. Eftersom funktionsnedsättningen är bestående blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

Vad underlättar i era barns vardag? Frågar Elisabeth Lundquist och ber föräldrarna prata med varandra. Förslagen som kommer upp är flera; Att barnet fått sova en hel natt, ges tillfälle att vila och att barnet har ätit bra. Rätt hjälpmedel som rullstol underlättar i vardagen. Sondknappen är också ett hjälpmedel som underlättar i vardagen.

”Rätt” person på rätt plats inom sjukvård och habilitering, som har rätt bemötande och kunskap, ger mycket energi i vardagen till familjen och barnet. Rätt till assistans underlättar för barnet och hela familjen. Bra samarbete med skolan är värdefull för att få en bra vardag.

Många av faktorerna för att underlätta i vardagen har omgivningen ansvar för, enas man om.

Allmänna mål

Allmänna mål för alla vistelser är att skapa en miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel. Tillfällen till möten med andra barn och elever med samma diagnos och deras syskon ska skapas. Vistelsen ska bidra till kunskap och insikt om diagnosen.

Att göra barnen så delaktiga som möjligt är ett viktigt mål vid planeringen av aktiviteter under vistelsen på Ågrenska. Det innebär att personalen är måna om att arbeta efter individens egen rytm och alltid sträva efter att försöka utröna och förstå barnets eller ungdomens vilja.

– Vi vill stimulera individens egna resurser och kompensera på rätt sätt, säger Elisabeth Lundquist.

Särskilda mål

För varje vistelse sätts särskilda mål upp, som är anpassade efter de behov barnen med denna diagnos har. För veckan med mitokondriella sjukdomar har det blivit fem särskilda mål.

Att se till varje barns/elevs omvårdnadsbehov och hälsa. Det görs genom att anpassa aktiviteter och tid utifrån behov och dagsform och ge chans till vila och fysisk avslappning under dagen. Individuella hjälpmedel ingår på ett naturligt sätt.

– Vi är måna om att det är lugnt på måltiderna och att barnen får extra tid om behov finns.

Att stödja språk och kommunikationen är ett viktigt mål under vistelsen, och det görs bland annat genom att personalen är lyhörd, inväntar svar och tolkar individens egna uttryck. En viktig del i att kommunicera är att barnet själv kan vara med och påverka sin situation.

Det finns exempelvis många kommunikationshjälpmedel som bilder, tecken som stöd, gester och ett tydligt kroppsspråk.

Ett tredje mål är att *minska konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheter*. Ett exempel är tydliga enkla instruktioner inför en aktivitet. En timstock används för att tydliggöra hur lång tid en aktivitet ska vara. Det är ett sätt att underlätta tidsuppfattningen.

Aktiviteter anpassas till individen.

Att stimulera till socialt samspel genom

gemensamma aktiviteter, lekar och samlingar. Personalen är med som vuxenstöd, i kontakter, relationer och handlingar. Aktiviteterna är valda så att alla kan vara med i på sina egna villkor.

– Vi är lyhörda för barnens känsloläge och trötthetsnivå.

Barnens *fin- och grovmotorik stimuleras* genom att man tar tillvara möjligheten till motorisk aktivitet i den naturliga leken. Till exempel hänger spännande påsar i skogen under promenaden, med ljud eller saker i att känna på.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar och avslappning med mer motoriskt krävande programpunkter. För att stimulera grov- och finmotorik hålls många av aktiviteterna utomhus, till exempel i skogen eller på stranden. Tanken är att alla aktiviteter ska kännas roliga och naturliga för barnen.

– Stimulerande upplevelser startar den goda cirkeln och väcker barnens lust att ta egna initiativ, vilket leder till ökad aktivitet och påskyndar utvecklingen, säger Elisabeth Lundquist.

Samverkan

Samverkan mellan föräldrar, skola, habilitering och elevhälsa är väldigt värdefull. Den är särskilt viktig vid stadieövergångar för att överföra viktig information om barnets särskilda egenskaper och tillgångar liksom svårigheter.

Länktips

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

skolappar.nu

– appar kopplade 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

Aya och skolan

När Aya blev tre år, var det dags för förskola. Men hon hann inte gå många dagar innan hon fick en infektion.

– Aya gick på förskolan två-tre dagar, sedan låg hon på sjukhus i två tre veckor, säger Frida.

När Aya var frisk var hon på förskolan 9-13, då kunde Frida ha fokus på lillasyster Leila några timmar. Annars var det Aya och hennes matning som fick mest uppmärksamhet resten av dygnet hemma.

Men när sjukdagarna blev fler än de friska dagarna, beslöt föräldrarna att Aya inte skulle gå till förskolan.

Istället var hon hemma och började först när det var dags för förskoleklass när hon var sex år.

