

Dokumentation nr 608

# **Osteogenesis Imperfecta, OI familjevistelse**

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2020



**ÅGRENSKA**  
agrenska.se

# OSTEOGENESIS IMPERFECTA

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

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

Varje år arrangeras 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 osteogenesis imperfecta. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och deras syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

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

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

## Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Eva Åström**, överläkare i barnneurologi ochhabilitering, OI-teamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

**Giedre Grigelioniene**, docent, barnläkare och klinisk genetiker vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

**Henrik Wehtje**, överläkare och barnortoped i OI-teamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

**Eva Jönsson**, arbetsterapeut i OI-teamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

**Kristina Löwing**, fysioterapeut i OI-teamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

**Kristofer Andersson**, tandläkare på avdelningen för barn- och ungdomstandvård, Karolinska Institutet i Huddinge, Stockholm.

**Sara Innergård**, representant SFOI.

### *Medverkande från Mun-H-Center*

**Marianne Lillehagen**, övertandläkare.

**Lisa Bengtsson**, logoped.

**Pia Dornérus**, tandsköterska.

### *Medverkande från Ågrenska*

**Annica Harrysson**, verksamhetsansvarig.

**Louise Jeltin**, assistanssamordnare.

**Ann-Catrin Røjvik**, specialpedagog.

**Bodil Mollstedt**, specialpedagog.

**Astrid Emker**, pedagog.

**Johanna Lagerfors**, redaktör för dokumentationen.

## Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

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

## Innehåll

Översikt och behandling vid Osteogenesis imperfecta	5
Lukas har OI	11
Genetik vid OI	12
Lukas i mamma Emmas mage	15
Ortopedi vid OI	16
Lukas första tid	20
Arbetsterapi vid OI	21
Lukas börjar i förskolan	24
Fysisk aktivitet för barn med OI	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	28
Vuxna med osteogenesis imperfecta	31
Lukas har en lillasyster	33
Syskonrollen	34
Lukas ska snart opereras	38
Kliniska och genetiska aspekter på tänder och käkar hos barn med OI	39
Munhälsa och munmotorik	44
Samhällets stöd	46
Personlig assistans	52
Föreningen SFOI	54
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	55
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	55

## Översikt och behandling vid Osteogenesis imperfecta

– **OI är en ovanlig medfödd kollagensjukdom som förekommer hos omkring 6-20 barn per 100 000 födda. Den medför bland annat skört skelett och ökad risk för frakturer. Det säger överläkare Eva Åström som ingår i OI-teamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.**

Ungefär 180 barn och 800 vuxna i Sverige har diagnosen osteogenesis imperfecta, OI. Det är en ärftlig bindvävssjukdom som gör skelettet skört och kan orsaka felställningar och kortväxthet. Många har också påverkan på ledband, ögonvitor, hörsel och tänder.

Ben är en dynamisk vävnad som anpassar sig till sin fysiologiska och mekaniska omgivning. Tio procent av benet omsätts varje år. Skelettet består av olika celler: *osteoklaster* som bryter ner benet, *osteoblaster* som bygger upp benet, och *osteocyter*, som styr bildning och mobilisering av osteoblaster och osteoklaster, samt påverkar njurar och muskelceller.

– Träning som medför belastning av skelettet är optimal för personer med OI men all träning är viktig. Om man inte kan röra sig så mycket men kan träna med armarna, får det ändå positiv effekt för hela kroppen, säger Eva Åström.

### **Kollagen – ”skelettets armeringsjärn”**

OI orsakas av en mutation på någon av de gener som styr bildningen av kollagen typ 1. Mutationen kan också sitta i gener som påverkar kollagenets omsättning. Kollagen är ett trådigt protein som fungerar som armering i skelettet och utgör ett ramverk för inlagring av kalk. Det är kollagenet som gör att skelettet är lite böjligt och inte går av lätt.

Personer som har en kollagenmutation har antingen för liten mängd kollagen, eller kollagen med avvikande struktur.

– Det kan liknas vid att antingen köpa för få armeringsjärn till sin betong, eller vid att köpa armeringsjärn med dålig kvalitet. I båda fallen blir resultatet att betongen inte är så hållfast.

Symtomen vid OI varierar stort mellan olika typer av OI.

Det har tidigare varit en klinisk diagnos, men allt fler genetiska orsaker har på senare år kunnat kartläggas. Symtomen varierar inte

bara mellan typerna, utan också mellan individer då personliga olikheter hos andra gener också påverkar skelettstyrkan och andra egenskaper.

Över 1500 olika mutationer orsakar OI. Nya rapporteras successivt och nya typer av OI beskrivs. Sedan 1979 har man kliniskt använt en uppdelning i typ I-IV och 2006 lades typ V till. Nu finns 20 OI-typer beskrivna (uppdatering via den Internationella Klassifikationen av Konstitutionella Benskjukdomar och medicinska forskningsartiklar).

– Symtomen varierar stort. Det finns former av OI där barnen inte överlever, och former med mycket lindriga symtom, säger Eva Åström.

Livsstilsfaktorer, som vad vi äter, om vi röker och hur mycket vi rör på oss, avgör förstås också hur symtombilden blir. Det är extra viktigt att personer med OI rör sig och belastar sitt skelett.

#### Typ I

Kännetecknas av blå ögonvitor, lindrig till måttlig benskörhet och lätt till måttlig kortväxthet. Personer med denna typ har ofta stora problem med överrörliga leder. De blir ofta omkring 10 cm kortare än förväntat sett till föräldrarnas längd.

#### Typ II

Medför extrem benskörhet. Revbenen är papperstunna och klarar inte det normala trycket i livmodern, vilket gör att fostret får underutvecklade lungor. 60 procent av dem som har denna typ av OI dör innan födseln, övriga kort efter födseln.

#### Typ III

Medför svår benskörhet med skelettfelställningar. Överrörliga leder och extrem kortväxthet (cirka en meter). Ryggproblem med kotkompressioner är vanliga. Bortsett från typ II är detta den svåraste formen.

#### Typ IV

Medför måttlig benskörhet. Normala (vita) ögonvitor efter två års ålder (friska småbarn kan ha blå ögonvitor).

#### Typ V

Orsakas av en mutation på genen *IFITM5*, som påverkar osteoblastfunktionen och mineraliseringen i skelettet. Mutationen orsakar varierande grad av men ofta måttlig

benskörhet. Det är typiskt med hyperplastisk kallusbildning samt förkalkning av membran mellan underarmsbenen vilket påverkar rörligheten i armarna.

– Det finns personer med den mutationen som aldrig brutit sig, men de bildar ofta mer kallus än andra, säger Eva Åström.

### **Benskörhet och bentäthet – vad är vad?**

*Benskörhet* innebär försämrade benstyrka som predestinerar individen till ökad frakturrisik. *Bentäthet* är hur mycket kalk det finns i skelettet (mäts vid bentäthetsmätning).

Friska barn har större risk för benbrott än vuxna. De har lägre bentäthet, det vill säga mindre kalk i skelettet. De har även mer gracilt skelett (tunnare ben) och de har därtill en lägre riskmedvetenhet och ett annat rörelsemönster än vuxna har. Risken för att få en fraktur under barn- och ungdomsåren är 50 procent för pojkar och 30-40 procent för flickor.

### **Symtom vid OI**

OI leder till symtom från vävnader där det finns mycket kollagen typ 1. Frakturer, felställningar och skolios är vanliga symtom från skelettet. Relativt ovanligt är *basilär impression* eller *invagination*, vilket innebär att översta delen av halskotpelaren är belägen för långt upp i *foramen magnum* i skallbasen. Om detta är uttalat kan det ge neurologiska symtom.

Många med OI har också *dentinogenesis imperfecta*, DI, vilket gör att dentinet i tänderna är påverkat i varierande grad och kan försämra tändernas hållfasthet och funktion.

Ungefär hälften av individer med OI har påverkan på *hörseln*, oftast med debut i tonåren eller som vuxen. Hörselpåverkan varierar ofta även mellan individer i samma familj som har OI. Det finns ingen tydlig korrelation mellan hörselnedsättningen och OI-typen. Vid behov är behandlingen hörapparat, stapedectomi (en operationsmetod) eller cochleaimplantat.

*Blå ögonvitor* förekommer vid de flesta OI-typer, vilket beror på att hornhinnan är tunnare centralt.

– En dansk registerstudie visar att barn med OI löper ökad risk att behöva glasögon på grund av nedsatt synskärpa.

Överböjliga *leder* är mycket vanligt.

Tre av fyra rapporterar att de får *blåmärken* lättare än andra och vissa har ökad blödningsbenägenhet, vilket är viktigt att veta inför operation (blödningsbenägenhet undersöks en gång per individ via blodprovstagning).

Även i *hjärtats klaffar* finns kollagen typ 1. Läkare bör vid rutinkontroller lyssna med stetoskop vid läkarbesök, då hörs det om det finns ett blåsljud på hjärtat. Om det finns blåsljud utreds och behandlas det på samma sätt som för personer som inte har OI.

En del upplever *smärtproblematik* vilket bör efterfrågas vid läkarkontroller för att utröna vad som utlöser smärta, och hur man bäst undviker samt behandlar den.

