

Dokumentation nr 591

MPS-sjukdomar, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

MPS-SJUKDOMAR, FAMILJEVISTELSE

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

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

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet MPS-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 sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med autoimmuna encefaliter berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Karin Naess, specialistläkare, Barnneurologi och habilitering, Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge

Niklas Darin, professor, överläkare, Neurologmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Mohammed Al-Azzawe, överläkare, Öron-, näs- och halskliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg.

Kristina Teär Fahnehjelm, överläkare S:t Eriks Ögonsjukhus, docent Karolinska Institutet, Stockholm.

Bianca Link, specialist metabolic department and soft tissue unit, University Childrens hospital, Zurich, Schweiz.

Gunilla Thunberg, överlogoped, Dart, Göteborg.

Elke Schubert Hjalmarsson, specialistfysioterapeut, Arbetsterapi och Fysioterapi barn, Drottning Silvias barn och ungdomssjukhus, Göteborg.

Ellen Odeus, specialistarbetsterapeut, Arbetsterapi och Fysioterapi barn, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Eva Billstedt, psykolog, Barnneuropsykiatri, BNK och Gillbergcentrum, Göteborg.

Oscar Ahlberg, MPS-föreningen

Från Mun-H-Center medverkar

Marianne Lillehagen, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås

Lisa Bengtsson, logoped, Mun-H-Center, Hovås

Från Ågrenska medverkar

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig

Louise Jeltin, assistanssamordnare

Cecilia Stocks, socionom.

Astrid Emker, pedagog.

Gustaf Nylén, 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!	3
Medicinsk information – orsak, diagnos, genetik och ärftlighet	5
Malte behandlas med enzym	15
Öron-, näsa- och halspåverkan vid MPS– sjukdomar	16
Ögonpåverkan vid MPS–sjukdomar	18
Ortopedi vid MPS–sjukdomar	20
Neuropsykologisk utredning	23
Kommunikation	25
Fysioterapeutiska och arbetsterapeutiska aspekter	28
Ågrenskas pedagogiska arbete	31
Malte och skolan	33
Syskonrollen	34
Malte är storebror	37
Munhälsa och munmotorik	37
Malte idag	41
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	42
Samhällets stöd	42
Personlig assistans	45
Föreningsinformation	47
Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	47

Medicinsk information – orsak, diagnos, genetik och ärftlighet

MPS-sjukdomar är medfödda ämnesomsättningssjukdomar. Idag finns sju olika former. Det berättar Karin Naess som är biträdande överläkare vid Barnneurologen, Astrid Lindgrens barnsjukhus och Centrum för Medfödda Metabola sjukdomar, Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Mukopolysackaridoser (MPS-sjukdomar) tillhör gruppen lysosomala sjukdomar som beror på en brist på olika enzymer i kroppens celler. Bristen på fungerande ämnesomsättning leder till att molekyler som skulle återanvänts eller rensats ut ansamlas och skadar kroppens organ.

Det finns sammanlagt sju kända MPS-sjukdomar. De har fått namn efter den läkare som först beskrev respektive sjukdom, efter det saknade enzymet eller har fått en sifferbeteckning. Numera övergår man alltmer till att benämna sjukdomarna med siffror, som MPS III, eller med namnet på enzymbristen.

Lysosomala sjukdomar

Lysosomen är en av cellens så kallade organeller.

– Lysosomen kan liknas vid en bilskrot, där man bryter ner gamla bilar till smådelar och tar tillvara det som kan användas igen och kasserar det som är obrukbart, säger Karin Naess.

Men den är mer än så. Lysosomen reglerar och kontrollerar balansen i cellens ämnesomsättning och liv.

I lysosomen finns ett 50-tal enzymer. Enzym är ett äggviteämne, ett protein, som möjliggör en kemisk reaktion. Enzym är nödvändiga för att nedbrytningen ska ske och delar återanvändas.

Deras uppgift är bland annat att bryta ner mukopolysackarider, sockermolekyler som numera kallas glykosaminoglykaner (GAG) i cellerna.

MPS-sjukdomar

MPS-sjukdomarna beror på bristande funktion i specifika enzymer i lysosomen. Det leder till att GAG som finns i bindväv och brosk, inte bryts ner utan samlas i kroppens vävnader.

– Det finns 11 olika enzymdefekter, som ger upphov till sju olika sjukdomsgrupper, säger Karin Naess.

Den genetiska orsaken och ärftlighet

Alla proteiner i kroppen tillverkas via den genetiska koden som finns i vårt DNA. DNA består av tre miljarder ”byggstenar” (egentligen baspar) fördelade på 20 000 gener. De är förpackade på kromosomer som finns i 23 par, en av genkopierna kommer från mamma och en från pappa.

DNA är som en mall (ett recept) som görs om (transkriberas) till RNA för att kunna läsas till tillverkningen av proteiner. Därefter kopplas rätt aminosyror ihop så att det blir ett fullvärdigt protein. Det kallas ”den genetiska koden”.

Om det blir ett fel i DNA, att en liten bit (eller del av receptet) byts ut förändras proteinet, det blir en mutation.

MPS-sjukdomarna är i de flesta fall ärftliga metabola sjukdomar som uppstår genom autosomalt recessiv nedärvning, det vill säga att båda föräldrarna är friska men bär på anlaget till sjukdomen. Barnet blir sjukt endast om det ärver båda föräldrarnas förändrade anlag. Sannolikheten att få ett barn med MPS-sjukdom vid autosomalt recessiv nedärvning är 25 procent vid varje graviditet med samma föräldrar. Sannolikheten att få ett anlagsbärande barn är 50 procent vid varje graviditet. I 25 procent av fallen blir barnet varken anlagsbärande eller får sjukdomen.

Bara vid en MPS-sjukdom, MPS II, Hunters sjukdom är ärftligheten X-kromosombunden, vilket innebär att pojkar ärver en sjukdomsframkallande mutation från en frisk, men anlagsbärande moder.

Det förekommer också nymutationer, där sjukdomen inte är ärftlig utan har uppstått för första gången hos individen själv.

Förekomst

Förekomsten är lite olika beroende på vilken variant av MPS-sjukdom det handlar om. De vanligaste formerna; MPS I och MPS III, drabbar vardera ungefär ett barn per 100 000 födda.

Symtom

Den bristande nedbrytningen av GAG leder till fortskridande skador av stor variation i en rad vävnader och organ i kroppen i hjärta, nervsystem, andningsvägar, skelett, ben, brosk och bindväv. Bristen kan också ge varierande grad av utvecklingsstörning och

beteendeproblematik på grund av ansamling i hjärnan. Även utseendet påverkas på olika sätt beroende på vilken diagnos barnet har.

Olika sjukdomar

De sju olika MPS-sjukdomarna har många likheter: de är alla ämnesomsättningssjukdomar, men de skiljer sig åt beroende på vilka enzymdefekter de medför.

Följande former av MPS finns:

- *MPS I*, som består av tre olika former med olika svårighetsgrad *Hurlers sjukdom*, (MPS I H), *Hurler-Scheies sjukdom* (MPS I H/S), *Scheies sjukdom* (MPS I S).
- *MPS II Hunters sjukdom*.
- *MPS III Sanfilippos sjukdom*, finns i fyra olika former, typ A, B C, D.
- *MPS IV Morquios sjukdom*, finns i två olika former, typ A och typ B.
- *MPS VI Maroteaux-Lamys sjukdom*.
- *MPS VII Slys sjukdom*.
- *MPS IX Natowicz sjukdom*.

MPS I, finns i tre olika former *Hurlers*, *Hurler-Scheies* och *Scheies sjukdom*. *Hurlers sjukdom* är den allvarligaste formen och *Scheies sjukdom* den mildaste. De beror på brist på enzymet α -L-iduronidas, vilket leder till svårigheter att bryta ner heparansulfat och dermatansulfat. Genen (IDUA) som kodar för det saknade enzymet finns på kromosom 4. Vissa genförändringar leder till svår form av *MPS I*. Nedärvingen är autosomalt recessiv, det vill säga barn som blir sjuka har föräldrar som båda föräldrarna bär på anlaget för sjukdomen.

Det föds ungefär ett barn per år med *MPS I* i Sverige.

Hurlers sjukdom, är den svåraste formen av *MPS I*. De första symtomen visar sig när barnet är mellan ett halvt och två år. Sjukdomen ger symtom i flera olika organ; hjärna, hjärta, lungor, lever, skelett, syn och hörsel med påverkan i olika grad och de individuella variationerna är stora. Barnen är ofta kortväxta och har typiska ansiktsdrag med bred näsrot, markerade ögonbryn, bred mun och kort hals.

Övre luftvägsinfektioner, luftrörsbesvär och öroninflammationer är vanliga. Hörseln kan bli nedsatt. Mag- och tarmproblem är också vanligt. Skelettet kan påverkas och bland annat leda till felställningar i knän, höfter och ryggrad. Höfterna kan vara dåligt utvecklade. Narkos medför alltid en risk bland annat på grund av trånga luftvägar och avvikande skelettbyggnad.

Utan behandling leder *Hurlers sjukdom* till en successivt allt svårare utvecklingsstörning.