Mat och ätande vid mitokondriell sjukdom

Vid mitokondriella sjukdomar är maten, medicinerna och sjukgymnastiken tre viktiga delar i behandlingen. De påverkar och är beroende av varandra.

Det säger Ellen Karlge-Nilsson, dietist vid dietistmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

För att må bra, växa, utvecklas och orka behöver maten täcka de energi- och näringsbehov vi har. Mitokondrierna sitter i cellkärnan och är cellernas kraft/energistationer. Energittillverkningen i kroppen fungerar inte normalt hos personer med mitokondriella sjukdomar, därför har en del ett högre energibehov.

Det finns många olika mitokondriella sjukdomar, med olika symptom, men en del faktorer är gemensamma. I princip är alla med denna diagnos känsliga för långa uppehåll mellan måltider och mår inte bra av svält eller för lågt energiintag.

– Behoven påverkas naturligtvis av hur personen lever. Den som är stillasittande behöver inte lika mycket energi som den som är fysiskt aktiv. Vid infektioner och feber ökar energibehovet, säger Ellen Karlge Nilsson.

Anledningar till dålig aptit

Det finns både möjligheter och svårigheter kring maten. En del barn har god aptit, gillar att äta och vill prova ny mat. Andra barn är inte så intresserade eller äter långsamt. Mediciner kan påverka aptiten. Barnen kan besväras av kräkningar, illamående, förstoppning och andra magproblem.

– Alla föräldrar vill att deras barn ska växa och må bra. Därför skapar det mycket oro om matsituationen inte fungerar. Ifall barnet säger nej är det lätt att föräldern känner sig avvisad, säger Ellen Karlge Nilsson.

Om barnet vägrar äta är det viktigt att utreda varför. Efter en noggrann utredning är det lättare att gå vidare med rätt åtgärder.

– Det kan vara bra att reflektera över och prata om vilken relation familjen har till mat och vad som ska ätas. Ytterligare något att fundera över är hur du som förälder reagerar om barnet äter dåligt. Hur kan man ändå göra måltiden ”positiv”? frågar Ellen Karlge Nilsson.

Äta ofta

Vid en mitokondriell sjukdom behöver barnet äta ofta, mellan fyra och sex gånger om dagen. Är barnet sjukt orkar det förmodligen bara äta mindre portioner och behöver då äta oftare än när de är friska.

– Den som får i sig för lite energi eller äter för sällan riskerar att få för lågt blodsocker, hypoglykemi och kan då bli trött, vinglig och långsam, säger Ellen Karlge Nilsson.

För att undvika lågt blodsocker gäller det att välja mat som ger mättnad länge, till exempel fibrer, fett och proteiner.

Undvik att värdera mat som dålig eller bra. Det viktigaste är att barnet överhuvudtaget äter och dricker. Det är summan av vad man äter som spelar roll.

– Var försiktig med barnets favoritmat under perioder av illamående och kräkningar. Spara den till bra dagar så förblir den uppskattad, säger Ellen Karlge Nilsson.

Mat i skolan

Se till att barnet får den mat hen gillar i skolan och att den är anpassad efter barnets förutsättningar, till exempel rätt konsistens. Ibland kan det behövas ett intyg från dietist eller läkare.

Toalettvanor

Om barnet är förstoppat/trög i magen kan hen behöva mer grönsaker, frukt eller vätska. Bröd, gröt och pasta har en tendens att göra tarmmotoriken mer långsam.

För en del barn som inte får i sig tillräckligt med näring via sitt eget ätande via munnen är alternativet nasogastrisk sond (sond i näsan

ner till magsäcken) eller via en knapp/PEG. På så sätt kan man ge extra näringsstöd under en tid eller permanent.

– En del föräldrar är till en början tveksamma till detta, men för de flesta underlättar en knapp och man får plötsligt tid till annat än att äta hela dagen. Barnet får i sig den näring det behöver och det gynnar allmäntillståndet, säger Ellen Karlge Nilsson.

Det går bra att äta samtidigt som man ger mat i sond.

– Ha kvar det som barnet tycker om att äta och ge resten via sonden eller knappen. Försök att behålla glädjen och stimulansen i att äta tillsammans, även om det bara blir små mängder, säger Ellen Karlge Nilsson.

Lästips:

När ditt barn inte äter, praktiska tips för att hitta matlusten av

Kajsa Lamm Laurin

Sitt still och njut en kokbok av Annika Jakobson

Nu ska vi äta av familjeterapeuten Jesper Juul

Frågor till Ellen Karlge Nilsson

Vem har ansvaret för att vårt barn får rätt mat i skolan?

– Precis som skolköket ska laga vegetarisk mat eller mat utan fläsk har barn med mitokondriell sjukdom rätt att få mat som är anpassad efter deras behov. Det kan till exempel handla om att maten måste ha rätt konsistens. Ring till skolsköterskan, kökschefen och rektorn och förklara vilken slags mat ditt barn behöver. En dietist eller läkare kan också skriva intyg, viktigt att dessa intyg är tydligt specificerade.