*Ökad svettning* är vanligt men ofarligt.

*Malign hypertermi* (symtom under sövning med vissa narkosmedel) förekommer, men är mycket sällsynt.

*Andningsproblem* är ovanligt förutom vid svårare form av OI.  
– Har man svår skolios eller är mycket kortvuxen, så att lungorna är små eller har svårt att få plats, kan det vara motiverat att kolla upp andningen. Men för de allra flesta är lungkapaciteten normal, säger Eva Åström.

### **Hur ställs diagnosen?**

När diagnosen OI ställs tittar man på kliniska symtom (svårighetsgrad på skelettpåverkan och eventuella symtom från andra organsystem). Även familjens sjukdomshistoria vägs in och DNA-analys görs allt oftare. Oftast görs skelettröntgen och bentäthetsmätning. Skelettsättningsprover kan tas i blod och urin.

Det går också att genomföra prenatal diagnostik, alltså diagnostik under fosterstadiet. Det görs med ultraljud och/eller DNA-analys från navelsträngsprov.

### **Multiprofessionellt team**

Eftersom OI ger symtom i många olika delar av kroppen är det viktigt att vården ges av ett team med flera professioner. Det kan till exempel vara neurolog/habiliteringsläkare, sjuksköterska, barnsköterska, fysioterapeut, arbetsterapeut, ortopedkirurg, ortopedingenjör, röntgenläkare, genetiker och tandläkare.



## Behandling

Symtomen som OI medför behandlas framför allt genom:

- Fysioterapi och fysisk aktivitet.
- Arbetsterapi (hjälpmedel, ortoser).
- Ortopedisk operation. De flesta med medelsvår eller svår OI behöver intramedullär mägspikning i lårben/underben.
- Medicinering med bisfosfonat. *Pamidronat* är en intravenös infusion som ges en gång i månaden till barn med kotkompressioner (lindrig till svår form) från 2 till 3 månaders ålder. Tonåringar och vuxna får bisfosfonat intravenöst eller via tabletter.
- Smärtstillande läkemedel (och vid behov kontakt med smärtteam).
- Stamcellstransplantation (forskningsstudie pågår).
- Genterapi – trolig framtida behandling!

### *Bisfosfonater*

Personer med OI har ofta ökad benomsättning. Bisfosfonater minskar benomsättningen, ökar bentätheten och leder oftast till förbättrat allmäntillstånd och hos yngre barn, med ökad kothöjd (minskade kotkompressioner) och färre benbrott.

Det är inte en botande behandling, men den är effektiv och lindrar symtomen vid OI. Jämfört med tiden innan bisfosfonatbehandling introducerades vid OI fortsätter längdtillväxten längre under barndomen.

– Det är viktigt med långtidsuppföljning eftersom vi inte använt medicinen i så många år ännu. Men det är tydligt att det finns många positiva effekter, säger Eva Åström.

### *Att tänka på vid narkos*

- Risk för överörlighet i nacken.
- Risk för *basilar impression*. (På grund av att skelettet är mjukt kan en inbuktning av skallbasen uppstå så att övre halsryggraden förskjuts uppåt.)
- Kontrollera blödnings- och koagulationsprover.
- Var förberedd på blödning.
- Var förberedd på hypertermi.
- (Låt helst en förälder lyfta barnet till operationsbordet).

*Att tänka på vid fraktur*

- Lätta gips/skenor bör användas. På spädbarn används vaddlindor.
- Femursträck bör undvikas (förutom kort i avvaktan på operation), istället rekommenderas märgspikning.
- Immobilisering bör vara så kort som möjligt. Mobiliseringshjälp och planering av en fysioterapeut kan behövas.

**Förebyggande behandling viktigast!**

– Det allra viktigaste är att förebygga negativ påverkan proaktivt! Det görs bland annat genom att vara fysiskt aktiv och träna musklerna, varvat med avslappning. Skelettet stärks av att belastas, säger Eva Åström.

Därför är det bra att undvika att bli stillasittande, exempelvis efter en fraktur. Så kort gipstid som möjligt är att föredra. Stillasittande leder både till förlorad muskelmassa och osteoporos.

– Det är också bra att optimera nutritionen, för att undvika kalkbrist, D-vitaminbrist och proteinbrist. Personer med OI kan bland annat behöva D-vitamin under vinterhalvåret.

**Frågor till Eva Åström*****Hur ofta ska barnen med OI träffa OI-teamet i Stockholm?***

– Det är individuellt och beror också på barnets ålder. Vi vill generellt träffa de små barnen lite oftare för att följa deras utveckling. Ofta är det ett bra tillfälle att träffa dem när de precis börjat stå upp, då kan vi göra stora insatser. Har man lindrig OI utan problem behöver man inte besöka oss varje år, utan frekvensen anpassas utifrån individens behov. Barn med svårare form av OI bör bedömas vid två-tre månaders ålder för information till vårdnadshavare och ställningstagande till medicinering. I samband med det planeras också för eventuell profylaktisk upprätning av böjda ben och så kallad intramedullär märgspikning.

***Vilka fritidsaktiviteter avråder ni ifrån för personer med OI?***

– Vi avråder inte från särskilt mycket utan anser att varje familj får avgöra själva. Generellt kan man säga att stillasittande är det allra sämsta och vi uppmuntrar till rörelse och aktivitet. Jag har träffat barn med lindrig OI som håller på med både parkour och freestyle-

skidåkning, även om just dessa aktiviteter kanske inte är vad vi skulle betrakta som de mest lämpliga aktiviteterna. Men det finns också exempel på saker vi faktiskt avråder ifrån, exempelvis fallskärms hoppning där man hoppar själv och inte gör ett tandemhopp. I möjligaste mån bör man undvika skumpiga aktiviteter i sittande och höga eller långa hopp.

### ***Hur ser ni på att ge tillväxthormon till barn med OI?***

– Tillväxthormontillskott har ingen effekt för den som inte lider brist på tillväxthormon. Den kan ha en tillfällig effekt som sedan planar av. Vad vi vet är att man växer bättre om man rör sig och belastar sitt skelett. Den medicinska behandlingen med bisfosfonat har också effekt, men det kan ju bero på att den gör att barnet rör sig mer smärtfritt och därmed belastar sitt skelett mer. Avsaknad av belastning på skelettet leder till minskad blodgenomströmning och muskelutveckling vilket påverkar tillväxtzonerna och försämrar tillväxten.

### ***Hur ser smärtbilden ut hos barn med OI?***

– Många uppfattar det som att barn med OI har en hög smärtröskel, särskilt de som haft ont hela livet. Långvarig smärta kan göra att man hittar strategier för att minska smärtan. Det vanliga är att barnen inte pratar så gärna om att de har ont. Symptom på smärta kan vara sämre ork att promenera eller springa, att barnen inte orkar vara aktiva hela skoldagen och/eller att de är mycket trötta efter skoldagen. En del kanske är rädda att de ska få nya fysiska restriktioner om de berättar att en aktivitet gjort ont.

## Lukas har OI

Lukas är sex år och har OI typ I. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Emma, sin pappa Christian och sin lillasyster Ronja, som är två år.

OI finns i Lukas familj sedan flera generationer tillbaka. När hans mormor föddes i början av 1950-talet fick hon diagnosen, och samtidigt upptäcktes det att hennes pappa och faster också hade OI, utan att de vetat om det.

– De hade nog ungefär samma fysiska förutsättningar som jag har haft, men på den tiden fanns ju mycket mindre stöd att få. Min mamma och hennes syster, som också hade OI, levde väldigt

skyddat eftersom alla var rädd att de skulle skada sig. Min mormor hämtade dem på raster och skollunchen för att de skulle exponeras så lite som möjligt för risk, säger Emma.

När Emma själv föddes kunde läkarna se att hon hade haft benbrott på båda lårbenen, men frakturerna var redan läkta. Även hon diagnostiserades med OI. Emma har en storebror som inte har OI, och efter att hon fått sin diagnos valde hennes föräldrar medvetet att inte skaffa fler barn.

– De ville se till att ha tillräckligt med tid för mig och min bror om jag skulle drabbas av många frakturer och behöva genomgå tidskrävande operationer. Men jag har varit väldigt lindrigt drabbad faktiskt, säger Emma.

Hon har brutit sig några gånger och i nio-tioårsåldern fick hon besvär av kotkompressioner i ryggen. Hon fick väldigt ont och smärtan kunde försämrans av väldigt små rörelser, som när hon ryckte till av att någon cyklade förbi henne lite för nära.

– Jag fick kontakt med OI-teamet när det startade i början av 1990-talet och började medicinera med bisfosfonat då, i tioårsåldern. Det gjorde att smärtan i ryggen blev mycket lindrigare.

Idag har hon kvar känningar i ryggen, men inga stora besvär.

Som vuxen träffade Emma Christian. När det blev aktuellt att skaffa barn visste de att sannolikheten att barnet skulle få OI var 50 procent.

– För mig har det aldrig varit en faktor som påverkat min inställning till att skaffa barn. Vi har aldrig funderat i termer av att 'ta risken eller inte'. OI är en funktionsnedsättning, men den hindrar dig inte ifrån att leva ett bra liv. Det har ju både jag och min mamma gjort, säger Emma.