Vid *Hurler-Scheies sjukdom* är symtomen lindrigare än vid *Hurlers sjukdom*. För det mesta visar sig inga tecken på sjukdomen förrän i senare ålder. Den intellektuella utvecklingen påverkas i regel inte som vid *Hurlers sjukdom*, inte heller tillväxten.

Scheies sjukdom är den mildaste formen av MPS I men kan liksom de övriga formerna ge symtom från hjärta, lungor, leder, skelett och ögon. Symtomen märks betydligt senare och diagnos ställs oftast först vid 10 till 20 års ålder.

MPS II, Hunters sjukdom beror på brist av enzymet iduronat-2-sulfatas som i sin tur beror på en förändring på genen IDS. Den finns i en lindrigare och en svårare form och symtomspektrat är brett. Ungefär 2/3 av pojkarna har den svåra formen, vilket leder till en successivt allt svårare utvecklingsstörning.

MPS II har en X-kromosombunden nedärvning vilket innebär att modern är en frisk bärare av anlaget. *Hunters sjukdom* kan också uppstå genom en nymutation.

I Sverige föds en pojke med *Hunters sjukdom* ungefär vartannat till vart tredje år. Symtomen liknar dem vid MPS I, med påverkan på andning, skelett, lever, hjärta, hörsel och utseende. Symtomdebuten kan vara något senare än vid *Hurlers sjukdom*.

MPS III, Sanfilippos sjukdom finns i fyra olika former: A, B, C, D, som alla har brist på olika enzym;

A på enzymet heparinsulfamididas

B på N-acetyl-alfa-D-glukosaminidas

C på Acetyl-CoA-alfa-glukosaminidas

D på N-acetylglukosamin-6-sulfatas.

Vid samtliga former finns svårigheter att bryta ner heparansulfat. Generna för respektive enzym finns på kromosom 17 (A och B), 8 (C) och 12 (D).

MPS III A-B-C-D ärvs genom autosomalt recessiv nedärvning, båda föräldrarna måste alltså vara bärare av sjukdomsanlag. Minst ett barn per år föds med MPS III i Sverige.

MPS III påverkar främst hjärnan. Variationerna i svårighetsgrad är stora. Barnen föds till synes friska men kan redan i förskoleåldern visa tecken på störningar i utvecklingen, som till exempel försenat tal eller autistiska drag.

En del barn med sjukdomen kan ha påverkan på andra organ, precis som vid de andra MPS-formerna.

MPS IV, Morquios sjukdom finns i två olika varianter kallade typ A och typ B.

Vid typ A, saknas enzymet N-acetylgalaktosamin-6-sulfatas. Vid typ B, saknas enzymet beta-galaktosidas. Vid båda formerna har personen svårt att bryta ner keratansulfat. Här är två olika gener (GALNS och GLB1) påverkade och de finns på kromosom 16 (A) och 3 (B).

Nedärvningen är autosomalt recessiv.

Det föds ett barn vartannat till vart tredje år med *Morquios sjukdom*. Barnen tycks till en början friska, men från ett- till treårsåldern börjar de få symtom. Symtomen vid *Morquios sjukdom* domineras av att skelettet är annorlunda uppbyggt och format vilket yttrar sig i till exempel uttalad kortväxthet, kobenthet, krökningar av ryggraden, kort bål och kort hals. Skelettets avvikelser i rygg och nacke kombinerat med en slapphet i kroppens ligament kan leda till komplikationer från nervsystemet. Det är stora variationer mellan lindriga och svåra former av sjukdomen. Den intellektuella utvecklingen är normal.

MPS VI, Maroteaux-Lamys sjukdom är också en mycket ovanlig sjukdom, där förekomsten inte är känd. Den beror på brist på enzymet arylsulfatas B. Genen för enzymet sitter på kromosom 5. Vid MPS VI finns svårigheter att bryta ner dermatansulfat.

Det är en stor variation i svårighetsgrad mycket beroende på vilken genetisk mutationen som finns. Äftlighetsgången är autosomalt recessiv, det vill säga båda föräldrarna är friska anlagsbärare.

MPS VII – Slys sjukdom är mycket ovanlig och det finns ingen i Sverige som fått diagnosen. Vid *Slys sjukdom* är enzymet beta-

glukuronidas påverkat. Genen för enzymet finns på den långa armen av kromosom 7.

Ärftligheten är autosomalt recessiv.

Symtomen vid *Slys sjukdom* liknar dem vid Hurlers syndrom.

Intellektuell funktionsnedsättning i varierande grad kan också förekomma.

MPS IX – Natowicz är en mycket sällsynt form av MPS-sjukdom, som det finns begränsad kunskap om.

Diagnos

Misstanken om en MPS-sjukdom kan väckas hos läkaren om ett barn har symtom från många olika organ. Väldigt typiska tecken är kortväxthet, skelettförändringar och stela leder.

– En succesiv försämring av barnets förmågor är ytterligare symtom. Även överaktivitet och sömnsvårigheter kan tyda på en MPS-sjukdom, säger Karin Naess.

Första steget mot en diagnos är att ta ett urinprov för att mäta utsöndringen av GAG. Om urinprovet visar på förhöjda GAG-nivåer, tas ett blodprov för att kartlägga vilken typ av MPS-sjukdom det handlar om. Den kan bekräftas genom enzymanalys.

– Det görs också en DNA-analys för att bekräfta sjukdomen, ta reda på vilken mutation som orsakar den, samt bekräfta att föräldrarna bär på anlaget, säger Karin Naess.

Om föräldrarna planerar att skaffa fler barn är genetisk vägledning betydelsefull. Barnets läkare kan skriva remiss till en avdelning för klinisk genetik.

– För att undvika att nästa barn föds med samma sjukdom är det möjligt att göra fosterdiagnostik. Det förutsätter att man vet vilken genetisk avvikelse som ligger bakom barnets sjukdom, säger Karin Naess.

Om barnets mutation är känd kan föräldrarna erbjudas att göra PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik. Då görs en provrörsbefruktning och en genetisk analys när den befruktade äggcellen har börjat dela sig. Därefter planteras ett friskt embryo i livmodern.

Fråga till Karin Naess

Hur ska vi få primärvård och barnhälsovården att tidigare upptäcka att barnet har en ovanlig sjukdom.

– Vi försöker sprida kunskapen om ovanliga diagnoser, bland annat redan under utbildningen av läkare, fysioterapeuter med flera.

Malte föds sex veckor för tidigt

Malte, som är 15 år kom till Ågrenska med sina syskon Henny 12 år, Hjalmar 7 år och Ingrid 1,5 år och föräldrarna mamma Gertrud och pappa Erik.

Malte föddes sex veckor för tidigt. Han fick komma till neonatalavdelningen och hade lite lågt blodsocker, annars var allt bra.

Malte är Gertruds första barn, men hon kände tidigt på sig att det var något som inte riktigt stämde med hans utveckling. Hon blev lugnad på barnvårdscentralen, med att han nog skulle komma igång på sikt.
– Jag tog upp frågan flera gånger, säger Gertrud.

När han var liten tvingades de ofta åka till sjukhus eftersom Malte ofta var sjuk och hade svårt att andas. Först vid en läkarkontroll på BVC när Malte var ett och ett halvt år fick de en remiss till neurolog.

– Maltes ena ben var stelt. Det gjorde att läkaren reagerade och vi fick äntligen en remiss, säger Gertrud.

Neurologen undersökte Malte och tog prover. Det dröjde några veckor innan de kallades till sjukhuset för provsvar.

– Det var många läkare i rummet, därför anade jag att det var något allvarligt. En av dem sa: detta är Hurlers sjukdom.

Gertrud visste inte vad det innebar, men förstod snart att det var bråttom att sätta in behandling.

Medicinsk information – symtom, uppföljning och forskning

I Sverige föds cirka tre barn per år med MPS-sjukdomar. Uppföljningarna sker i multidisciplinära team och följer riktlinjer. Det berättar Niklas Darin, professor vid Centrum för Ärftliga Metabola sjukdomar, Drottning Silvas barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Det är viktigt med kontinuerlig uppföljning av symtomen vid MPS-sjukdomar. När de ska göras beror på symtom och svårighetsgrad. Uppföljningar baseras på riktlinjer och målprogram som används både lokalt och på specialistcentrum.

– Det är viktigt att koppla ihop sjukvård och habilitering för vård och behandling. Nationellt och internationellt samarbete liksom forskning är andra väsentliga delar av vården vid MPS-sjukdomar, säger Niklas Darin.

Nervsystemet

Det finns stora likheter i symtom och utseende hos barn med MPS-sjukdomar. De föds till synes friska och utvecklar symtom i alla kroppens organ beroende på hur snart inlagringarna märks.

Den *neurologiska* påverkan är ofta påtaglig.

– Vid diagnos är det därför viktigt att göra en psykologisk och neuropsykiatrisk utredning och uppmärksamma eventuella nya symtom vid de årliga uppföljningarna och vid behov, säger Niklas Darin.

Det finns flera olika neurologiska symtom som ska följas upp. Det är vanligt med *inlärningssvårigheter* om man inte tidigt gör stamcellstransplantation. En tydlig försämring av den intellektuella förmågan syns vid *Hurlers sjukdom*, om man inte gör en stamcellstransplantation i tidig ålder.