Har ni tips om diet vid mitokondriella sjukdomar.

– Be att få kontakt med en dietist på hemsjukhuset. Det är viktigt med individuella råd.

Varför äter barn med mitokondriella sjukdomar ofta dåligt?

– Det kan finnas många olika orsaker. De kan ha varit sjuka och kräkts mycket, vilket påverkar aptiten och intresset för mat negativt. De kanske behöver träna på att äta hos en logoped för att hitta ett sätt som passar dem? Att tugga kan vara fysiskt ansträngande, speciellt när man är muskelsvag. En hel måltid kan därför ta lång tid. Många har problem med slem.

Aya och maten

När lillasyster Leila föddes började Aya gå ner i vikt. Först när Aya var två år och lillasyster Leila var några månader togs deras oro på allvar.

– Då var vi så trötta, vi hade förbrukat alla våra resurser.

Föräldrarna vände sig till kommunen för att få stöd. De fick avlastning en gång per vecka.

– Ofta handlar det om att knacka på rätt dörrar för att få hjälp, säger Karim.

De kom äntligen till en läkare som lyssnade och undersökte Aya grundligt. Ayas mage och tarm undersöktes. Det visade sig att hennes magmun inte förmådde sluta tätt, istället for maten upp så snart den kommit ner, så kallad reflux.

Föräldrarna träffade en dietist som direkt tyckte att hon skulle få en knapp, en PEG).

– Vi ville först inte, eftersom vi var rädda för operationen, säger Karim.

Men samtidigt var de utmattade, de hade förbrukat alla sina resurser på att få i henne mat varannan timma dygnet runt

– Men hon fick PEG och det blev bra.

– Nu ger vi henne lite att äta via munnen. Det blir några skedar på förmiddagen och kanske 10-12 under eftermiddagens måltid.

Klarar hon så många skedar blir vi glada, säger Frida.

– Rekordet är 22-23 skedar. När hon äter så mycket blir man superlycklig, säger Karim.

Ögon och syn vid mitokondriella sjukdomar

– Majoriteten, 80 procent, av barn med mitokondriella sjukdomar har syn- och ögonproblem. Vanligast är brytningsfel, skelning och nedhängande ögonlock, ptos. Även förändringar på näthinna och synnerv förekommer. Det berättar Marita Andersson Grönlund, ögonläkare vid Ögonmottagningen för barn och ungdom på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

När det gäller synen är det viktigt att skilja på tre viktiga faktorer. Den första är att vi inte ”ser” med ögonen utan med hjärnan (som tolkar vad vi ser). Den andra faktorn är att det är en sak att se, det vill säga ha en god synskärpa, en annan att förstå och uppfatta det

vi ser. Den tredje faktorn är att ögon och synfunktionen kan vara olika hos individer med samma diagnos och vid olika tidpunkter i livet.

– Sjukdomar kan innebära att alla dessa delar drabbas, inleder Marita Andersson Grönlund.

Ögat

Vid en skiss av ett öga i genomskärning syns hornhinnan ytterst. Här finns också regnbågshinnan som ger oss färgen på våra ögon. Därefter kommer linsen, glaskroppen, näthinnan med alla synceller, synnerven och synbanorna som leder till syncentrum lokaliserat i bakhuvudet.

Ögat och synsystemet är ett komplext system med många olika nervbanor, muskelgrupper och sammanlänkade funktioner. Många av ögats funktioner, inte minst ögonrörelserna, kräver mycket energi. Därför är det knappast underligt att ögat är påverkat vid en mitokondriell sjukdom. Barn med misstänkt mitokondriell sjukdom utreds för en bedömning av ögon- och synfunktion bland annat på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

Utredning av syn

En hel del synundersökningar kan ske när barnet är vaket. Det gäller bestämningen av synskärpan, kontroll av skelning och samsyn vilket görs av ortopister. Synfältsundersökning och undersökning i spaltlampa sker också när barnet är vaket. Andra undersökningar görs ofta i narkos om barnet är under sexårsåldern eller om det har en funktionsnedsättning som påverkar barnets medverkan.

- ERG (elektroretinogram) som mäter näthinnans funktion
- Refraktion i cykloplegi, som mäter närsynthet och översynthet
- Pachymetri, för att bestämma hornhinnans tjocklek
- Ögonbottenfotografering för bedömning av ögonbottenstrukturen.

Vid mitokondriella sjukdomar påverkas framförallt näthinna, synnerv och muskler. Följande ögon- och synförändringar kan förekomma vid mitokondriella sjukdomar:

- *Nedhängande ögonlock*, ptos – hänger det över pupillen måste det åtgärdas
- *Begränsad ögonrörlighet*, kanske skelar barnet eller kan inte röra ögonen alls.