Hon beskriver också hur sjukdomen gett henne perspektiv som hon inte skulle ha fått annars, och att hon upplevt det som positivt. OI har öppnat en värld hon inte skulle ha sett utan sin diagnos.

## Genetik vid OI

– **OI är ett medfött genetiskt tillstånd som orsakar skelettfragilitet. Tillståndet orsakas av att byggstenarna av typ 1-kollagen är påverkade.**

**Det säger Giedre Grigelioniene, docent, barnläkare och klinisk genetiker vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.**

Det finns många gener som ser till att kollagenet i kroppen ska fungera. Mutationer i någon av dessa gener kan leda till att molekylerna i kollagenet är förändrade, eller till att molekylerna som medverkar i produktionen av kollagenet är påverkade.

– Om en kopia av kollagengenen saknas helt, men en annan kopia är frisk, orsakar det lindrigare former av sjukdomen. Om varannan molekyl istället är trasig orsakas svårare former, säger Giedre Grigelioniene.

Om samma gener som styr kollagenbildning har betydelse för utveckling av andra organ kan dessa organ bli påverkade hos personer med OI. Dessa former är dock mycket sällsynta.

### **OI orsakas av en genetisk mutation**

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns drygt 21 000 gener på de hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). I varje cell finns samma uppsättning gener, men olika gener är aktiva i olika celler.

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. När man talar om mutationer syftar man ofta på de förändringar som leder till sjukdomstillstånd.

Eftersom generna utgör mallar för olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir ”fel i koden” för just det proteinet. Ungefär två procent av det mänskliga DNA:t (alla gener) är kodande, det vill säga utgör mallen för ett protein. 98 procent av arvsmassan kodar *inte* för äggvitor/proteiner och funktionen av denna del av arvsmassan är oklar. Det forskas mycket om den.

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt. Ett ”stavfel” i den genetiska koden (att en av byggstenarna är fel) kallas *punktmutation*. Det kan också fattas eller finnas extra genetiskt material på genen, vilket kallas *deletion* respektive *duplikation*. *Translokation* är att en bit av en kromosom bytt plats med en annan kromosom och *inversion* att en bit genetiskt material vridit sig 180 grader.

– Alla typer av förändringar kan antingen ärvas från någon av föräldrarna eller uppstå spontant hos barnet. När mutationen är nedärvd är sannolikheten större att samma föräldrapar får fler barn med samma diagnos.

Lindriga former av OI kan vara nedärvda, men också uppstå för första gången hos individen, som en nymutation. För att ta reda på

mer om ärftligheten och vilken typ av mutation det handlar om kan familjen få genetisk vägledning.

### **Olika nedärvningsmönster**

Hos 80 procent av personerna med OI orsakas tillståndet av förändringar i generna *COL1A1* och *COL1A2*. Det är vanligast att sjukdomen ärvs *autosomt dominant*, vilket innebär att det räcker att den ena genen (från mamman eller pappan) har den genetiska förändringen, för att barnet också ska få sjukdomen.

Ibland ärvs OI *autosomt recessivt*, vilket innebär att båda generna måste ha förändringen för att barnet ska få sjukdomen. Om gener på X-kromosomen skadas blir pojkar sjuka eftersom de bara har ett X. Sjukdomar som nedärvs på detta sätt kallas *X-bundet recessiva*.

### **Tidig diagnostik**

Moderkaksprov eller fostervattenprov i vecka 11-12 kan påvisa genetiska förändringar redan under fosterstadiet, om det finns en känd mutation inom familjen. (Om mutationen inte är känd i familjen är denna tidiga fosterdiagnostik inte möjlig.)

– Svårare former kan upptäckas även med ultraljud i vecka 16-18, eftersom påverkan på skelettet, med benbrott, syns tidigt, säger Giedre Grigelioniene.

Vid avdelningarna för klinisk genetik på landets universitetssjukhus finns möjlighet att göra så kallad *preimplantatorisk genetisk diagnostik*, PGD. Det innebär att man gör en IVF-behandling (provrörsbefruktning) och testar varje embryo för sjukdomen. Därefter väljs ett friskt embryo ut och återinförs i livmodern. Regler kring fosterdiagnostik skiljer sig åt mellan olika delar av landet.

– Men alla bärare av anlag för genetisk sjukdom, med risk för att deras barn ska ärva sjukdomen, har rätt till en sådan diagnostik.

### **Den nya genetiken**

På senare tid har metoderna för DNA-analys utvecklats enormt mycket. Idag är det möjligt att göra en så kallad *genom-* eller *exomsekvensering*, vilket innebär att man kan kartlägga en persons hela DNA. (*Genom* är hela arvsmassan, *exon* de kodande delarna, mindre än två procent av genomet).

– Helexomsekvensering är en mycket billigare och snabbare metod som bara läser de delar av koden som kodar för proteiner. Med denna kan man hitta mindre mutationer, men inte strukturella avvikelser (som deletioner och inversioner), säger Giedre Grigelioniene.

Olika kliniker använder sig av olika metoder, och det varierar i hela landet. Den djupaste undersökningen man kan genomgå är *genomsekvensering*, som används ofta både för kliniska undersökningar och forskning när man med andra metoder inte hittar den genetiska förändringen som orsakar sjukdomen hos en individ. Ibland använder man undersökningar av alla kända gener hos såväl mamma och pappa som barnet, för att kunna hitta sjukdomsorsak hos barnet.

## Frågor till Giedre Grigelioniene

***Min son har OI typ 1. Kan han, om han vill bli pappa som vuxen, få göra PGD inför en graviditet även om han och partnern kan få barn på naturlig väg?***

– Din son och hans partner kan diskutera om de vill göra PGD eller inte. Det beror på hur han ser på sitt eget tillstånd och hur viktigt han tycker att det är att barnet inte får samma tillstånd som han själv har. Om han vill har han rätt att be om stöd för att kunna få ett barn som *inte* har OI. För att få det stödet vänder man sig till avdelningen för klinisk genetik på något av de större sjukhusen i landet. Där kan man få genetisk utredning (för att hitta mutationen som orsakar hans OI), genetisk vägledning samt personligt anpassad information.

## Lukas i mamma Emmas mage

När Emma blev gravid fanns det hela tiden en medvetenhet om att barnet kunde ha OI.

– Vid ultraljudsundersökningen i vecka 18 kunde läkarna se att lårbenet var böjt. Muskeln hade blivit starkare än skelettet vilket hade spänt benet lite som en pilbåge. Då förstod vi att barnet med största sannolikhet hade OI, säger Christian.

Paret fick gå på lite tätare kontroller och göra fler ultraljud för att hålla koll. Vid en av undersökningarna var Eva Åström från OI-teamet med, så det fanns beredskap för att ta hand om Lukas redan innan han föddes.

Emma hade i hela sitt liv fått höra att det var kejsarsnitt som gällde om hon skulle föda barn, men inför förlossningen fick hon plötsligt välja om hon ville föda vaginalt eller inte.

- Då kände jag bara nej nej nej. Jag har förberett mig för kejsarsnitt, det var alldeles för sent att börja tänka i andra banor, säger hon och skrattar.  
Så en dag, vecka 38+3, föddes Lukas med planerat kejsarsnitt, och rummet fullt av sjukvårdspersonal.
- Det var säkert dubbelt så många som när lillasyster Ronja, som inte har OI, föddes några år senare, också det med kejsarsnitt, säger Christian.
- Att så många var med berodde förstås på risken att något skulle hända Emma eller Lukas. Men det var också extra mycket folk därinne på grund av att studenter var intresserade och ville vara med. Det kändes bara kul att vi kunde bidra med ny information till sjukvården.

## Ortopedi vid OI

**– Den ortopediska strategin för barn med OI har utvecklats mycket de senaste åren. Nu arbetar sjukvården mer förebyggande än tidigare, röntgar sällan, och har gått ifrån att gipsa till att använda polstervadd som linda runt benbrott. Det säger Henrik Wehtje som är ortoped och överläkare i OI-teamet för barn, vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.**

När det gäller unga patienter med OI är strategin inom sjukvården att arbeta profylaktiskt, förebyggande, istället för att vänta tills barnet får en fraktur.

– Vi har en hög ambition att räta upp lårben och underben kirurgiskt så tidigt som möjligt och sedan hålla dem raka. Det gäller numera även över- och underarmarna. Extremiteternas position och läget för spikarna avgör hur nästa operation går, säger Henrik Wehtje.

Efter ett kirurgiskt ingrepp fixeras frakturer med vadd som lindas och tejpas. Det ben som har en fraktur lindas många varv med vadd för att bli stabilt. Frakturläkningstiden går fort på små barn. Det kan ta en vecka för en nyfödd att läka en lårbensfraktur. När barnet blir äldre tar det längre tid.

– För den som inte kan belasta sitt skelett tar det längre tid. Barnet ska stå och successivt ta steg så tidigt som möjligt, och i början flytta sig runt med hjälp av gånghjälpmedel. Belastningen är lika



viktig som operationen. Det är den som gör att det läker snabbare, säger Henrik Wehtje.

De barn som inte kan stödja på benen ska uppmanas att ligga i sängen och trycka ifrån så mycket det går så att skelettet blir belastat. När det gått cirka två veckor ska förbanden helst tas av.