Neurologiska symtom kan yttra sig genom att den intellektuella utvecklingen stannar upp eller går tillbaka. Så är det bland annat vid den svåra formen av *Hunters sjukdom*. *Intellektuell funktionsnedsättning*, är vanligare vid Hunters sjukdom och Sanfilippus sjukdom än vid de andra MPS-sjukdomarna.

Autism är troligen underdiagnostiserat. Det förekommer särskilt vid Hunters och Sanfilippus sjukdom. *Adhd*, *add* och *sömnstörning* ska följas.

Niklas Darin understryker att dessa diagnoser är viktiga att uppmärksamma, eftersom de kan vara några av de stora funktionsnedsättningarna vid MPS-sjukdomar.

Epilepsi kan förekomma. Det är relativt vanligt vid Sanfilippus sjukdom, men är sällan ett stort bekymmer eftersom den kan behandlas med mediciner.

Vid MPS-sjukdomar finns en risk att utveckla *hydrocefalus*, så kallad vattenskalle, på grund av förtjockade hjärnhinnor. Det kan leda till försämrad cirkulation av hjärnvätska och innebär ökat tryck i hjärnan. Den kan avhjälpas med en shunt, som underlättar cirkulationen av hjärnvätskan. De första tecknen på hydrocefalus kan vara svåra att upptäcka, om barnen inte har förmåga att själv berätta om symtom som huvudvärk, illamående och synnedsättning.

Hydrocefalus förekommer främst vid Hurlers och Hunters sjukdom.
– Risken för hydrocefalus är en av anledningarna till att vi gör MR, magnetkameraundersökning, av hjärnan vid uppföljningarna av barnet, säger Niklas Darin.

Karpaltunnelsyndrom, som ger smärta och nedsatt känsel i tummen och angränsande fingrar, är vanligt vid MPS-sjukdomar. Det kan märkas genom krökning av fingrarna eller smärtor på natten.

– Det är viktigt att bedöma handfunktion vid uppföljningen för att upptäcka karpaltunnelsyndrom. Det går att operera och öppna upp kanalen. Symtom från karpaltunnel brukar komma vid fyra års ålder vid MPS I och II, säger Niklas Darin.

Muskler, skelett och andning

Skelettförändringar är vanliga vid alla former av MPS-sjukdomar. Vid MPS I syns de tydligast i form av en puckelbildning i nedre delen av ryggraden. Felställningar i ryggraden som buktning bakåt, kyfos eller sned ryggrad, skolios förekommer också.

En del barn med MPS III utvecklar *höftproblem* som kan leda till smärtor. Vid MPS IV har barnen ofta *kort bål* och *överrörliga leder*. Ett särskilt problem vid MPS IV är att den *andra halskotan* i halskotpelaren kan vara underutvecklad med tendens till glidning, som kan kräva en operation. Skelettförändringarna medför också *kortväxthet*. Ledstelhet är vanligt, vilket kan leda till felställningar av olika slag.

Påverkan på skelettet kan ge tryck på ryggmärgen i övergången mellan hjärna och ryggmärg och ge symtom på andning, orsaka svaghet, svårigheter att gå, och påverka förmågan att kissa och bajsas.
– Att upptäcka dessa symtom kan vara komplicerat om barnet har svårigheter att kommunicera hur hon eller han mår, säger Niklas Darin.

Uppföljning ska ske hos fysioterapeut och arbetsterapeut årligen. Regelbunden kontakt med en ortopedkirurg behövs också.

Hjärtat kan påverkas. Förträngning eller läckage av hjärtklaffarna är vanligt. Hjärtmuskeln kan försvagas och förtjockas av inlagrad substans.

Vid diagnos ska hjärtat kontrolleras och vid hjärtpåverkan ska hjärtat följas upp.

Öron-, näs-, och hals-problem märks ofta redan när barnen är små och yttrar sig i upprepade infektioner. Trånga luftvägar, med förstorade tonsiller och polyper i kombination med kort hals ger andningsproblem som sömnuppehåll, apnéer.

– De trånga andningsvägarna innebär särskilda komplikationer som ska uppmärksammas vid narkos, säger Niklas Darin.

Upprepade öroninfektioner och påverkan på hörselorganet kan ge *hörselnedsättning*.

På grund av inlagringar av GAG i ögats hornhinna kan MPS-sjukdomar ge *synnedsättning*. Synnedsättning är särskilt vanlig vid MPS I. Undersökning av ögon och synskärpa ingår vid diagnos och årligen.

Många av barnen har *mag- och/eller tarmsymtom* i form av diarré och förstoppning. Det är vanligt med navel- och ljumskbräck, vilket därför behöver följas.

Ett stort bekymmer är narkos och sövning. En av riskerna vid sövning är att det kan bli svårt att hålla luftvägarna fria. Halsryggen kan vara så trång att den trycker på halsryggmärgen.

– Inför operation vid MPS-sjukdomar krävs särskild planering och övervakning. Operationerna bör utföras på sjukhus, där personalen har erfarenhet av MPS-sjukdomar. Planera också in andra ingrepp som kan behöva göras, när barnet är sövt, säger Niklas Darin.

Behandling

Den främsta behandlingen vid MPS-sjukdomar är enzymterapi och transplantation av blodstamceller. Enzymterapi innebär att det saknade enzymet tillförs kroppen. Läkemedlet sprutas direkt i blodet var till varannan vecka resten av livet.

Enzymbehandling har med gott resultat använts sedan 1991 och finns idag som behandling vid en rad MPS-sjukdomar.

Enzymer ger positiva resultat i form av minskad ledstelhet, förbättrad lungfunktion och förbättrat allmäntillstånd. Men det har ingen påverkan på hjärtklaffar eller ögon. De kan heller inte stoppa försämringen av hjärnans utveckling.

– Enzymer kan inte passera från blodet in i hjärnan, blodhjärnbarriären. Därför kan de inte förhindra hjärnans försämring, säger Niklas Darin.

Benmärgstransplantation, stamcellstransplantation är en viktig del av behandlingen vid *MPS I* sjukdom (Hurlers sjukdom). För att förhindra intellektuella försämringar ska den helst ske före ett och ett halvt till två års ålder, enligt de långtidsstudier som gjorts.

En sammanställning gjord på 350 patienter som transplanterats visade på bra effekter. En stamcellstransplantation ger en förbättring av syn, ledrörlighet samt hjärt- och lungfunktion. Ansiktsdragen normaliseras nästan helt. Däremot påverkas inte skelettförändringarna lika mycket.

Framtida behandlingar

Framtida behandlingar vid lysosomala sjukdomar följer flera olika spår.

Det pågår en rad läkemedelsstudier som kan ha framtida betydelse vid MPS-sjukdomar. Dock är det i de flesta fall många år kvar innan de kan komma till användning.

För att komma åt inlagringarna i hjärnan ges enzymbehandling via en Rickhamdosa i hjärnan. Behandlingen är studerad vid Hunters och Sanfilippos typ A och har visat att den ger minskad inlagring.

Ett annat forskningsspår är genterapi. Det provas på människa vid Hurlers sjukdom. Behandlingen ges via blodet. Läs om fler studier på *ClinicalTrials.gov*

Malte behandlas med enzym

När Malte var två år och tio dagar fick han sin benmärgstransplantation. Innan dess hade han behandlats med enzym.
– Behandlingen förändrade honom. Han fick enzym fem timmar varje dag på sjukhus. Det är en behandling som görs hemma idag, men vi tillbringade dagarna på sjukhus, säger Gertrud.

Enzymerna beskriver hon som rena rama mirakelmedicinen. Plötsligt började Malte, som tidigare varit stillsam, att röra på sig mer och till och med att klättra. Den positiva utvecklingen fortsatte efter transplantationen och han började gå när han var tre och ett halvt år.

Öron-, näsa- och halspåverkan vid MPS– sjukdomar

Det är vanligt att andning och hörsel är påverkade vid MPS-sjukdomar. Kirurgi, läkemedel och hjälpmedel finns som behandlingsåtgärder.

Det säger Mohammed Al-Azzawe, överläkare vid Öron-, näs- och halskliniken vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Det finns flera skäl till öron-, näs- och halsproblem vid MPS– sjukdomar. Näsbesvär beror bland annat på trånga andningsvägar, vilket lätt ger nästäppa. En stor tunga med tjocka läppar och underbett kan göra det svårt med sömnen på natten, då tungan faller bakåt i avslappnat tillstånd. En kort hals ger motstånd i luftvägarna och gapsvårigheter och stela käkleder och halsrygg påverkar också.

– Ofta finns förstörade halsmandlar och körtel bakom näsan, vilket påverkar andningen. Återkommande luftvägsinfektioner och öroninflammationer kan leda till hörselnedsättning, säger Mohammed Al-Azzawe.

Luftvägsbesvär

Luftvägsbesvären märks oftast mest nattetid och leder till snarkningar eller andningsuppehåll, apné.

– Symtom kan vara att barnet sover oroligt, på grund av andningsproblemen. Sömnens kvalitet blir också dålig och resulterar i trötthet på dagen, säger Mohammed Al-Azzawe.