- Synnedsättning kan bero på många olika saker. *Synnerven* kan vara skadad eller att *näthinnan* inte fungerar tillfredsställande.
- *Dåligt mörkerseende*
- *Synfältpåverkan*. Att ha nedre synfältpåverkan ger större problem än de övre. Vid nedre synfältpåverkan blir det svårt att inte kunna se ner mot fötterna när du till exempel går i trappor.
- *Ögonbottenförändring*, till exempel pigmentering i näthinnan och liten synnerv.

Vi föds utan att kunna se ordentligt och det tar tid innan vi kan uppfatta saker med blicken, på det sättet vi gör som vuxna. Normalt är synsystemet helt färdigutvecklat först vid tio till tolv års ålder. Det innebär att det går att påverka synen, till exempel genom att korrigera synfel och behandla skelning lång tid efter födseln.

På ögonmottagningen har man samlat kunskap enligt ett särskilt protokoll, från undersökningar av barn och ungdomar med mitokondriell sjukdom. Syftet är att förstå hur syn och ögon påverkats av diagnosen.

– Av de 59 patienter vi undersökte mellan 1984 och 2006 hade 80 procent syn- och ögonproblem. Vilka de är beror på vilken diagnos barnet har, sa Marita Andersson Grönlund.

Målet med undersökningarna är att skaffa mer kunskap och för att kunna fånga upp syn- och ögonproblem tidigt.

– Vi hoppas också få fram mer kunskap om skillnader mellan olika genetiska diagnoser för att förbättra det kliniska omhändertagandet, sa Marita Andersson Grönlund.

En synskada som kan uppstå till följd av skador i hjärnan är CVI, Cerebral Visual Impairment, eller hjärnsynskada. Den innebär en oförmåga hos hjärnan att bland annat tolka det man ser. Ögats funktion däremot kan vara helt normal. Barn som föds för tidigt är extra känsliga eftersom näthinnans blodförsörjning inte är färdigutvecklad.

– Vi ska starta upp ett CVI team där alla specialister och habiliteringspersonal ska ingå. Då hoppas vi att ännu bättre fånga upp synproblem som CVI vid till exempel mitokondriella diagnoser, säger Marita Andersson Grönlund.

Det finns numer också behandlingsrekommendationer för hur CVI ska identifieras, utredas, behandlas och följas upp.

Frågor till Marita Andersson Grönlund

Vårt barn kan inte prata. Hur kan ni då ta reda på att det ser?

– Vi har flera olika metoder och kontroller beroende på vilken ålder barnet är i och om det kan prata eller ej. Hos det riktigt lilla barnet på tre till fyra månader undersöker vi till exempel om de kan fixera och följa ett objekt. Vi använder också teknisk utrustning till exempel för att undersöka ögonbotten och synbanornas funktion. Då jämförs barnets ögonbotten med en hos en normalt seende kontroll. Vi kanske inte kan säga exakt hur barnet ser, men vi kan genom att iaktta hur barnet beter sig och resultat av tekniska undersökningar ge ett svar om synen.

Hur undersöks synen på barn med en hjärnskada?

– För att veta vad som är sjukt måste man veta vad som är friskt. Därför har vi undersökt friska barns syn för att ha något att jämföra med. Vi är vana vid att möta barn med funktionsnedsättningar och kan lirka med dem för att göra de undersökningar vi behöver. Vi iakttar också hur de rör sig och reagerar när vi för fram föremål. Ibland får man göra fler undersökningar när barnen är under narkos. Vi kan passa på när barnet är nersövt i samband med en operation.

Kan problem med synnerven komma efter en tid?

– Vid Leighs sjukdom, som är en mitokondriell sjukdom, kan en synskada komma efter en tid. Det är därför viktigt att återkommande kontrollera till exempel synen.

Varför är barn med mitokondriella sjukdomar ofta ljuskänsliga?

– Vi vet inte exakt vad det beror på. Vår teori är att det kan bero på att näthinnans funktion är påverkad. Men även hornhinnans kan vara förändrad och ge upphov till ljuskänslighet.

Är blek synnerv något att oroa sig över?

– Beteckningen blek synnerv kan stå för mycket. Att synnerven beskrivs som blek kan bero på att det är få synnerver, eller tunnare, men vi har reservkapacitet så det behöver inte innebära att synen är sänkt, men barnets syn bör definitivt följas.

Vårt barn, som är 16 månader skelar och flackar med blicken, hur påverkar det hennes synintryck?

– Man bör utesluta andra problem för att förstå orsaken till att hon skelar och flackar med blicken, till exempel utesluta eventuella brytningsfel.

Vad ska vi göra med barn vars synfält är påverkat? Ögonen är det enda hon viljemässigt kan styra.