### **Teleskoperande mörkspikar**

Sedan 2011 används så kallade *teleskoperande mörkspikar*. De följer benets längdtillväxt genom att teleskopera, förlängas av sig själva av barnets tillväxt.

– Barnet som har teleskoperande mörkspikar behöver inte opereras för att byta spikar lika ofta som när fixa spiklängder används. Det är en stor fördel, säger Henrik Wehtje.

Den teleskoperande Fassier-Duval-mörkspiken utvecklades i Montreal och har använts i USA och Kanada sedan 2001. I Sverige används den sedan 2011.

– Nu nio år senare har vi genomfört totalt 121 operationer på 60 patienter, och satt in 164 teleskoperande spikar, säger Henrik Wehtje.

Av de 77 första spikarna sitter ungefär hälften i lårben, knappt hälften i underben och en mindre andel i en överarm. 13 procent har fått någon typ av komplikation (en har fått en djup infektion, 1 nervpåverkan, 4 spikar har inte teleskoperat som förväntat).

9 procent (7/77) behövde återopereras, däribland de fyra spikarna som inte hade teleskoperat.

– De var samtliga böjda vilket sannolikt orsakats av att barnet ramlat och böjt sin spik. I böjt läge kan spiken inte teleskopera, säger Henrik Wehtje.

Det mest positiva resultatet för barnen är att de känt betydligt mindre smärta efter operationen. Före operation hade fler än tre av fyra smärta. Efter operationen gällde det ungefär en av fyra.

– Studien av de patienter som fick de 77 första mörkspikarna visar också att förflyttningsförmågan ökat. Fler kunde exempelvis gå utan hjälpmedel.

### **Frakturläkning vid OI**

Barn som har OI läker på samma sätt som barn som inte har OI. Det är viktigt för alla barn att tidigt belasta skelettet, det kortar läkningstiden.

– Vi brukar tala om en ond cirkel som vi i största möjliga mån vill undvika. Det handlar om att barn som får en fraktur ofta immobiliseras för länge, vilket gör att skelettet blir skörare och

riskerna för nya frakturer ökar. Det är därför det är så viktigt att inte gipsa in för länge vid en fraktur.

*Med erfarenhet och kunskap går det att förutsäga läkningstiden för att minimera immobiliseringstiden:*

- Lårbensfraktur: nyfödd 1 vecka, tonåring 4-5 veckor, vuxen 6-8 veckor.
- Underarmsfraktur: barn 2-4 veckor, vuxen 4-6 veckor.
- Underbensfraktur: barn 3-4 veckor, vuxen 6-8 veckor.
- Finger/tåfraktur: 2 veckor.

Generellt gäller: ju lägre ålder, desto kortare läkningstid.

### **Frakturstrategi för barn under tre år**

För små barn är det besvärligt med tungt gips. Då används istället "mjukgips" som består av vadd, elastisk linda och tejp.

– Mjukgipsen är lätt och ramlar av när barnet försöker börja gå igen. Då behövs det inte heller längre, säger Henrik Wehtje.

Hård- eller plastgips behöver som regel inte användas på barn med OI.

– Dessutom röntgar vi så sällan som möjligt. Dagens röntgenmetoder använder betydligt lägre stråldoser än tidigare, men det är ändå bra att minimera exponeringen för varje person.

### **Frakturstrategi för barn över tre år**

När ett barn haft två frakturer i samma ben inom ett års tid överväger man operation där man sätter in märgspikar. Det gäller också vid instabila frakturer (alltså frakturer som rör sig, inte hålls på plats), eller när benet har en kurving som överstiger 20 grader.

– Vid stabila frakturer utan felställning kan det räcka att gipsbehandla, då med mjukgips, säger Henrik Wehtje.

### **Överarmsstrategi**

Vid en fraktur och/eller när överarmen är svag och deformerad övervägs upprättning och märgspikning.

– Vi väntar dock ofta lite längre innan vi profylaktiskt rätar upp en överarm än ett lårben, vilket beror på att armarna belastas mycket mindre än benen (och utsätts för en lägre frakturrisik).

Efter en överarmsoperation används mitella eller mjukgips i två veckor, aldrig hårdgips. Röntgenkontroller genomförs sparsamt.

### **Underarmsstrategi**

Även gällande underarmar övervägs upprättning och mörkspikning om armen är svag och deformerad, eller vid fraktur.

– Jag tror att vi ska vara lite mer proaktiva framåt och tidigare välja att rätta upp och mörkspika underarmar. Det finns inga självklara riktlinjer för när det ska göras, utan vi måste bedöma det från fall till fall, säger Henrik Wehtje.

Vid operation av underarmar används icke-teleskoperande mörkspikar. Precis som efter överarmskirurgi används mitella eller mjukgips under två veckor efter operation, och röntgenkontroller sker sparsamt.

### **Strategi vid höftvarus**

Felställning i höften kan leda till minskad gångförmåga och försämrad rotation och abduktionsförmåga (rörelse av en kroppsdel i frontalplanet, till exempel när man för isär armarna eller benen). Genom operation kan man se till att musklerna får bättre hävarmar. Det gör ofta att barnet på sikt orkar gå längre utan att bli trött.

### **Lårben- och underbensstrategi**

Vid vilja till stående (1-3 års ålder) genomförs förebyggande upprättning av benet, inklusive mörkspikning. Mörkspikning används också vid en eventuell lår- och underbensfraktur. Efter operation används mjukgips, under så kort tid som möjligt, ofta två-tre veckor.

Barnen rekommenderas att börja belasta benet två-tre veckor efter ingreppet. Röntgenkontroller sker årligen eller vartannat år.

## **Frågor till Henrik Wehtje**

### ***Kan vi be om mjukgips hos vilken ortopedtekniker som helst?***

– Tyvärr inte. Den kunskapen finns inte överallt, men på större sjukhus där personalen oftare stöter på spädbarn med frakturer brukar kunskapen finnas. Ni som föräldrar kan alltid tipsa dem om att de kan ta kontakt med oss i OI-teamet för att få mer information. Vi har bland annat gjort en video som visar hur man ska gå tillväga.

### ***Kan vuxna med OI också få teleskoperande mörkspikar vid operation av benbrott?***

– Ja, det skulle de absolut kunna få om det var upp till mig att bestämma. Det skulle fungera väl och har många fördelar. Än så länge har dock ingen vuxen svensk med OI fått en sådan spik inopererad vid en fraktur. Däremot är det flera vuxna som har fått teleskoperande spikar inopererade när de var barn.

## Lukas första tid

Som för alla nyblivna föräldrar följde en omtumlande tid för Emma och Christian och deras nyfödde son. Lukas började inte andas direkt när han kom ut, och fick starta livet på sjukhusets neonatalavdelning. Han vägde tre kilo och var 45 cm lång vid födseln, med något större huvudomfång än andra nyfödda brukar ha.

– BVC visste inte särskilt mycket om OI utöver vad jag kunde berätta, så vi kände oss mer hemma hos OI-teamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus, som vi hade kontakt med från start, berättar Emma.

– Kontrollerna som OI-teamet genomförde kändes mer korrekta eftersom de jämförde Lukas med kurvor anpassade till hans OI-diagnos, inte med genomsnittskurvorna för alla barn.

Familjen fick kontakt med en arbetsterapeut som visade hur de kunde hålla Lukas fötter för att minska risken för felställningar i hans mjuka skelett.

– Jag minns att han låg som en liten groda, med sina böjda ben invikta mot kroppen, berättar Emma.

Första gången Lukas bröt sig var han tre månader. Han satt då i pappa Christians famn i sängen och skulle få lyssna på en saga.

– Jag skulle bara skumpa bak med rumpan för att sitta upp lite bättre, när jag hörde ett klick. Emma hörde det ända från vardagsrummet. Det var såklart en fasansfull känsla, beskriver han. Lukas skrek inte så mycket och först funderade föräldrarna på om något kanske hade hoppat ur led och sedan hoppat rätt igen. Men de märkte snart att Lukas gnydde när de tog på benet. På sjukhuset visade det sig att lårbenet hade gått av.

– De gipsade inte utan lade bara någon lätt binda runt benet. Efter några dagar började han sprattla igen och då visste vi att han inte

hade ont längre. Läkningen går otroligt fort på så små barn, säger Christian.

När Lukas var omkring ett år lärde han sig att gå. Han ramlade och tog emot sig med händerna och bröt sig igen.

– Även då lindade de bara armen och sa att den skulle räta ut sig, trots att den såg sned ut.

Sedan dess har Lukas brutit sig ytterligare någon gång i armen, när han gled ner från ringarna i ett utegym nära familjens bostad, och han har också haft ett par småfrakturer i fötterna. Föräldrarna vet att han inte kommer att gipsas när han bryter sig, men brukar åka till sjukhuset ändå för att säkerställa att benet ligger rätt och inte läker fel. Eftersom de bor i Stockholm kan de åka direkt till Astrid Lindgrens barnsjukhus där OI-teamet finns.

– Nu för tiden bryter sig Lukas alltmer sällan, samtligt som han rör sig mer och mer. Han får blåmärken överallt men det tyder ju på ett aktivt liv, vilket är jättebra, säger Christian.