Andra symtom på sömnsvårigheter orsakade av luftvägsbesvär kan vara sängvätning, bettavvikelser och försenad tillväxt, fysiskt eller kognitivt.

För att utreda problemens omfattning kan en sömnutredning göras. Vid den mäts bland annat antalet andningsuppehåll per timma och syremättnaden per timma.

– En sömnutredning kan göras hemma eller på sjukhus.

Behandling

För att underlätta andningen nattetid kan halsmandlarna tas bort med ett kirurgiskt ingrepp. Oftast avlägsnas bara de synliga delarna, men vid återkommande halsinfektioner opereras hela halsmandlarna bort. Även polyper bakom näsan kan ställa problem och därför behöva tas bort.

– Eftersom det är en utmaning att ge barn med MPS-sjukdomar narkos, just på grund av trånga luftvägar och kort hals, är det viktigt att passa på att göra andra ingrepp samtidigt för att slippa flera narkostillfällen, säger Mohammed Al-Azzawe.

Öron- och hörselbesvär

Som nämnts är det vanligt med öroninfektioner vid MPS-sjukdomar. De kan leda till hörselnedsättning. Hörselpåverkan kan vara konduktiv, vilket är ledningsbesvär i den yttre delen av örat till och med hörselbenen, eller sensorisk i innerdelen av örat.

Hörselnedsättning kan också orsakas av båda typerna av problem. Orsaken till ledningsbesvär är att det på grund av infektion samlas vätska i örat, vilket dämpar ljudöverföringen.

Den sensoriska hörselnedsättningen kan bero på att hårcellerna är mindre utvecklade.

Hörseln kan undersökas med en apparat kallad typanometri, som sätts i örat för att bedöma trumhinnans rörlighet. Resultatet ger ett indirekt mått på om det finns luft eller vätska/var i mellanörat.

Om barnet kan medverka själv används audiometri, som ger en mer precis bild av hörseln. Hjärnstamsundersökning som görs under narkos är ytterligare en undersökningsmetod.

Behandling vid hörselnedsättning

Som behandling vid konduktiv hörselnedsättning kan rör sättas in i trumhinnan för att lufta mellanörat så att ingen vätska bildas.

– Rören som används kan sitta olika länge. För barn med MPS-sjukdom används rör som sitter kvar länge, säger Mohammed Al-Azzawe.

Hörapparat kan också bli aktuellt för barn med hörselnedsättning på grund av MPS-sjukdom.

Ögonpåverkan vid MPS-sjukdomar

Det är vanligt att ögonen påverkas vid MPS-sjukdomar. Hur stor påverkan är och vilka besvären är varierar mycket. Det är viktigt att ha näthinnan under uppsikt. Det säger Kristina Teär Fahnehjelm, överläkare på S:t Eriks Ögonsjukhus, docent vid Karolinska Institutet i Stockholm.

Kort tid efter att en MPS-diagnos ställts är det viktigt att barnet kommer till en ögonläkare för syn- och ögonundersökning. Hos ögonläkaren provas synen på lite olika sätt beroende på barnets ålder. Spädbarnet testas med randmönstersynskärpa, det lilla barnet med en symboltavla och det äldre barnet med bokstavstaylor.

Förutom synskärpa undersöks om det föreligger skelning. Ögontrycket mäts för att se om det finns brytningsfel (refraktionsfel). Hornhinnan granskas i mikroskop och ögonbotten inklusive synnerv och näthinna studeras, liksom om möjligt färg- och mörkerseende.

– Det är en fördel om synen hos barnen med MPS-sjukdomar undersöks av ögonläkare som är intresserad av medfödda metabola sjukdomar och gärna på en större klinik eller på ett universitetssjukhus, där det finns erfarenhet av diagnosen, säger Kristina Teär Fahnehjelm.

Det finns idag apparater som kan mäta trycket i ögonen och korrigera felvärde man får på grund av hornhinnans styvhet. Styv hornhinna är vanligt vid MPS-diagnoser. OCT (Optical coherens tomografi) är en enkel undersökning då man använder ljus. Metoden ger detaljbilder av näthinnans lager.

Ögonförändringar vid MPS-sjukdomar

Det finns flera olika typer av ögonförändringar som kan uppstå på grund av inlagringarna vid MPS-sjukdomar. Det skiljer sig åt beroende på vilken typ av MPS man har och även mellan individer med samma sjukdom. Likaså skiljer sig besvären åt.

Nedsatt syn kan bero på grumlingar i hornhinnan som förekommer hos många olika typer av MPS. Dessa grumlingar leder ofta också till ganska uttalad ljuskänslighet.

Obehandlad översynthet, skelning, högt ögontryck/glaukom, svullen synnerv och/eller näthinnepåverkan är andra relativt vanliga

ögonkomplikationer som kan orsaka synnedsättning.

Näthinnesjukdom orsakar ofta symptom som nedsatt mörkerseende.

– Långtidsuppföljningar av åtta patienter med MPS 1, visar att sex av dem hade synproblem. Alla hade uttalad översynthet och kunde hjälpas av glasögon, ibland fotokromatiska glas som blir mörkare när man går ut i solen.

Fem av de åtta hade grumlingar av hornhinnan som ökade trots att barnen hade behandlats med stamcellstransplantation. Trycket i ögat var normalt hos samtliga men en del besvärades av nedsatt mörkerseende och några hade konstaterad näthinnesjukdom.

– I Stockholm har mig veterligen ingen patient med MPS I hornhinnetransplanterats men en med MPS VI, säger Kristina Teär Fahnehjelm.

Behandling

Det är viktigt att ögat undersöks när diagnosen ställs, sedan ungefär varje halvår till år i småbarnsåren och vartannat år upp till 18 års ålder. Detta för att man tidigt ska hitta översynthet som kan korrigeras med glasögon, hitta skelning som ibland kan kräva lappbehandling och upptäcka högt tryck som kan behöva behandling med droppar. Vid svår grumling av hornhinna kan man försöka med transplantation, men vissa studier visar att besvären återkommer.

Vid översynthet rekommenderas glasögon. I en nyligen publicerad studie av 21 personer med olika typer av MPS-sjukdomar från Manchester i England, som presenterades våren 2019, kunde man inte se någon klar koppling mellan genförändringar, allmän behandling med enzymterapi eller stamcellstransplantation och svårighetsgrad av ögonförändringarna.

– Var uppmärksam på symptom hos barnet som huvudvärk, synförsämring, dubbelseende och eller försämrat mörkerseende, säger Kristina Teär Fahnehjelm. Dessa symptom kan ibland kräva ytterligare undersökning av synbanorna och hjärnan med magnetsresonans tomografi eller elektroretinografi (ERG).

Synen och ögonen ska förstås också undersökas i vuxen ålder, speciellt hos de patienter som inte själva har förmåga att meddela att de ser sämre.

Ortopedi vid MPS-sjukdomar

Det är inte bara inlagringen av glukosaminer (GAG) som påverkar skelett och brosk vid MPS-sjukdomar. Även andra faktorer har betydelse. Därför måste ett helhetsgrepp tas vid behandling. Det säger Bianca Link, specialistläkare vid Metabolic department and soft tissue unit vid University Childrens hospital i Zurich, Schweiz.

Det är ett flertal faktorer som har inflytande över den försämring som sker i kroppen på grund av inlagringen av GAG. Inlagringen leder till celldöd, som i sin tur ger förändringar av strukturen i brosk, leder och vävnad och orsakar inflammation.

Kroppen reagerar på och påverkas av yttre faktorer som leder till celldöd. Det kan handla om stress, näring, hormonproduktion, åldrande och övervikt. I sin tur ger dessa faktorer sekundära effekter.

- Även för friska personer påverkar fem kilos övervikt negativt, eftersom det ökar trycket på skelett, muskler och ligament. Men vid MPS-sjukdomar får varje kilos övervikt ännu större konsekvenser, då kroppen redan är utsatt, säger Bianca Link.

MPS-sjukdomarna brukar delas in i olika svårighetsgrader. Men Bianca Link betonar att när det gäller ortopedi är det mer komplext än så, eftersom de ortopediska svårigheterna inte automatiskt följer övriga symtom och funktionsnedsättningar.

- Även vid lindriga former av MPS-diagnoser kan det uppstå stora svårigheter när det gäller muskler, skelett och brosk, säger hon.

Genom att berätta om olika patientfall illustrerar Bianca Link den komplexitet som finns vid MPS-sjukdomar och som påverkar behandlingen och eventuella kirurgiska ingrepp.

Rygg

Som ortoped är Bianca Link anlita för en bedömning inför ryggoperation vid MPS-sjukdomar. Tillsammans med övriga kollegor är hon noga med att överväga och bedöma vinsterna och riskerna inför operation.

- En sömnundersökning är alltid viktig innan ett ingrepp, eftersom många med MPS-sjukdomar har kort nacke och trång halsregion, vilket påverkar andningen vid narkos.

Ryggen kan delas upp i tre delar, hals-, bröst (lung- och hjärtregion) och ländrygg (nedre del). De två senare påverkas av förhållanden i den första övre delen.