– Om synfältet är påverkat ska man närma sig barnet från det håll det ser. Om ögonen är det enda hon viljemässigt kan styra är det viktigt att kunna hitta alternativa kommunikationsmetoder att använda om hon förlorar synen.

Sjukgymnastiska/fysioterapeutiska insatser

– Vi vill uppmuntra barnens självständighet och delaktighet. Det säger Åsa Sålder, sjukgymnast (fysioterapeut) vid Barn- och ungdomshabiliteringen i Helsingborg.

På habiliteringen arbetar ett team av specialister runt barnet och ungdomarna. I Helsingborg består teamet av tio olika yrkeskategorier: barnneurolog, sjuksköterska, kurator, psykolog, fysioterapeut, arbetsterapeut, dietist, specialpedagog, fritidskonsulent och sekreterare.

– Vi samarbetar i team för att hantera hela barnets behov ur ett helhetsperspektiv, säger Åsa Sålder.

Vardagen

På habiliteringen görs en översyn av barnets vardagliga behov. Det innebär en undersökning av vad barnet klarar av när det gäller den egna personliga vården (äta, tvätta sig, klä på sig), förflyttning (på egen hand eller med hjälp), och vad barnet gör på sin fritid.

– En stor del av vårt arbete handlar om att underlätta för barnet att kunna välja själv. Det stärker självkänslan och ökar självständigheten, säger Åsa Sålder.

Hon menar att det kan vara svårt att vara assistent för barn med mitokondriell sjukdom, eftersom det gäller att ha ”händerna på ryggen” för att inte hjälpa till för mycket. Det gäller att inte ”tycka synd om” barnet, utan just stimulera det barnet kan.

Behandling

Förmågor som undersöks kan vara: hur är muskelspänning, muskelstyrka, balans, koordination och ledrörlighet? Efter en första

analys formas en behandlingsplan. Den fortsatta träningen kan göras individuellt eller i grupp.

För att behålla *ledrörligheten* är det viktigt att ta ut de rörelser, som barnet inte gör själv. Utan träning kan rörelseomfånget bli allt mer begränsat. Med bibehållen ledrörlighet kan man undvika ledfelställningar, kontrakturer. Förutom att ta ut rörligheten används ofta ortopedtekniska hjälpmedel, såsom ortoser/skenor, för att motverka kontrakturer.

– Barnet behöver behålla sin rörlighet i lederna bland annat för att klara vardagsaktiviteter och för att undvika smärta, säger Åsa Sälder.

Barn med mitokondriell sjukdom kan behöva *andningsgymnastik*. Det är viktigt att få upp slem, som annars samlas i lungorna vilket ökar risken för infektioner. Ett hjälpmedel är PEP-mask, där barnet andas mot ett motstånd. Det provas ut hos en sjukgymnast, som ger varje barn individuella råd.

Andningsgymnastiken kan också lekas in genom att barnet får blåsa sugrör eller i ballonger.

Smärta är ett svårt, ofta bortglömt ämne, är Åsa Sälders erfarenhet. Det kan vara svårt att förstå att barnet har ont och vad smärtan beror på, särskilt om barnet har kommunikationssvårigheter. Men det är viktigt att uppmärksamma och åtgärda smärtan.

Styrketräning är inte skadlig vid mitokondriella sjukdomar, däremot har den inte så stor effekt. Men den är betydelsefull för att barnet lättare ska kunna förflytta sig och vara självständigt.

En viktig form av träning är *uthållighetsträning*, eftersom det ökar antalet mitokondrier. För att öka uthålligheten är konditionsträning som cykling, att köra rullstol, simma i bassäng, ridning och andra fysiska aktiviteter bra.

Hjälpmedel

Fysioterapeut och arbetsterapeut ser också över hur barnet förflyttar sig, sitter och ligger. Bland annat analyseras barnets positioner under 24-timmar, så att man ser hur lång tid det tillbringar i samma position. Det är viktigt att byta position flera gånger under dygnet.

För att barnet ska sitta så bra som möjligt anpassas rullstol och arbetsstol med olika tillbehör, så att positionen blir bra. Det är

också viktigt att tänka på att barnet sparar på sin energi för att orka göra olika aktiviteter.

– Men barnet ska inte bara sitta i sin rullstol, utan också få möjlighet att sitta skönt och avslappnat i exempelvis en soffa.

För att undvika benskörhet behöver skelettet belastas. Om barnet inte står eller går själv behövs ståträning, minst en timma per dag. Då används ofta ståskal eller andra hjälpmedel.

Självständighet i förskola/skola

För att barnet ska bli så självständigt som möjligt i förskola och skola behöver skolmiljön ses över. Det gäller att analysera allt från rampen som behövs för att barnet ska kunna ta sig in i lokalerna med sin rullstol, hur det sitter i klassrummet och till hur det fungerar i toaletsituationen.