## Arbetssterapi vid OI

**– Att vara aktiv och delta i vardagens aktiviteter är viktigt för alla. För personer med OI kan det innebära en del utmaningar. Då kan individuella anpassningar behövas för att skapa förutsättningar för ett gott och aktivt liv. Det säger Eva Jönsson som är arbetssterapeut i OI-teamet på Astrid Lindgrens barn- och ungdomssjukhus i Stockholm.**

Enkelt uttryckt kan man säga att arbetssterapeuter tittar på om barnet kan genomföra de aktiviteter som förväntas för hans ålder. Om inte, vad behövs för att hen ska kunna genomföra aktiviteterna?

– Ibland kan det handla om att stötta barnet att hitta rätt teknik att genomföra en aktivitet. Ibland handlar det om att få öva och träna, och ibland behöver vi anpassa omgivningen, exempelvis med hjälpmedel. Det kan vara en annan sorts sax eller en stabilare stol till exempel, säger Eva Jönsson.

### **Handfunktion**

Hos barn med OI undersöker arbetssterapeuter ofta handens rörlighet för att se om det finns en överböjlighet. De tittar också på rörlighet (som kan vara minskad exempelvis efter en fraktur) och armarnas räckvidd, samt undersöker om barnet har styrka och

uthållighet nog att kunna skriva och utföra andra aktiviteter med händerna. Handstyrka mäts med mätinstrumentet GRIPPIT.

– En del barn har svårt att få till ett bra grepp och då blir också uthålligheten sämre.

En del barn med OI är också begränsade på grund av smärta. Eva Jönsson berättar om en flicka med OI som fick ont i sitt finger när hon spelade piano. Man provade då flera metoder, som att tejpa fingret med kinesiotape, att bygga en liten ortos till fingret och att träna handstyrkan.

– För den här tjejen var det handträningen som fick bäst effekt, säger Eva Jönsson.

För att lättare kunna skriva finns grepp att fästa på pennan som gör det lite enklare att hålla den utan att behöva trycka hårt. Det kan underlätta att skriva det mesta på en dator istället för med penna.

### **Vardagsaktiviteter**

Det är viktigt att kunna göra saker man vill göra, men också det man behöver och måste. Det inkluderar bland annat att sköta den personliga vården, kunna klä på sig, duscha, gå på toaletten, förflytta sig, sova bra och äta.

För barn med OI kan exempelvis frakturer, smärta, uttröttbarhet, begränsad räckvidd och överböjliga leder påverka deras förmåga att utföra aktiviteter.

– Genom olika anpassningar kan man möjliggöra för barnet att göra aktiviteterna.

*Exempel på anpassningar:*

- ”Smart design” (smart utformade saker som finns i vanliga handeln) och hjälpmedel.
- Miljöanpassningar, exempelvis bostadsanpassningar.
- Extra tid.
- Dosera energin – lägga energin på rätt saker.

För att en person ska kunna sköta sin personliga vård ska saker vara stabila och nåbara. En pall kan underlätta i badrummet, liksom exempelvis handtag att hålla i på toaletten.

När det gäller kläder kan det vara bra att tänka på att ha rymliga kläder i stretchmaterial, som är lätta att ta på och av. En del personer med OI känner sig ofta varma och tycker om kläder i

luftiga material. För att underlätta på- och avklädning kan man förstora knapphålen. Skor ska sitta stadigt på foten och vara stabila.

### **Informera förskola/skola**

– Det är bra att informera personer som barnet träffar i exempelvis skolan om diagnosen och hur tillståndet påverkar vardagen för barnet. Inför förskole- eller skolstart kan arbetsterapeuten besöka skolan och se över miljön, för att göra eventuella anpassningar tidigt, säger Eva Jönsson.

Det kan exempelvis handla om att välja klassrum som ligger bra till, och att se till att barnet får en optimal placering inne i klassrummet. Barnet kan behöva gå från lektionen lite tidigare än de andra för att slippa trängas i kapprummet.

### **Fritid och lek**

Det är viktigt för alla barn – och extra viktigt för barn med OI – att vara fysiskt aktiva. Det ger bättre motorik och stärker skelettet.

Men det kan vara bra att undvika sporter med hög skaderisk.

– Det är bra att ha alternativa förflyttningssätt vid behov, exempelvis rullstol, cykel eller sparkcykel.

### **Sömn**

För barn som har problem med smärta kan det vara bra med en avlastande madrass. Det hjälper en del medan andra upplever att det blir för varmt med en sådan madrass, eller att det blir svårt att vända sig på den. Det är viktigt att testa sig fram för att hitta det som fungerar bäst för varje individ.

### **Efter operation**

När barnet opererats är det bra att bibehålla dygnsrytmen i största möjliga mån, för att inte störa sömnen. Barnet bör komma upp ur sängen så tidigt som möjligt efter en operation. Ha därför lek- arbets- och matplats för sittande i rullstol, istället för att tillbringa dagen i sängen. Planera och påbörja rehabilitering direkt, förbered gärna redan innan operationen.

Efter operation är det vanligt att man behöver använda hjälpmedel som rullstol, kryckor och duschpall under en tid.

– Ett tips är att be om så kallade tigersgrepp om barnet ska använda kryckor. Det är annars lätt att hen får domningar i händerna, då de vanliga greppen är hårda och kantiga.

## Lukas börjar i förskolan

När Lukas var 19 månader började han i förskolan. Föräldrarna informerade personalen om hans benskörhet och bad dem ha ett extra vaksamt öga på honom.

– Det är viktigt för oss att han får göra saker och testa sig fram utan att känna sig begränsad. Samtidigt vill vi såklart inte att han ska bryta sig, det är skitjobbigt att se honom ha ont när något väl händer, säger Emma.

Med tiden har Lukas blivit duktig på att känna av vad han klarar och inte. Han undviker studsattan när andra barn hoppar, och känner själv att en vanlig fotboll är för tung att sparka på.

– Det är otroligt skönt för oss att slippa bevaka honom hela tiden och vara de som säger nej. När jag hämtar honom och några spelar fotboll sitter han ofta med ett gäng kompisar och gör något annat, spelar spel eller så, säger Christian.

Emma vill förmedla till Lukas att han får vara med de andra, och han får testa nya grejer.

– Han kommer alltid utmärka sig genom att vara kort. Och eftersom det är mer norm för män än för kvinnor att vara lång kommer det sannolikt vara jobbigare för honom att vara kort än det varit för mig, som tjej, säger Emma.

Hon har i sitt liv upplevt sammanhang både där hon känt sig utanför på grund av att ha OI, och där hon känt sig utanför på grund av att hon varit ”för frisk”.

– Jag var på ett läger för barn med rörelsehinder när jag var liten, och där var jag den enda som kunde gå. Jag fick hjälpa de andra och upplevde att jag inte syntes i den gruppen, berättar hon.

På konfirmationsläger blev det tvärtom. Det sista Emmas mamma ropade till ledarna och kompisarna var att ”nu måste ni komma ihåg att Emma har OI”, vilket förstås gjorde att alla var väldigt försiktiga med henne.

– När de gulliga och bara några år äldre konfirmationsledar-killarna brottades med alla tjejer vågade ju ingen vara nära mig. Mitt i natten väckte de alla för att springa ut i skogen, men jag fick sitta jämte prästen på en filt och inte vara med. Det kändes inte det minsta kul.

Det gäller att hitta en bra balans: väga risker noga men också våga utmana sig själv. Lukas är bra på att hitta lösningar, han plockar fram en pall eller ber kompisarna ta ner saker som han inte når.



För ett tag sedan började några nya äldre killar i hans förskolegrupp. Då blev det ”lite kivigt” som Christian beskriver det. Lukas kom hem och berättade att de nya killarna inte trodde på att han är sex år, eftersom han är kortare än sina kompisar.

– Vi fick gå på lite, prata med alla och berätta för barnen om Lukas diagnos, berättar Christian.

– Vi är och har alltid varit väldigt öppna. Jag välkomnar alla frågor, det är viktigt att sprida information, säger Emma.

I höstas började Lukas förskoleklass på en större skola, vilket har inneburit att familjen har fått informera många nya barn samtidigt om hans benskörhet. Lukas är ofta lugn med att förklara vad OI innebär.

– ’Jag är kort för att jag har benskörhet, och det har min mamma också’, brukar han säga. Sen är det inget mer med det. Barn accepterar väldigt snabbt vad som gäller, säger Emma.

Men det finns förstås situationer då han blir ledsen. Än så länge berättar han oftast för sina föräldrar om någon sagt något elakt.

– Det är verkligen en styrka, att han kan berätta för oss att någon sa något och att han inte mådde bra av det. Jag kan inte förhindra att barn säger elaka saker, men jag kan se till att Lukas vet att jag kommer agera på det om och om igen tills det har blivit bra igen. Där ger jag mig aldrig, säger Christian.