I halsregionen finns likartade symtom vid flera av MPS–diagnoserna. *Kort nacke, böjd nacke (hyperlordos)* och *stelhet* finns vid MPS I, II, IV och VI. *Smärta* och *nervpåverkan* förekommer i olika grad vid samtliga diagnoser.

I den mellersta delen, i bröstryggen, är det vanligt med olika krökningar på ryggen vid MPS–diagnoser. Det kan yttra sig som skolios (ryggen är krökt åt sidan och vriden), kyfos (kutryggighet i bröstrygg) eller en böjning som ger en större svank (hyperlordos). Stelhet, smärta och neurologisk påverkan är andra symtom.
– Den neurologiska påverkan kan yttra sig som smärta i benen, säger Bianca Link.

Innan operationen av till exempel en skolios är det viktigt att göra kompletterande undersökningar med exempelvis magnetkameraundersökning, MR som synliggör ryggmärgen. En indikation på neurologisk påverkan kan vara, som i ett patientfall hon berättar om, att en pojke hade svårt att hålla tätt så snart han fick på sig sin korsett.
– En nödvändig behandling innan operation kan vara att först ge ryggens nerver större utrymme genom ett ingrepp. Utan en sådan behandling riskeras patienten att drabbas av en förlamning efter operationen. Tyvärr händer det alltför ofta att ryggmärgen inte förbereds, utan att man istället för bara en nödvändig uppstramning av ryggen orsakar en förlamning, säger Bianca Link.

I ländryggen är det vanligt med ledfelställningar (förändringar i kotornas uppbyggnad) och instabilitet vid samtliga MPS–diagnoser. Deformationer och artrit finns vid MPS I, II, IV och VI.

Höfter

Höfterna kan vara påverkade på flera olika sätt med stelhet och instabilitet vilket påverkar möjligheten att utföra en rörelse. Detta kan leda till att höftlederna kommer ur led eller blir missformade till exempel.

– Benstrukturen i höfterna påverkas av inlagringarna, men också av belastning och av åldrande och vikt, säger Bianca Link.

På grund av dessa faktorer hjälper det inte alltid att operera. Bianca Link berättar om en patient som fick en höftprotes då den egna var utsliten. Patienten blev smärfri, men kunde inte gå då benstrukturen i höften var försvagad på grund av inlagringarna.

– Eftersom det är så många faktorer som påverkar vid MPS-sjukdomar är det viktigt att arbeta ihop i multidisciplinära team, innan beslut om eventuell operation, säger Bianca Link.

Frågor till Bianca Link

Är det möjligt att upptäcka högt tryck i nacken utan att gå in kirurgiskt och titta?

– Någon operation krävs inte för att undersöka. Vid högt tryck cirkulerar inte ryggmärgsvätskan. Med en magnetkameraundersökning (MR) kan man se om det är flöde eller inte.

Kan födoämnen påverka den inflammatoriska effekten?

– Det finns inga studier som visar det, men patienter rapporterar att om de inte äter rätt kött, mjölkprodukter eller andra födoämnen med histaminer känner de mindre smärta.

Malte och habiliteringen

Malte är inskriven på habiliteringen. Både Gertrud och Erik vill att Malte ska bli så självständig som möjligt. De vill ha verktyg för att han ska bli det, inte bara hjälpmedel.

– Det är så lätt att hamna i att bara han får det eller det så löser det sig, till exempel en ny toastol, men vi bedömde att det Malte ville var att kunna förflytta sig från rullstolen till toastolen, utan vår hjälp. Hur skulle vi göra det?

Det var först när assistansbolagets fysioterapeut kom in i deras liv, som Malte gjorde framsteg och blev mer självständig, menar de.

– Vi tror att han kunde kommit längre om han fått denna hjälp tidigare, säger Erik.

När Malte var åtta år skulle han opereras för sin sneda rygg, en kyfos. Operationen lyckades inte, istället blev Malte förlamad från midjan och neråt.

– Det blev som en ny diagnos ovanpå Hurlers. Nu blev ryggen i fokus, säger Gertrud.

När det gäller Maltes träning önskar hon att hon hade fått mer kunskap om konsekvenserna av att inte träna hans ben. Då hade de kanske lagt ner tid på träning, vilket hade gynnat Malte.

– Fysioterapeuterna vi mötte kunde kört lite rakare stil och sagt vilka problem det leder till (ledfelställningar) om vi inte tränar honom. Då förstod jag inte det, utan uppfattade mer som att det är viktigt med träning, inte varför, säger Gertrud.

Nu har Malte helbensortoser nattetid, ståstöd på dagen och träning i varmvattenbassäng. Gertrud och Erik har försökt att hitta ett fritidsintresse som kan intressera honom. De har provat bågskytte och simning, men inte hittat rätt ännu.

Malte har förutom sin ryggoperation också opererat knäna och sina händer. Operationerna har syftat till att rensa ut de inlagringar som bildas i lederna på grund av att han har Hurlers sjukdom.

Neuropsykologisk utredning

Barn med MPS–diagnoser kan behöva göra en neuropsykologisk utredning. Den kartlägger barnets förmågor och svagheter, för det ska bli lättare att ställa rätt krav i förskola och skola och hemma. Det säger Eva Billstedt, psykolog vid Barnneuropsykiatri, BNK och Gillbergcentrum, i Göteborg.

Neuropsykologer behandlar relationen mellan centrala nervsystem och kognitiva funktioner, hur en person tänker och fungerar. Det innebär att de bland annat utreder barn och ungdomar som har svårigheter på olika sätt med inläring. En neuropsykologisk utredning är en kartläggning av hur barnet presterar i olika situationer. Utredningen görs för att omgivningen ska ha rätt nivå på förväntningar och krav på barnet i olika miljöer. Utredning består av tre delar. Det är

beteendeobservation, funktionsnivå (utveckling och begåvning) och adaptiv nivå (hur barnet fungerar i vardagen).

MPS-sjukdomar

Inför en utredning läser neuropsykologen på den vetenskapliga forskning som gjorts om den diagnos barnet har.

– När det gäller MPS-sjukdomar finns det begränsat med studier inom neuropsykologi. Utvecklingen inom de olika diagnoserna ser också olika ut, säger Eva Billstedt.

Vilka test som kan användas begränsas av den hörsel- och synnedsättning liksom motoriska och beteendemässiga svårigheter som finns vid diagnosen. Det innebär också att neuropsykologen måste ta hänsyn till dessa begränsningar under utredningen och bland annat lägga in pauser, välja rätt nivå av uppgifter och skapa ett stimulerande och positivt klimat.

Utvecklingsbedömning

Utvecklingstest riktar sig mot barn som är upp till fyra år. Det omfattar även dem som är i den åldern kognitivt, men är äldre rent kronologiskt.

Vid en utvecklingsbedömning är syftet att skapa en bred bild av barnets utveckling till exempel i fråga om språk, perception och formuppfattning.

Neuropsykologen försöker få en uppfattning om hur barnet använder språket och hur mycket det förstår.

I tester undersöks hur barnet hanterar klossar, kan de bygga ett torn och placera olika former på rätt ställen? Hur fungerar barnets finmotorik? Kan det hålla i en sax? Grovmotoriken undersöks till exempel genom att barnet får prova att gå upp för en trappa. Även barnets förmåga att klara sin vardag, ADL-funktion, som att klä på sig, tvätta sig med mera undersöks.

– Vi vill fånga barnet där det är och utgå från det i vår bedömning. Dessa tester säger något om utvecklingen hos barnet och vilka svårigheter det har, säger Eva Billstedt.

Begåvningstest

Begåvningstesterna, så kallade IQ- eller IK-tester (intelligenskvot) som det heter på svenska, är det viktigaste verktyget vid utredning av

barn som är något äldre, till exempel vid fem till sex år, inför skolstart. Testerna är grunden för den neuropsykologiska bedömningen. I dem undersöks barnets problemlösningsförmåga, hur det använder språket, resonerar, planerar och minnesfunktioner.

– Bland annat undersöks verbal begreppsbyggnad och slutledning. När det gäller ordförråd kan en fråga vara: vad betyder modig? För att undersöka barnets föreställning om likheter kan frågan ställas på vilket sätt är äpple och banan lika varandra? Men även förståelse om vardagsagerande, som genom frågan: Vad bör du göra om du hittar någons plånbok i en affär?

Testerna är utformade så att genomsnittspersonen får ett IK på 100. De som har ett IK på 70 eller lägre i kombination med att man har betydande stödbehov i vardagen, bedöms ha en intellektuell funktionsnedsättning i någon grad. De som ligger strax över gränsen för intellektuell funktionsnedsättning med ett IK på 71 till 85, kan också behöva hjälp och stöd med inläringen. Det är en ofta bortglömd grupp som har svårare att ta emot och bearbeta information och bygga upp egen kunskap. De kan också ha svårt att använda sin kunskap, att planera, kontrollera och värdera sitt eget handlande.

– Denna grupp behöver ofta lite mer hjälp, vilket är viktigt att uppmärksamma i skolan, säger Eva Billstedt.

Adaptiv nivå

Den tredje delen i en neuropsykologs utredning är en skattning av hur barnet faktiskt fungerar i vardagen, på adaptiv nivå. Det är en skillnad mot testillfället, som syftar till att få en bild av barnets optimala förmåga. Skattning av barnets adaptiva funktionsnivå visar hur stort stödbehov barnet har i vardagslivet hemma, i skolan och på fritiden.