– Om man främjar barnets självständighet är det enklare för eleven att vara delaktig både i skolarbetet och i elevgrupper, säger Åsa Sålder.

När det gäller idrotten i skolan kan fysioterapeuten ge tips till idrottsläraren om hur man kan anpassa lektionen, så att den passar alla barn.

– Vi försöker stötta, så att barnet kan delta på så lika villkor som möjligt, säger Åsa Sålder.

Handledning

Allra bäst är om barnet får sin träning genom sina vardagsaktiviteter. Ett besök hos fysioterapeut någon gång då och då räcker inte. Därför består en del av fysioterapeuternas arbete åt att ge motoriktips till föräldrar och assistenter, men även till barnen själva och skolans personal.

Redan när behandlingen planeras är det viktigt att sätta upp tydliga mål för den tillsammans med föräldrarna, och allra helst med barnet. Målen ska sedan följas upp.

En modell för att komma igång med aktiviteter är Nätverksbaserad Intensiv träning, NIT. Den går ut på att hela nätverket kring barnet jobbar mot samma mål under en begränsad tid.

– Om alla har samma mål i sikte är det lättare att nå målet snabbt, säger Åsa Sålder.

Mycket av handledningen består också av att ge information om diagnosen till barnet, föräldrarna och nätverket.

Frågor till Åsa Sålder

Vad kan vi göra för barn som ligger mycket?

– Byta ställning ofta, utnyttja hjälpmedel för att variera positionen och för att underlätta vändning. Sjukgymnast/fysioterapeut och arbetsterapeut kan ge tips om detta.

Hur ska vårt barn lära sig att simma?

– Enligt läroplanen ska alla barn lära sig att simma. Men har barnet en funktionsnedsättning kan kraven anpassas, och syfta till att barnet till exempel kan ta sig till kanten om de ramlat i vattnet. Fysioterapeuten på habiliteringen känner till om det finns simgrupper för barn med funktionsnedsättning på orten där barnet bor.

Hur ska barnet få balans mellan aktivitet och vila?

– Det bästa är att blanda aktiviteter som växlar mellan rörelse och ger möjlighet till vila. Var uppmärksam på hur barnet reagerar, blir det andfått har det kanske varit för mycket aktivitet? Då behöver barnet återhämtning?

Hur mycket ska vi pusha barnet vid en aktivitet?

– Ni ska inte pusha, utan hellre försöka stimulera och motivera till barnets självständighet. Jag tror på funktionell träning, vilket innebär att vardagens aktiviteter används för träning. Till exempel att när man ska på utflykt kör man sin rullstol själv eller att man gångtränar, när man ändå ska förflytta sig till ett annat rum.

Hur ska vi hitta barnets egna resurser vid aktiviteter?

– I teamet på habiliteringen försöker vi se det friska hos barnet, även om vi löser problem. Vi försöker leka fram aktiviteten, motivera och stimulera. Man måste också vara lyhörd för vad barnet tycker om och vill.

Syskonrollen

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

– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Linda Kjellgren Öhman i Ågrenskas barnteam.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men

präglas också av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, säger Linda Kjellgren Öhman.

Hon berättar om erfarenheterna från arbetet med syskonen under familjevistelserna. Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

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”.

Känslor och frågor

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

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation, Linda Kjellgren Öhman.

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor som behöver svar, men det är viktigt att bemöta barnet på rätt nivå.

Efter 9-årsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar reaktioner från omgivningen.

– I den åldern börjar det bli jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. De noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

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

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har mitokondriella sjukdomar. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

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

– Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, säger Linda Kjellgren Öhman.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där de får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritar de av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

Vardagstid med föräldern

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. De vill titta på en film eller gå på café. Det handlar inte om en lång resa, utan vardagsaktiviteter.

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

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen, som att de fått en annan värdegrund i livet. – Här i Göteborg tycker många syskon det är bra, att man får gå före i kön på Liseberg.

Syskonläger

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

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

Munhälsa och munmotorik

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

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

– Vi har både ett nationellt och regionalt uppdrag och finansieras av dels av Socialstyrelsen och Västra Götalandsregionen, säger Åsa Mogren.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas. Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen. Facebook och you tube.

Munhälsa vid mitokondriell sjukdom

Det finns flera olika symtom eller tillstånd som kan påverka munhälsan vid en mitokondriell sjukdom.

- epilepsi
- munmotorisk påverkan och svaghet i muskulaturen
- mag- och tarmproblem, reflux
- muntorrhet

Om barnet har epilepsi kan medicineringen ge biverkningar som indirekt påverkar munhälsan, medan anfällen kan orsaka tandskador, bitskador och tandgnissling.