## Fysisk aktivitet för barn med OI

**– Att röra sig ska vara något positivt för alla! För barn med OI är det extra viktigt med fysisk aktivitet, och det är bra att börja tidigt.**

**Det säger Kristina Löwing, fysioterapeut i OI-teamet vid Astrid Lindgrens barn- och ungdomssjukhus i Stockholm.**

Det är bra att börja bada barn med OI i badbalja redan när de är riktigt små. Att få röra sig i vatten ger barnet positiva upplevelser och är skonsamt för kroppen.

– Förbered gärna små barn på att något kommer att hända, som när du ska lyfta eller klä på barnet. Använd stora grepp och genomför förflyttningar i lugnt tempo. Barnet kanske inte förstår vad du säger, men lär sig snabbt att tolka kroppsspråk och andra signaler, säger Kristina Löwing.

Innan de små barnen sätts i olika stolar med stöd är det bra om de byggt upp viss bålstabilitet för att skydda ryggen. När barnet lär sig sitta själv utan stöd, är det bra att placera kuddar runt hen för att förebygga skador. Att sätta sig upp och lägga sig ner igen är de svåraste momenten i sittandet. Dem kan man träna genom lek.

– Barn lär sig generellt mycket genom ”trial and error”, att prova och misslyckas och prova igen. Men vi behöver anpassa miljön för att hjälpa barn med OI så att de inte skadar sig, säger Kristina Löwing.

Det finns många olika sätt att motivera barn till fysisk aktivitet och träning. Ofta har barn stor egen nyfikenhet och drivkraft till rörelse. De vill komma upp och kunna delta i aktiviteter utan att bli burna eller lyfta, och ta del av de lekar och aktiviteter som de själva blir intresserade av och väljer. Många vardagliga situationer erbjuder möjligheter till ”träning”. När barnen blir lite äldre är det bra att försöka hitta fritidsaktiviteter som de är intresserade av och motiverade att genomföra. Bra att tänka på är att bollsporter med nät mellan lagen eller mellan de individuella spelarna, medför lägre skaderisker.

Det är vanligt att barnen själva tidigt känner att det är bra att inte utsätta sig för alltför stora risker. För barn som vill ta det lugnare, kan aktiviteter så som teater, körsång eller att spela musikinstrument vara bra alternativ. Det är viktigt att barnet är motiverat och själv uppskattar aktiviteten. Simning kan vara ett bra komplement för att barnet även ska få en pulshöjande aktivitet.

### **Att tänka på vid OI**

Överrörlighet, skelettstyrka, smärtbild, belastning, muskelstyrka och kondition är alla viktiga delar som tillsammans påverkar hur barnet mår och fungerar.

### *Hur upptäcker man smärta, värk och obehag?*

- Hos ett litet barn med OI är sparsam motorisk aktivitet ett tecken på att barnet har ont. Små barn har vanligtvis en tydlig spontanmotorik.
- Förändrat rörelsemönster eller att en arm eller ett ben hålls still, kan också tyda på smärta eller obehag.
- Det är vanligt att barnet undviker vissa aktiviteter som ger smärta, men kanske inte alltid berättar varför.
- Orolig sömn kan också vara tecken på värk.

– Det är vanligt att omgivningen inte förstår när ett barn med OI har ont eller känner obehag, eftersom de ofta inte tydligt visar eller påtalar sin smärta, säger Kristina Löwing.

### **Belastning av skelettet har en positiv påverkan!**

Osteoblaster bygger upp skelettet, medan osteoklaster bryter ner det. När skelettet belastas blir osteoplasterna mer aktiva.

– Skelettet är som starkast när vi är omkring 25 år. Därefter kan vi behålla hållfastheten men inte öka den, säger Kristina Löwing. Skolan har en skyldighet att erbjuda alla elever fysisk aktivitet. Det gäller självklart även barn med OI, även om skolidrotten kan behöva anpassas utifrån varje enskilt barn, exempelvis för att minimera risken för frakturer för ett barn med OI.

– Acceptera aldrig förslag som går ut på att barnet ska undvika idrotten eller få mindre fysisk aktivitet än andra. Barn med OI har om möjligt ett ännu större behov av att vara fysiskt aktiva och belasta sitt skelett, än andra barn har. Belastning stärker skelettet och det är under barndomen som möjligheterna finns att bygga upp skelettstyrkan, säger Kristina Löwing.

### **Överrörlighet / hypermobilitet**

Många barn med OI belastar fotens insida, vilket kallas *valgus* eller pronation av foten.

– Det här beror på att barnet har en överrörlighet i foten. Barnet kan känna att foten är instabil och att hen lätt vrickar foten. Det kan göra ont efter att barnet gått längre sträckor och det kan också leda till att hen inte orkar gå så långt samt får svårt att balansera på foten och riskerar att ramla. Inlägg och lämpliga skor hjälper till att räta upp foten och förhindrar att tillståndet blir värre, säger Kristina Löwing.

Barnen kan uppfatta att de har dålig balans, men det handlar oftast snarare just om instabila fotleder. Genom inlägg och lätta, stabila, men inte för stora skor, kan foten belastas i en stabil position.

Hos barn är foten mjuk och formbar, vilket gör att det är lättare att positionera foten på ett bra sätt. Med stigande ålder blir det svårare när strukturerna blivit mindre flexibla. Som vuxen kan det bli svårt att få en korrekt fotposition om man snedbelastat under många år.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland osteogenesis imperfecta. 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 OI har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till att vardagen påverkas i olika grad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov och förutsättningar. 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 Bodil Mollstedt från Ågrenskas barnteam.

Inför en familjevistelse tar personalen kontakt med barnets föräldrar för att höra vad barnet behöver och tycker om. De läser också in medicinsk information om diagnosen och får input från barnens skolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Det finns flera former av OI och symtomen skiljer sig också åt mellan individer med samma form. Ibland är barnen också nyopererade eller har brutit sig. Vi anpassar aktiviteterna utifrån dagsform och intresse och försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna.

### **Delaktighet**

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

delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem), mycket viktiga.

– Det är jätteviktig att alltid fråga barnet vilken typ av omgivningsanpassningar hen vill ha eller behöver. Ofta gör vi vuxna massor av anpassningar i all välmening, som sedan kanske inte används eftersom det var något helt annat som barnet behövde i sin vardag, säger Bodil Mollstedt.

Ofta är det bra med anpassningar som hela gruppen eller klassen kan ha nytta av, inte bara barnet med funktionsnedsättning. Det blir då mindre utpekande och mer attraktivt för barnet att använda.

– Det kan till exempel handla om att man köper in flera saccosäckar till ett hörn av klassrummet istället för bara en som är specifikt tänkt till en elev. Då kan alla som vill sätta sig där.

### **Målsättningar under vistelsen**

Att *skapa en lugn och trygg miljö* är en av de specifika målsättningarna under vistelsen på Ågrenska. Det gör man genom att arbeta i små grupper och anpassa antalet personal efter behov. På morgonen har den yngre gruppen en samling där barnen får träffa Kalle Kanin, som bor i en resväska och har med sig olika föremål som leder till aktiviteter barnen får prova på. Aktiviteterna är anpassade utifrån ålder och förmåga.

Under samlingen går man igenom schemat för dagen och veckan: med en tydlig struktur blir det lättare för alla barn att veta vad som ska hända och vad som förväntas av dem.

– Alla människor använder olika metoder för att komma ihåg och strukturera för att känna sig trygga. De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag.

Att *understödja och möjliggöra bra aktiviteter* är också ett mål.

Personalen utformar lekar och aktiviteter som stimulerar till rörelse, men är skonsamma och anpassas efter barnens förmågor. Fysiska aktiviteter varvas med mer stillsamma.

– Vid behov erbjuder vi rullstol, vagn eller kompisvagn till aktiviteten, så att inte barnens energi tar slut redan innan vi sätter igång. Det gäller till exempel om vi ska gå ner till stranden och hitta på något där, säger Bodil Mollstedt.

Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe.

För att skapa en tillgänglig miljö och främja självständighet och delaktighet ser personalen till att göra leksaker, spel och böcker tillgängliga. Barnen ska inte behöva ställa sig på en pall för att nå det de vill leka med.

– Personalen erbjuder också stöd och hjälp så att barnen kan komma ut och uppleva skogen, stranden och den vackra naturen som finns här runt Ågrenska.

Inomhus finns mjuka dynor på stolarna eller golvet och det finns möjlighet att sitta i en soffa vid samlingarna. God belysning, höj- och sänkbara arbetsplatser, penngrepp och vid behov tidshjälpmedel hjälper till att skapa en bra arbetsmiljö för barnen, när de jobbar med sitt skolarbete.

En mycket viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att ge barnen möjlighet att träffa andra som är i samma situation. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att öka barnens kunskaper om den egna diagnosen och dess konsekvenser.

### **Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter**

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM ([spsm.se](http://spsm.se)) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning. SPSM har tillsammans med ett antal handikappförbund tagit fram *DATE utbildningsmaterial*, som är gratis och finns tillgängligt för skolor att använda.

*Läs mer om vilket material som används under familjevistelsen på Ågrenskas webbplats: [agrenska.se](http://agrenska.se)*

## Vuxna med osteogenesis imperfecta

**Utöver familjevistelserna genomför Ågrenska vuxenvistelser för vuxna med sällsynta diagnoser. Flera vistelser för personer som har OI har arrangerats genom åren. Specialpedagog Ann-Catrin Røjvik berättade om erfarenheter från dessa vistelser.**

Barn med OI har kombinationer av symtom vilket skapar komplexa konsekvenser. Något som fungerar toppen för en person behöver inte vara rätt för en annan. Men det finns förstås också många gemensamma faktorer, och mycket man kan lära av varandra och varandras erfarenheter.