– Barnets förmåga att klara sig själva och hantera vardagen jämförs med andra i samma åldersgrupp, genom intervjuer med föräldrar, förskole- och skolpersonal, observation i vardagssituationer och skattningsformulär, säger Eva Billstedt.

Kommunikation

– **Försök upptäcka barnets initiativ till kommunikation och försök stötta dem. Alla har rätt att kommunicera. Det säger Gunilla Thunberg logoped och forskare vid Dart kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.**

På Dart görs utredningar, utprovning, utbildning samt forskning och utveckling inom kommunikation och AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation. Liknande resurser finns även i Stockholm, Linköping, Malmö och Lund. På Dart:s webbplats finns exempel på hjälpmedel och material för att underlätta kommunikation.

Olika sätt

Det finns många olika sätt att kommunicera. Det sker genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppens uttryck, skrift och bilder. Hos barn som är sena i sin utveckling av tal och språk eller tappar förmågor kan olika typer av kommunikationsstöd öka möjligheterna för dem att berätta vad de vill och tycker.

Det är bra att använda flera sätt (tal, tecken, bild) att kommunicera på. Alternativa metoder hämmar inte utvecklingen av barnets tal.

– Med rätt stöd ökar barnets kommunikationskompetens, säger Gunilla Thunberg.

Samspel svårt

Samspelet är ofta svårt också för oss som ska kommunicera med en person som har kommunikationssvårigheter. Upplever vi att vi inte får någon eller väldigt liten respons kommunicerar vi mindre, undviker och vänder oss till andra.

– Det klassiska är att vi frågar väldigt mycket och ofta svarar själva, vilket ger mindre utrymme för personen. Men det går att bryta med kunskap och medvetenhet, säger Gunilla Thunberg.

AKK

Det finns många fördelar med att sätta in stödinsatser tidigt. Genom att hjälpa barnet att uttrycka sig och förstå andra kan exempelvis barnets frustration minska och det får fler erfarenheter av samspel. I utbildningen AKKTIV lär sig föräldrar kommunikation och strategier för att stötta sitt och barnets samspel.

– Det kan handla om att upptäcka barnets initiativ till kommunikation och stötta dem, säger Gunilla Thunberg.

För personer med svåra former av MPS är den tidiga introduktionen av kommunikationsstöd utmanande, men också viktig, för att kommunikationen ska fungera så långt det är möjligt, också för andra som inte känner personen lika väl som familjen.

En grundläggande metod för kommunikation kallas responsiv:

Titta och lyssna: Se vad barnet gör, var uppmärksam på signaler.

Vänta och förvänta: Stanna upp lite, visa att du väntar ett svar eller en reaktion. Att vänta längre än man tror är ofta en nyckel till bra kommunikation.

Tolka och bekräfta: Kommentera det du tänker att barnet säger, till exempel; ”ah du leker med dockan” eller ”du vill ha vatten?”. Detta lägger grunden till en medveten kommunikation.

Börja med något roligt

När ett nytt hjälpmedel, som till exempel en app eller en bildkarta, ska provas är det bra att börja i en situation som barnet tycker om, då går inläringen lättare.

– För att barnet ska förstå hur hjälpmedlet används behöver du som vuxen vara modell och använda det själv, säger Gunilla Thunberg.

Hon tipsar om olika hjälpmedel, bland annat kommunikationspass. I det beskriver barnet sig själv och sin kommunikation i jagform. Det underlättar mötet med andra personer utanför familjen. Ett introduktionskort är ett ännu enklare sätt att med ett kort beskriva vem man är och hur man kommunicerar.

– Samtalsmatta är en metod för att hjälpa personer med kommunikativa och kognitiva svårigheter att uttrycka åsikter och känslor med hjälp av ett visuellt stöd. Läs mer på Darts hemsida där det finns mycket färdiga material att ladda ner, tipsar Gunilla Thunberg.

Tassels (Tactile Signing for Sensory Learners) är ett kommunikationssystem med omkring 50 taktila tecken. Samtalet inleds alltid med ett kontakttecken, där den som öppnar samtalet gör en cirklande rörelse på barnets axel. Sedan berättar man vad som ska hända: Nu ska vi äta, med en annan rörelse. Den som talar låter barnets händer vila på ens egna och gör rörelsen med barnets händer.

– Det kan användas tillsammans med personer på tidig kommunikativ nivå, med eller utan synsvårigheter, säger Gunilla Thunberg.

Tips på hjälpmedel och appar hittar du på;

dart-gbg.org

bildstod.se

appstod.se

kom-hit.se

aktiv.se
habiliteringen.se/stockk/information-och-material

Fysioterapeutiska och arbetsterapeutiska aspekter

– Vårt team träffar gärna barnet tillsammans. Målet är att barnet ska behålla och om möjligt öka sina förmågor med rätt träning och hjälpmedel. Det säger Elke Schubert Hjalmarsson, specialistfysioterapeut och Ellen Odeus, specialistarbetsterapeut i MPS-teamet vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

På Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus görs en årlig uppföljning av barn som är kopplade till MPS-teamet. Teamet fungerar också som en kunskapskälla för barnets lokala habilitering. Fysioterapeuten undersöker och sätter upp individuella mål för träning som kan förebygga problem och bibehålla barnets funktioner.

– Träningsmålen sätts upp i dialog tillsammans med patienten och föräldrarna för att öka självständighet och funktionsnivå, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Träningen sker i vardagen och familjerna har ett stort ansvar. Erfarenheten visar att det är en fördel att ha intensiva träningsperioder och sedan ha ett uppehåll.

Hos fysioterapeuten

Vid MPS-sjukdomar finns det flera symtom som motiverar ett besök hos en fysioterapeut. Barnet har oftast inskränkt ledrörlighet i framförallt höft- och axelleder. Genom inlagringar i skelettet kan tillväxten se annorlunda ut. Ryggen kan ha kyfos/Gibbus eller skolios. Det finns en viss risk för förändringar i halsryggen.

När det gäller gapförmåga visar en engelsk studie att 44 procent av de som ingick i studien har mycket reducerad gapförmåga, vilket leder till svårigheter med munhygien, vid behandling av sömnapné, men framförallt vid intubering i samband med operation. Det finns en förändring i käkleden, som ger ett stopp, det går alltså inte att träna gapförmågan. Käkleden kan opereras, men uppföljningar visar att gapförmågan försämrats igen. Barn som fortsatt träna gapförmågan efter operation har kunnat behålla effekten i större utsträckning.

Behandling

Visserligen är möjligheten att påverka barnets förändrade kropp begränsad, men målet är att genom aktiv träning bibehålla och öka rörlighet och styrka. Men också att underlätta andningen, bidra till avslappning och minska smärta.

Behandlingen kan vara aktiv, med gångträning, tøjningsprogram eller andningsgymnastik. Den kan också vara passiv, som när barnet använder ortoser för att förebygga felställningar, eller man passivt töjer muskulaturen och andra mjukdelar kring lederna.

Kompletterande träning kan vara simning eller ridträning.

– Vi kan efter samråd med er föräldrar ge förslag på aktiviteter. Det är föräldrarnas ansvar att barnet får träningen genom sina vardagsaktiviteter. Behöver barnet massage, för avslappning eller välbefinnande får föräldrarna bekosta det eller söka fondmedel eller liknande stöd.

Andningsgymnastik

Det finns en del lekar som stimulerar slemmobilisering. Bra övningar är att blåsa såpbubblor eller utöva medicinsk yoga. Hos barn med en kognitiv påverkan är det viktigt att vänja barnet vid andningsmask tidigt. Om det blir naturligt för barnet att ha den, redan från ung ålder, underlättar det.

Hos arbetsterapeuten

Arbetsterapeuten gör en bedömning av barnets handfunktion och finmotorik och ger tips om strategier som bra scheman för att barnet ska klara vardagens många aktiviteter.

– Vi samtalar med familjen om vilka behov barnet har. Kanske behövs ortoser eller en rullstol eller tidshjälpmiddel, säger Ellen Odeus.

Karpaltunnelsymtom, som annars är ovanligt hos barn, förekommer vid MPS I, II, III och IV.

– Det är viktigt att identifiera problem innan nerven skadats, säger Ellen Odeus.

Vid MPS-diagnoser kan barnens intellektuella förmåga vara påverkad. En del barn visar symtom på adhd i form av bristande koncentration och uthållighet. Men dessa problem kan också ha andra orsaker och bero på smärta, sömnbrist eller stress.

– För att ge rätt hjälp är det viktigt att ta reda på vad som är vad, säger Ellen Odeus.

Vid sömnsvårigheter är det viktigt att se över miljön i sovrummet, och skapa förutsägbarhet med rutiner inför natten.

– Sov gärna på prov i barnets säng. Kanske upptäcker ni störande ljud eller annat som gör att barnet inte kan somna men har svårt att berätta om, säger Ellen Odeus.

Det finns hjälpmedel som boll- och kedjetäcken, som med ett tryck ger lugn och kan skapa en känsla av trygghet under sömnen.