– Det är vanligt att barn som fortfarande har mjölk tänder gnisslar tänderna. Om tandgnisslingen pågår både natt och dag kan man skydda tänderna från slitage med en bettskena när barnet blir äldre, säger Christina Havner.

Nedsatt munmotorik och svaghet i mun och tuggmuskulatur kan göra det svårare att själv hålla rent i munnen. Att munnen är öppen vid vila kan leda till muntorrhet. Det i sin tur ökar risken för karies. En påverkad munmotorik kan ibland leda till bettavvikelser. Mag- och tarmproblem kan också påverka munhälsan. Illamående, kräkningar och reflux kan väcka obehag att använda munnen. Problem att äta, som leder till att barnet får mat via PEG påverkar också munhälsan. En munhåla som inte används till att äta med blir lätt känslig och riskerar bli överkänslig.

Syraangrepp på tänderna, från kräkningar och reflux, ökar risken för erosion, en kemisk förlust av tandsubstans. I kombination med tandgnissling kan tandslitage öka snabbare.

– Barnen kan också känna obehag och sveda i munnen av syran, säger Christina Havner.

Det kan vara svårt att bedöma om ett barn har muntorrhet.

– Vid muntorrhet ökar risken för karies och infektioner i munslemhinnan. Det ger ett minskat skydd mot tandslitage och minskar komforten i munhåla eftersom det kan ge en torrhetskänsla och ibland även sveda, säger Christina Havner.

En del barn är osäkra inför besöket i tandvården. För att förbereda barnet använder Mun-H-center en inskolningsmetod som kallas 1000-inläring. Då får barnet besöka tandvårdsmottagningen i flera korta pass samma dag med många pauser. Barnet ska få känslan av att lyckas. Inför och under besöket används bildstöd.

– Målet med träningen är att patienten ska känna sig trygg och veta vad som ska hända under besöket, säger Christina Havner.

Att tänka på vid behandling

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

Behandlare bör vara väl insatt i barn med annat tillväxtmönster

Vid hjärtfel eller infektionskänslighet kan antibiotikaproylax

behövas vid kirurgiska ingrepp i munnen. Ansvarig läkare ska alltid tillfrågas.

Ibland krävs lugnande medicin eller narkos för omfattande tandbehandling. Detta förutsätter särskild kunskap hos behandlaren i samarbete med ansvarig läkare.

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. *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. 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.

Munmotorik vid mitokondriell sjukdom

Vid en mitokondriell sjukdom där barnet har låg muskeltonus eller muskelstyrka och nedsatt rörlighet kan flera munmotoriska funktioner bli påverkade. Det kan innebära att tal och mimik påverkas, liksom förmågan att suga, tugga, svälja och salivkontroll. Logopedens roll är att vid behov göra utredning av kommunikation, sug-, tugg- och sväljförmåga.

Logopeden ger också råd kring matning och vid ättsvårigheter. Tal-, språk- och kommunikationsträning är andra delar liksom oralmotorisk träning till exempel vid överkänslighet eller nedsatt salivkontroll.

Från tidigare vistelser på Ågrenska har 22 personer med mitokondriell sjukdom undersökts. Av dem hade tio svårförståeligt tal och femton ät- och dricksvårigheter. Några hade också svårt med salivkontroll.

Ättsvårigheter

Ättsvårigheter kan yttra sig på olika sätt. Det kan dels handla om viljan och orken att äta, säkerhet och förmågan att äta.

– Viljan att äta påverkas av aptiten. Matlusten påverkas också av hur mage och tarm fungerar, liksom av andning och allmäntillståndet, säger Åsa Mogren.

Om förmågan att äta påverkas av fysiologiska hinder kan det handla om svårigheter att suga, dricka, tugga eller svälja.

Barn som inte äter via munnen behöver oralmotorisk träning, för att stimulera sin känsel i läppar, kinder och tunga. Det kan göras med en z- vibrator eller elektrisk tandborste.

Att tugga är viktigt eftersom det underlättar matsmältningen, stimulerar salivproduktionen och gör att vi lättare känner mättnad. Om barnet inte kan hantera en tugga kan det få träna med olika redskap eller med mat.

– Ifall era logopedier på hemmaplan vill rådgöra med oss om lämplig träning får de gärna höra av sig till oss.

Mer information finns i skriften Uppleva med munnen, som finns att ladda ner på Mun- H- Centers webbplats.

Frågor till Christina Havner

Ska inte man undvika fluor till barn som inte spottar utan sväljer ner allt?

– Fluor är viktigt. Använd gärna en muntork för att applicera en fluorlösning eller torka upp överskott så att barnet inte sväljer ner så mycket. Välj tandkräm som är utan skummedel.

Hur kommer barnen till Mun- H- Center?

– De kommer via remiss. Som föräldrar kan ni skriva en egenremiss.

Det känns som vi har två krig varje dag när vi borstar tänderna! Måste det vara två gånger om dagen?