En fokusgruppsintervju Ågrenska genomfört med 20 vuxna som har OI, gav följande bild av hur de upplevt sin uppväxt och sina liv utifrån olika aspekter:

### **Skola**

Gemensamt för alla intervjuade var att de hade upplevt en stor okunskap om OI hos personalen i skolan. En del vittnade om brist på anpassningar och bristande tillgänglighet i lokalerna. Andra hade exempelvis hjälp av automatisk dörröppnare, egen toalett och hörslina.

– Många lyfte problematiken med att särbehandlas, barn vill vara som alla andra. En del personer berättade att de hade fått 'favörer' under idrottsundervisningen vilket skapade utanförskap. Bättre är att göra anpassningar som fungerar för många barn, exempelvis två olika hinderbanor att välja mellan på idrotten, och mjuka bollar istället för hårda, säger Ann-Catrin Røjvik.

Många beskrev omklädningsrummet som en utsatt situation. Men generellt fungerade kamratrelationer bra för de allra flesta.

### **Yrkesval och arbete**

De flesta av de tillfrågade hade *inte* valt yrke utifrån sin diagnos och de förutsättningar den skapar. I efterhand upplevde många av dem dock att det kanske hade varit bra att välja med lite större omsorg.

– En del upplevde att de hade valt fel yrke på grund av risk för förslitningsskador. Andra hade blivit avrådade ifrån att utföra vissa arbetsuppgifter som sedan visat sig fungera väl, säger Ann-Catrin Røjvik.

Anpassningar som höj- och sänkbart bord och andra typer av enklare anpassningar hade gjort stor skillnad i vardagen.

De tjugo intervjuade arbetade bland annat som förskollärare, radiopratare, egen företagare, fysioterapeut, socionom, skribent och föreläsare. Några angav att längre frånvaroperioder, exempelvis vid operationer, hade skapat problem för dem i arbetslivet. En del var öppna med arbetsgivare och kollegor om sin funktionsnedsättning, medan andra var mer restriktiva kring vem de berättade för.

– En del kände att de behövde sköta sitt arbete bättre än alla andra för att visa att de dög.

### **Boende**

Det är bra att genomföra bostadsanpassningar tidigt, annars är det lätt att vänja sig vid att vara utan och istället anpassa sig själv i en dålig miljö. Det kan leda till förslitningar och felställningar.

Anpassningar som förekom hos de intervjuade personerna var exempelvis höj- och sänkbara sängar, spisar, köksskåp och arbetsbänkar. Bilanpassning var nödvändig för flera. Andra hade inte några anpassningar alls, men behövde assistent hjälp för att kunna leva ett självständigt liv.

– Idag är också näthandel med hemleverans ett bra alternativ till att åka till affären och att bära tunga kassar, säger Ann-Catrin Røjvik.

En del upplevde dålig sömn på grund av värk, dålig sovutrustning, ensidig sovställning och oro över morgondagen. Vissa var hjälpta av tempurmadrasser som formar sig efter kroppen. Andra upplever att det blir svårt att vända sig på en sådan madrass.

– Generellt verkar det ta extra mycket på krafterna att ha OI, och det gäller förstås särskilt dem som har barn som också har OI.

### **Fritid**

Fysisk aktivitet av olika slag är viktig, både ur social och hälsomässig aspekt. Några av de intervjuade kände sig hämmade av föräldrade hjälpmedel.

– Intressena hos dem varierade förstås brett, och innefattade bland annat snickrande, matlagning, trädgårdsarbete, resande, konserter, sång och eget filmskapande.

### **Samhällskontakter**

Den generella upplevelsen hos de intervjuade personerna är att myndigheter och samhällsinstanser har dålig kunskap om OI. Det skapar problem i kontakter och i möjligheten att få rätt stöd. Det



kan vara jobbigt att hela tiden tvingas ”föreläsa” om sin sjukdom för nya kontakter, exempelvis inom sjukvården.

– En del hade satt i system att ta med sig skriftlig information istället och tyckte att det fungerade bättre.

Alla i gruppen hade många kontakter med samhället, såsom specialistläkare, specialisttandvård, jurister, kuratorer, kommun, assistanshandläggare, färdtjänst och försäkringskassa.

Parkeringstillstånd, bostadsanpassning och förskrivning av hjälpmedel är andra områden som kräver att personen berättar om sin situation och sina behov.

– Den som lyckades få en stadigvarande läkarkontakt eller någon annan person med en samordnande funktion upplevde det som väldigt positivt, säger Ann-Catrin Røjvik.

## Lukas har en lillasyster

Att försöka skaffa ett syskon till Lukas var självklart för Emma och Christian. Sannolikheten att barnen skulle få OI har aldrig varit en avgörande faktor, och när Lukas var nästan fyra år föddes hans lillasyster Ronja. Hon har inte OI.

– Nu har vi ju ett barn med OI och ett utan. Ibland tänker jag att vi inte ska skaffa fler just därför. Annars kanske någon känner sig utanför oavsett om det blir två som har OI eller två som inte har det, säger Emma.

Ronja väger redan mer än Lukas och är på väg att växa om honom på längden. Christian säger att han ibland funderar på hur de ska hantera det.

– Lukas är storebror och dessutom kille, hur kommer det kännas för honom att bli mindre än sin lillasyster? Det är ju ett faktum vi måste förhålla oss till och vi pratar mycket med honom om andra värden, att man ser olika ut och är bra på olika saker.

Ronja har ett hett temperament och kan slå till brorsan ibland, som alla tvååringar. Föräldrarna försöker att behandla det som vilket syskonbråk som helst, och inte säga till henne extra mycket för att Lukas är benskör. Än så länge påverkar inte Lukas sjukdom lillasyster så mycket, upplever Emma och Christian.

– Det känns inte som att Lukas får all vår tid och att hon blir utan. Snarare blir han till exempel avundsjuk på att lillasyster får så mycket hjälp med att skära upp maten, eftersom hon är liten och inte kan själv. Det där faller på något vis utanför OI-perspektivet,

säger Emma, men tillägger att det kanske ändrar sig när Ronja blir äldre, eller om Lukas drabbas av komplikationer och behöver vara längre perioder på sjukhus.

– Men än så länge är det helt normalt för Ronja att några i familjen har OI. Hennes bror och mamma är korta, och hennes mormor sitter i rullstol. Det är inget konstigt för henne.

Emma och Christian försöker att se till att båda får egentid med vart och ett av barnen, men också att de får tid att vara för sig själva och med varandra.

– Som för alla barnfamiljer är det där ett svårt pussel ibland, men viktigt för att vardagen ska fungera. Vi låter det komma naturligt utifrån behov. Ibland behöver någon av oss göra något för sin egen skull, ibland behöver något av barnen lite extra mamma- eller pappatid, säger Christian.

## Syskonrollen

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

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

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

*Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:*

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

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

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

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

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under fostertiden. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”. Ibland har man bara en kvart men om man benämner den som ”vår egen tid” kan upplevelsen bli väldigt annorlunda för barnet. Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa ’bravo’ när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så olika reaktioner kändes det orättvist.

### **Olika behov i olika åldrar**

*Yngre syskon* uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. Redan i ettårsåldern har de känslor och tankar kring familjen och syskonen som de inte nödvändigtvis kan sätta ord på. Med tiden uppstår många varför-frågor som behöver svar som anpassats efter barnens nivå.

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

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga ’min brorsas svaga skelett’ eller vad som nu kan passa.

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

känner skuld över att vara friska.

– I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, ålderskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation, är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Astrid Emker.

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

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

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

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

*Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna genomför roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

– Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Astrid Emker.

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

– Det kan till exempel handla om sorg och frustration över att behöva ställa in roliga saker på grund av syskonets sjukdom. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok, som handlar om deras känslor och tankar inför att ha ett syskon med OI.

– Det är deras egen bok, som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Men vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om.

### **Vad säger syskonen?**

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systern som har en diagnos. Ibland frågar lärarna i skolan oftare ”hur mår din syster/bror?” än ”hur mår du?”, vilket kan bidra till den känslan.

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

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

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

*Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på [syskonkompetens.se](http://syskonkompetens.se)*

*På webbplatsen finns bland annat samtalsverktyg och filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. ”Ålskar ni honom mer än mig?” undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.*

*[agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/](http://agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/)*

*En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe,*

*fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.*

***agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/  
pratmandlar-och-syskonkarlek/***

***Lästips!***

*Operation rädda sommarlovet och Operation slutstirrat, av Anna Pella och Anna Forsmark (Libris förlag).*

*Litet syskon, av Christina Renlund (Gothia förlag).*

## Lukas ska snart opereras

Lukas står just nu i kö för operation. Han ska få två teleskoperande spikar inopererade i lårbenen. Hittills har han varit ganska förskonad från operationer, bortsett från ett ljumskbräck under spädbarnstiden.