Arbetsterapeuten kan också ge andra råd om hur stress på dagen kan avhjälpas med scheman, timstock eller tydliga strategier.

– En aktivitet kan delas upp i Mål– plan– gör– kolla – med bildschema utifrån en tydlig struktur. Det kan finnas i telefonen som ett händelseschema, säger Ellen Odeus.

Arbetsterapeuten kan också hjälpa till med intyg för bostadsanpassning. En bra omgivning i och omkring hemmet kan sänka stressen för barnet.

– Det kan handla om säkerhet, som att ha ett bra staket runt trädgården, säger Ellen Odeus.

Läs mer på boverket.se/sv/babhandboken

Fritid

Barn med MPS-sjukdomar behöver också ha ett fritidsintresse, för att lockas till rörelse och få träffa jämnåriga. Ni kan hitta aktiviteter nära er på RBU:s (Rörelsehindrade Barn- och Ungdomar) hemsida.

– Låt barnen prova det som lockar dem. Rådgör med oss och ta upp era eventuella farhågor för skador när ni är osäkra angående en specifik aktivitet, säger Elke Schubert Hjalmarsson.

Frågor till Elke Schubert Hjalmarsson och Ellen Odeus

Kan vi ta emot råd från en fysioterapeut som inte känner till vårt barns diagnos?

– Ta gärna med information om ert barns diagnos. Fysioterapeuter på habiliteringen är vana vid att träffa patienter med olika sällsynta diagnoser. Barn med MPS-sjukdomar kan träna ungefär som andra,

om man tar hänsyn till de anatomiska förutsättningarna. En fysioterapeut i Tyskland har i samarbete med Bianca Link gjort en fysioterapeutisk broschyr. Finns att ladda ner på MPS-föreningens hemsida. Notera att den inte är anpassad till svensk sjukvård. Ta gärna med information om ert barns diagnos. Vissa av terapierna används inte i Sverige.

Ska man träna trots smärta?

– Det är viktigt att ta reda på var smärtan kommer ifrån. Viss smärta kan bli bättre av träning, annan måste utredas.

Ågrenskas pedagogiska arbete

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Barn som har MPS-sjukdomar har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstas också sina egna personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Gustaf Nylén som är pedagog på Ågrenska.

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

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

Delaktighet

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

Särskilda mål

Ett viktigt mål vid MPS är att se till *varje barns omvårdnadsbehov och hälsa*. Det görs genom att anpassa aktiviteter och tid efter dagsform och ge tillfälle till vila och fysisk avslappning under dagen. För att göra barnen så delaktiga och *stimulera socialt samspel* görs många gemensamma aktiviteter under dagarna. Varje dag börjar med en samling, där Kalle Kanin, som är ett mjukisdjur, kommer och hälsar på de yngre barnen. Första dagen är han blyg, precis som barnen är då. Han har med sig ett schema, över vad som ska hända just den dagen och en aktivitet man gör gemensamt. För de äldre barnen används ett bildschema, för att ge tydlighet och förutsägbarhet inför dagens aktiviteter.

Vid MPS-sjukdomar kan barnen ha *inlärnings- och koncentrationssvårigheter*. För att minska konsekvenserna av dem får barnen individuellt anpassade arbetspass och konkret material. Det görs genom konkret material och tydlig struktur i aktiviteter och miljö. Scheman är förstärkta med bilder eller skrivna ord där det framgår vad barnet ska göra, vilken ordning och hur lång tid aktiviteten ska ta.

Personalen är noga med att förbereda barnen inför en ny aktivitet. Instruktionen barnteamet ger är kort och tydlig, med konkreta ord och fakta.

– Vi undviker ord med otydlig innebörd som snart, strax och sedan och säger hellre ”efter att vi varit ute kommer mamma och pappa.”

Att *stödja barnens språk och kommunikation* är ett annat mål under vistelsen. Det görs bland annat genom att personalen är lyhörda,

inväntar svar och tolkar barnets egna uttryck i mimik, ögonpekning, kroppsspråk, tecken och tal.

Personalen använder mycket sånger, lekar under samlingarna och har samtal för att stumlera kommunikation och tal.

Barnens *fin- och grovmotorik stimuleras* genom olika uteaktiviteter på lekplatsen i skogen och på stranden och musiklekar med rörelser.

Aktiviteterna bidrar till att stärka barnets kroppskännedom

På Ågrenska är det många samlingar, samtal och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Syftet är att skapa en trygg miljö men också att skapa förutsättningar för att ökad självkänsla. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas.

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

Malte och skolan

Malte började i förskolan, men eftersom han var infektionskänslig var han oftast sjuk, snuvig och trött och orkade inte leka med de andra barnen.

– Han var mest hemma, men vi hade ändå kvar platsen på förskolan. Senare blev det bättre när han blev friskare, säger Gertrud.

När Malte var sex år blev situationen bättre och det var lite lugnare när det gällde infektioner. Men oron för framtiden fanns ändå där: Hur kommer det att bli?

– Det blir inte som man tänkt sig, men det blir bra ändå, säger Gertrud idag.

Malte började i sexårsverksamheten när han var sju år. Han fick en resurs på skolan. När han gick i andra klass flyttade familjen till en annan del av Sverige.

– Det blev en bra skola i en bra kommun där de tar hand om sina invånare som har funktionsnedsättning, säger Erik.

Men Malte var trött och de andra i klassen drog ifrån

kunskapsmässigt. Efter operationen som gjorde honom förlamad, ville föräldrarna ha fritids till Malte på sommaren. Men de fick nej. Skolan

uppgav att de inte skulle kunna hantera hans behov. Exakt vad det handlade om fick föräldrarna inte reda på.

Malte gick i vanlig klass till sjätte årskursen. I högstadiet gick han över till en grupp med färre elever.

– Det var toppen, säger Gertrud.

– Äntligen lärde sig Malte någonting, säger Erik.

Men han nådde inte de uppsatta målen och en neuropsykiatrisk utredning gjordes. Efter utredningen fick Malte anpassad studiegång.

Syskonrollen

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

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

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

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

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

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

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *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”.

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har MPS-sjukdom. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om de vill. Andra dagen börjar gruppen fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster.

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

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

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

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

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

– I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem, säger Astrid Emker.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. En del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln

blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

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

– Några föräldrar som turades om att skjutsa syskonet till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, säger Astrid Emker.

Syskonens tips

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

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, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

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

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/>

Boktips

Flyg, Engelbert! – Lena Arro

Örjan den höjdrädda örnen – Lars Klinting

Pricken – Margret Rey

Jonathan på måsberget – Jens Ahlbom

Operation rädda sommarlovet – Anna Pella

Operation slutstirrat – Anna Pella

Litet syskon – Christina Rehnlund

Doktorn kunde inte riktigt laga mig – Christina Rehnlund.

Malte är storebror

När Malte var tre år fick han en lillasyster, Henny, som idag är tolv år. Fem år senare kom Hjalmar och för ett och ett halvt år sedan föddes Ingrid.

– Det svåraste idag är att Hjalmar och Malte inte går ihop, säger Gertrud.

– Malte vill ha lugn och ro, men det full fart på Hjalmar hela tiden, säger Erik.

Föräldrarna tycker att sedan lillasyster Ingrid kom har Henny och Hjalmar hamnat i kläm.

Maltes behov av omsorg tar tid, liksom skötseln av en liten 1,5 årig Ingrid.

– Henny är självständig och självgående och den enda vi inte behöver ha under uppsikt. Hon sover ofta borta hos kompisar på helgerna, säger Gertrud.

Kanske var det LSS-handläggaren som föreslog fyrabarnsfamiljen att Malte skulle kunna få åka på korttids. Det var ett lyckokast.

Numer sover Malte två nätter i veckan på korttids och även på helgerna en gång i månaden.

– Han längtar dit, säger Erik.

– Där har han kompisar. Det är några killar som kommer samtidigt. Det är ett toppenställe, säger Gertrud.

När Malte är på korttidsvistelse och om Henny sover hos en kompis, kan farmor och farfar ta hand om Hjalmar och Ingrid.

– De klarar inte av att passa alla fyra samtidigt, men två i taget går bra, säger Gertrud.

– Då får jag och Gertrud lite för oss själva, säger Erik.

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 över tandläkare Marianne Lillehagen och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center i Göteborg.

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

I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

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

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se), Facebook, You Tube och via MHC-appen. Kortfattad information om *MPS III*, *Sanfilippos syndrom* finns på www.mun-h-center.se

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen tills barnen är tolv år och borsta två gånger om dagen.

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

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

hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och muskulatur i käkarna är viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna.

För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar mycket.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma vid MPS-sjukdomar:

- Bettavvikelser (sen tandutveckling, glesställning, smala tänder, öppet bett, underbett)
- Ökad kariesrisk
- Emaljförändringar
- Lättblödande tandkött – lång blödningstid
- Käkledsförändringar – minskad gapförmåga
- Snarkning – sömnapné

Under vistelserna på Ågrenska har 14 personer med *Sanfilippus syndrom* i åldrarna 3 år till 21 år undersökts. 10 av dem hade svårförståeligt tal, 8 hade ät-och dricksvårigheter och 8 riklig dregling. För de övriga MPS-diagnoserna dröjer en sammanställning tills minst tio barn med samma diagnos undersökts.