– Många barn som behöver på sig tid för att acceptera tandborstningen. Därför har vi i tandvården det som kallas 1000- inläring för att de i sin egen takt ska lära sig acceptera till exempel tandborstningen eller en undersökning.

Aya idag

Aya är åtta år idag och älskar att vara ute. Hon började rida efter tips från habiliteringen. Aya får använda korsett och har stöd av två personliga assistenter som går bredvid när hon sitter på hästen.

- Man får max två perioder via habiliteringen, men vi kommer nog att fortsätta, eftersom hon tycker mycket om att rida, säger Karim.

Aya har också provat att bada i simhall. De testar så smått om det kan vara något för henne.

- Hon är väldigt rädd och kan få panik i sammanhang med mycket människor, säger Frida.

Föräldrarna tror att hennes rädsla har ett samband med alla operationer (bland annat höftoperationer) och magnetkameraundersökning, MR hon gått igenom. De har märkt att hennes rädsla ökat för varje narkos. De har pratat med sin läkare om sina misstankar. Snart väntar en ny operation då hon bland annat ska få ett band kring sin magmun, för att minska kräkningarna som fortfarande är besvärliga i perioder.

- Vi har skjutit upp operationen eftersom vi är oroar oss för att det ska öka hennes rädsla, säger Karim.

- Men det är ett dilemma, eftersom hon behöver få ordning på magmunnen också. Idag kretsar hela dygnet kring att få i Aya mat, säger Frida.

De beskriver att de tar allt som är tungt och negativt kring hennes sjukdom och förvandlar det till något positivt.

- Aya ger oss hela tiden så mycket glädje, säger Frida.

- När jag ser hennes leende på morgonen känns det fantastiskt. Det ger mig kraft, säger Karim.

Samhällets stöd

Personlig assistans, avlösarservice och korttidsvistelse är några av de stöd som kan sökas vid en mitokondriell sjukdom. Jenny Velund, kurator vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg berättar samhällets stöd.

Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS finns till för att ge goda livsvillkor. Det är en rättighetslag med tio olika insatser.

LSS har insatser för personer

– med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.

– med betydande eller bestående begåvningsmässigt

funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom

– 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.

Men alla insatser kan sökas även enligt Socialtjänstlagen, SoL.

Stöd söks hos socialsekreterare på Individ- och Familjeomsorg i kommunens socialtjänst. Familjen kan också vända sig till kurator på habilitering eller sjukhus för att få hjälp med råd eller olika stödinsatser.

Personlig assistans

För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar. Assistenten ska hjälpa till med att tillgodose grundläggande behov såsom måltider, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien.

Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

Det är bara då behovet av assistent understiger 20 timmar i veckan som den söks via kommunen, i annat fall ansvarar försäkringskassan för ärendet.

Ledsagarservice

Ledsagarservice under ett vårdbesök eller kontaktperson, som ett stöd utanför familjen är andra stöd som kan sökas. Bostad med särskilt stöd, till exempel i en gruppbofastad (med personal om stöd) eller servicebofastad (med gemensam service som restaurang) ingår också i stödformerna. Daglig verksamhet, för att ge stimulans, utveckling och gemenskap är ytterligare en stödform.

För att ansöka om stöden kan man få hjälp hos habiliteringen, kuratorn, brukarstödsorganisationer (Lasse, Bosse)

Brukarstödscentrum, organisationerna HSO, FUB, DHR eller RBU.

Avlösarservice i hemmet

– Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet, säger

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela Försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, annars kan man bli återbetalningsskyldig,

Korttidsvistelse

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation, Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Andra insatser

Andra insatser som kan tänkas vara aktuella är bilstöd, boendestöd, bostadsanpassning, färdtjänst, hemsjukvård och hemtjänst.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort.

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser@gu.se

Föreningsinformation

Intresserade når webbsidan via www.mitosverige.com eller via e-post: mitosverige@gmail.com

Det finns också en Facebook grupp: Föreningen Mitosverige.

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.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift 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 och 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.

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

Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Mitokondriella sjukdomar

En sammanfattning av dokumentation nr 560

Mitokondriella sjukdomar är en grupp sjukdomar som kan ge olika symtom från flera organ eller organsystem samtidigt. Mitokondrier finns inuti våra celler och fungerar som cellernas kraftverk. De ser till att kroppen får tillräckligt med energi för att vi ska kunna röra oss, växa och tänka.

När de inte fungerar som de ska drabbas framförallt vävnader och organ som förbrukar mycket energi, som muskler, hjärta och centrala nervsystemet.

När barnet fått sin diagnos behövs en omfattande medicinsk utredning för att kartlägga vilka organ som är påverkade. Därefter fattas beslut om hur barnets symtom ska behandlas.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

www.agrenska.se