Under den översiktliga bedömningen av barnets tänder vid familjevistelsen på Ågrenska noterades olika bettavvikelser, som små tänker så kallade tapptänder och glesställning. Låg tonus i tungan förekom också. Några barn hade minskad gapförmåga.

– Tandläkaren ska följa gapförmågan. Försämras gapförmågan kan det vara bra att samarbeta med bettfysiologer som i sin tur kan överlägga med ortopedier., säger Marianne Lillehagen.

Att tänka på för barn med MPS-sjukdom:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.

- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på www.bildstod.se, och www.kom-hit.se)
- Informera om mediciner och ansvarig läkare
- Vid hjärtfel kan antibiotikaproylax behövas inför ”blodiga” ingrepp efter kontakt med ansvarig läkare
- Ökad risk vid narkos för vissa (dåligt utvecklade halskota, trånga andningsvägar)

Munmotorik vid MPS-sjukdomar

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

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

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

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

Tal, röst och munmotorik – problem som kan förekomma vid MPS-sjukdomar

- Kommunikationssvårigheter
 - Ät- och tuggsvårigheter
 - Stor tunga/låg tonus i tungan, tungprotrusion (tungan trycks fram i munnen)
 - Nedsatt salivkontroll
 - Bitovana- ”oral habits”
 - Röstpåverkan – förtjockade stämband, trånga luftvägar
 - Munandning – trånga luftvägar, låg muskelspänning
 - Nedsatt gapförmåga
 - Stor variation, individuell bedömning är viktig.
- Variationen är stor, även mellan individer med samma diagnos. En individuell bedömning är därför viktig, säger logoped Lisa Bengtsson.

Har barnet svårt att äta och tugga erbjuds träning. Tuggning är viktigt för att underlätta matsmältning, känna mättnad och äta lagom mycket. Det ger starkare tuggmuskler och en bättre käkposition. Dessutom blir ätandet säkert, på grund av minskad risk att sätta i halsen.

Bitovanoer ”oral habits”

Vid ”oral habits”, bitovanoer ökar ofta salivproduktionen. Det kan ge skador på barnets tänder. Tandgnissling dagtid kan också vara en form av bitovana eller självstimulerande beteende.

Behandling hos logoped syftar till att åtgärda smärtan eller obehaget, analysera barnets beteende och erbjuda annat att bita på för att tillgodose barnets behov av stimulans.

För dem som har bitovanoer, som att bita på händer, kläder och föremål kan det vara bra att erbjuda ett alternativ som Chewy tube eller Z-vibrator.

– Dessa redskap stimulerar den munmotoriska utvecklingen och är inte skadliga för tänderna, säger Lisa Bengtsson.

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

www.mun-h-center.se

Malte idag

Idag är Malte 15 år och föräldrarna börjar fundera över hur övergången till vuxenvården ska bli när han blir 18 år.

– Idag har vi en läkare som har överblick och bokar alla övriga kontakter vi behöver, men hur det ska gå sen, är det ingen som riktigt kan svara på.

Gertrud anar att hon får sköta och boka alla kontakter, vilket oroar henne då hon snart planerar att börja arbeta på sitt jobb igen. Idag är hon Maltes assistent, bland annat eftersom det är svårt att hitta rätt person som också kan acceptera delad tur, det vill säga att arbeta några timmar på förmiddagen, ha ett uppehåll och gå in ytterligare timmar på eftermiddagen.

– Han behöver hjälp på morgonen före skolan och sedan är det några lediga timmar medan han är i skolan innan han kommer hem och behöver assistans igen. Det är svårt att få någon som kan jobba på de villkoren, konstaterar Erik.

Föräldrarna beskriver Malte som inåtvänd och extrovert...

– Han är selektiv med vem han pratar med. När han gillar någon är han öppen och pratsam. Annars är han väldigt tyst, säger Erik.
Malte gillar det mesta som finns på skärmar, bland annat You tube.

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.

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. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser.se

Av MPS-sjukdomarna finns informationsmaterial om Hunters (MPS II), Hurlers, Hurler-Scheies och Scheies (MPS IH, IH/S, IS), Sanfilippos sjukdom (MPS III), Maroteaux-Lamys (MPS VI), Morquios (MPS IV) och Slys (MPS VII) sjukdomar.

Samhällets stöd

– Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuellt för barn med MPS-sjukdomar. Det är bland annat avlösarservice, anhörigstöd samt särskola. Cecilia Stocks som är socionom på Ågrenska berättar om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.

För att omfattas av LSS ska man tillhöra någon av följande tre kategorier:

1. Personer med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
2. Personer med betydande och bestående begåvningsmässig funktionsnedsättning efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.

3. Personer 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.

Följande stödinsatser från kommunen kan bli aktuella för personer inom LSS personkretsar:

Korttidsvistelse och stödfamilj

– 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, säger Johanna Skoglund.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

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

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.

Kontaktperson

En kontaktperson kan utses för att ge ett personligt stöd utanför familjen. Syftet är att bryta isoleringen och underlätta för en person med funktionsnedsättning att leva ett självständigt liv.

Socialtjänstlagen, SoL

De insatser som ges enligt LSS kan också ges enligt socialtjänstlagen, SoL. Man har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut.

Stödet söks hos Socialsekreterare, LSS handläggare eller Biståndshandläggare.

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel äldre syskon, morföräldrar farföräldrar) god vän till någon med fysisk psykiskt funktionsnedsättning.

Som anhörig kan man få möjligt att delta i samtalsgrupper eller individuellt anpassat stöd och få tips råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd.

Stödåtgärder

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

Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

Tips inför möten med skolan

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket www.skolverket.se
 Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00
upplysningstjansten@skolverket.se

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska
www.agrenska.se/syskonkompetens
www.fk.se - Försäkringskassan
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
<http://www.barncancerfonden.se/elevs-ratt/>
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.mun-h-center.se – Mun-H-center
www.notisum.se – Lagar på nätet

Personlig assistans

För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Det berättar Louise Jeltin, assistanssamordnare på Ågrenska assistans.

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som att äta, 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.

För att *kommunikation* ska anses utgöra ett grundläggande behov krävs att det behövs en tredje person för att kommunikation ska vara möjlig. Den tredje personen behöver ha ingående kunskaper om individen, funktionsnedsättningen och sättet att kommunicera.

Tillsyn räknas som ett grundläggande behov bara om personen har psykisk funktionsnedsättning eller att det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller utbrott till exempel.

Föräldraansvar

De grundläggande behoven räknas som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte som föräldraansvar.

Kommunikation räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet är nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret tills barnet är fem år.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöks assistansersättning från Försäkringskassan.

Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos kommunen.

Assistans i skolan

I vissa fall finns skäl till att personen har en personlig assistent även i skolan. Det gäller till exempel

- i situationer där personens funktionsnedsättning skapar särskilda svårigheter att *kommunicera* med andra än den personliga assistenten
- när det med hänsyn till personens *hälsotillstånd* är viktigt att den personliga assistenten finns till hands
- i situationer där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat antal personer* knutna till sig
- om funktionsnedsättningen är sådan att personen behöver tillgång till någon som har *ingående kunskap* om honom eller henne och hälsotillståndet.

Anhöriga som assistenter

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för de som vill överklaga Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det finns jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos. Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp: LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen), 031-841850 BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), 08-54488660

Föreningsinformation

Oscar Ahlberg informerade om svenska MPS-föreningen och dess arbete.

Det är en patientföreningen arbetar för att förbättra livsvillkoren för personer med MPS-sjukdomar och deras familjer genom att öka kunskapen om diagnoserna i sjukvården, samhället och hos familjerna. Det andra viktiga syftet är att vara ett stöd för varandra och ge gemenskap.

Föreningen förmedlar också information om ny forskningen och behandling.

Föreningen har en Facebooksida, som är en bra informationskälla där det går att ställa frågor.

Varje år ordnas en konferens i Sverige.

Vartannat år ordnas konferenser någonstans i världen och familjekonferenser för alla nordiska MPS familjer.

MPS-föreningen ingår i Riksföreningen Sällsynta Diagnoser. Läs mer på mpsforeningen.se

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen.

NFSD har arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

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

MPS-sjukdomar

En sammanfattning av dokumentation nr 591

Mukopolysackaridos, förkortas MPS, är medfödda ämnesomsättningssjukdomar. De tillhör gruppen lysosomala sjukdomar, som beror på brist av olika enzymer i cellens lysosom. Bristen på fungerande ämnesomsättning leder till att molekyler som skulle återanvänts eller rensats ut ansamlas och skadar kroppens organ.

Det finns idag sju kända MPS-sjukdomar. Förekomsten skiljer sig åt beroende på vilken variant av sjukdomen det är, men i Sverige idag är cirka två till tre barn på miljonen födda med någon form av MPS-sjukdom.

Moderna behandlingsmetoder, som till exempel stamcellstransplantation och enzymterapi, har påtagligt förbättrat situationen för personer med diagnoserna.

Kontinuerliga uppföljningar bör göras och behandling ges för att motverka komplikationer. Utöver kontakt med specialistteam behövs också ofta insatser från habilitering.