En gång i månaden får han medicin, bisfosfonat, via ett dropp. Det tar några timmar varje gång, men droppet kan vara i en ryggsäck under tiden. I början fick han det på sjukhuset, numera får han droppet hemma efter skolan, med hemsjukvård.

Familjen har inte gjort så många anpassningar i hemmet, men i skolan har Lukas fått en höj- och sänkbar stol i matsalen och klassrummet. Han har också fått välja lådor och krokare som sitter i en höjd som passar honom.

– Lukas har haft svårt att sitta stilla i klassrummet och jag har börjat fundera på om han kanske helt enkelt inte sitter bekvämt. Så vi har bett skolan köpa in lite dynor som alla i klassen kan få nytta av, säger Emma.

När hon själv gick i skolan hade hon en dubbel uppsättning böcker, för att slippa släpa dem fram och tillbaka mellan hemmet och skolan. Det är en enkel åtgärd hon tror kan förenkla vardagen även för Lukas i framtiden.

Lukas älskar att bada, pyssla, rita och spela spel. Ett tag ville Emma och Christian att han skulle ha en fritidsaktivitet, och föreslog cirkuslek. Men Lukas ville inte gå. Med tiden har han dock blivit mycket mer öppen, vuxit och fått självkänsla.

– Idag tror jag att han bara hade sprungit in och sagt tjena, säger Emma.

Hon och Christian jobbar aktivt med att stärka Lukas självförtroende, och vill ligga steget före för att ge honom de bästa förutsättningarna. Eftersom han kan behöva vara borta från skolan i perioder, om han ska opereras eller bryter sig, är det bra att han ligger lite i framkant när det gäller skolarbetet, resonerar de.

– Jag försöker peppa med att han kanske inte är snabbast eller längst, men duktig på andra saker. Jag vill att han ska ha en god självkänsla och kunna avgöra själv vad han klarar och inte, utan att det får honom att känna sig otillräcklig, säger Christian.

För Emmas del har det alltid funnits fördelar med att vara annorlunda.

– På något vis har jag alltid upplevt det som positivt att vara sedd och sticka ut. Jag har hållit på med teater, en aktivitet som ger kompisar och där risken att bryta sig är liten. För min del har det lärt mig att gilla uppmärksamheten jag får av min diagnos. Jag tänker att folk tittar på mig för att jag är unik, inte för att jag är konstig.

På samma sätt kände hon under uppväxten om skolkompisar påpekade att hennes mamma, som är 1,29 meter, var kort.

– Då kände jag bara stolt att 'ja, där är hon, min korta mamma!'. Vem vill vara fyrkantig och grå och exakt som alla andra?

I framtiden tror inte Emma och Christian att det kommer bli några problem för Lukas att hitta ett jobb som passar honom.

– De flesta jobb idag bygger på intellektuella och sociala förmågor, där har han inga funktionsnedsättningar, säger Christian.

Han tror att Lukas snabbare än andra kommer se framför sig vilka yrken som kan komma att passa honom, eftersom han tidigt kommer behöva ägna sig åt den typen av intressen.

– Även om han inte kan göra precis allt hoppas vi att folk framför allt kommer att se honom som den person han är. Han är Lukas, inte glaspojken.

## Kliniska och genetiska aspekter på tänder och käkar hos barn med OI

– **OI påverkar kroppens kollagen och därmed även tänder och käke. En del personer som har OI har också dentinogenesis imperfecta, DI, som försämrar tändernas hållfasthet och funktion.**

**Det säger Kristofer Andersson som är tandläkare på Avdelningen för barn- och ungdomstandvård på Karolinska**

### **Institutet i Stockholm, Samt tandläkare i det nationella pediatriska OI-teamet vid Astrid Lindgrens barnsjukhus.**

En tand består av *tandkronan* (den del vi ser ovanför tandköttet) och *tandrotten*. Tandrötterna täcks av ett skikt som kallas *rotcement*, som fäster i käkbenet genom små fibrer. Tandkronorna täcks av *emalj* som är kroppens hårdaste vävnad. Innanför emaljen finns *dentin*, och innerst i tanden finns pulpan.

Dentinet är påverkat hos personer som har Dentinogenesis Imperfecta (DI), en tandsjukdom associerad med OI.

#### **Tandutvecklingen påbörjas tidigt**

Tandutveckling är en komplicerad process som engagerar omkring 400 gener. Den startar redan under den sjätte fosterveckan, då bildningen av mjölkttänderna påbörjas. Vid tre års ålder har ett barn normalt tio tänder i överkäken och tio i underkäken. Anlagen till de 32 permanenta tänderna börjar utvecklas under vecka 20 i fosterstadiet.

När tänderna utvecklas skickas det signalmolekyler mellan de ingående vävnadstyperna, som bland annat styr vilken form varje tand ska få. Dentin- och emaljbildningen påverkar varandra.

– Dentinet bildas av odontoblaster som ligger tätt packade och på givna signaler utsöndrar kollagen typ 1, som ju är det protein som är påverkat vid OI, säger Kristofer Andersson.

Genom ett antal avancerade processer mineraliseras dentinet normalt och blir mer hållfast. Men hos personer med DI förblir det mjukare än hos andra.

– Dentinets funktion är att skydda tandpulpan och ge support åt emaljen. Det innehåller mindre mineral än emaljen och är därför lite mer eftergivligt. Det ska fungera som en stötdämpning för emaljen när vi tuggar, säger Kristofer Andersson.

Dentin har många liknelser med skelettet och kallas också ofta för *tandbenet*. Både ben och dentin innehåller cirka 70 procent hydroxylapatit och 20 procent organiskt material.

– Men ben remodeleras på ett sätt som dentinet inte gör och kan också svara på hormoner. Det gör att man inte kan påverka dentinet på samma sätt som man kan påverka skelettet, säger Kristofer Andersson.



DI kan se ut på olika sätt. Vissa personer får gulaktiga tänder medan andra har tänder som blir mer gråaktiga. Det är vanligt med frakturer på tänderna.

– Små bitar av emaljen lossnar hos personer som har DI, eftersom dentinet under emaljen är mjukt.

### **Bedömning av DI**

Det går inte alltid att diagnostisera DI kliniskt. Ibland behövs även röntgenundersökning. Vid en radiologisk bedömning är det typiskt att se ”bulliga tandkronor” och tänder med kortare rötter.

– Ett väldigt typiskt tecken är också en väldigt smal pulpa, vilket kallas *obliteration*.

Vid en mikroskopisk undersökning av tänderna kan man se olika tjocklekar på dentinkanalerna. Vid DI kan det också finnas förgreningar av olika slag, och ibland kan dentinkanalerna saknas helt. Mjölktänderna är oftast mer påverkade än de permanenta tänderna vid DI.

### **Två typer av kollagenpåverkan**

Fler än 1600 olika kollagen typ 1-mutationer som kan orsaka OI finns beskrivna. De leder antingen till en *kvantitativ* eller en *kvalitativ* påverkan på kollagenet.

DI är vanligast bland de barn med OI som har ett *kvalitativt* förändrat protein (alltså en avvikande struktur på sitt kollagen). Sju av tio av dem har DI, att jämföra med tre av tio bland dem som har en kvantitativ påverkan (för liten mängd kollagen).

– Hos en del personer som inte har några kliniska eller radiologiska tecken på DI kan man ändå upptäcka förändringar vid undersökning i mikroskop. Därför är det viktigt att om möjligt göra histologiska analyser även hos dem med OI som har till synes friska tänder, säger Kristofer Andersson.

En histologisk undersökning är att titta på vävnader i mikroskop.

### **Tänderna kan påverkas på olika sätt**

Vissa personer med OI har *tandagenesi*, en medfödd avsaknad av tänder. Ungefär 11 procent har *hypodonti* som innebär att upp till fem tänder saknas, medan sex procent har *oligodonti*, som innebär att sex tänder eller fler saknas.

Det vanligaste är att så kallade premolarer saknas, det vill säga främre kindtänder.

– Agenesier är vanligast vid OI typ III. Nästan hälften av barnen

med den typen av OI saknar minst ett tandanlag, säger Kristofer Andersson.

*Taurodontism* förekommer också, och innebär att tänderna får en avvikande form. Detta förekommer hos 6-42 procent av personer med OI, enligt studier.

*Retention av permanenta andra molarer* innebär att den andra permanenta bakre kindtanden (oxeltanden) kan få svårt att växa fram på grund av avvikande käktillväxt. Det förekommer hos en tredjedel av alla med OI, och är även det vanligast hos individer med kvalitativt förändrat kollagen typ 1.

*Malocklusion* innebär en felställning i relationen mellan över- och underkåkens tandrader, vilket är vanligt vid OI. Vanligast är att man får ett förstorat underbett, men det kan också handla om korsbett eller öppet bett.

### **Kliniska utmaningar**

DI, förlust av ocklusion (sammanbitning), agenesi, avvikande ansikts- och käktillväxt samt risk för infektioner är alla kliniska tandvårdsrelaterade utmaningar för personer med OI.

– Det är viktigt att ha en tidig tandläkarkontakt och att sköta det förebyggande arbetet väl. Tandborstning med fluortandkräm morgon och kväll är det allra viktigaste. En del har behov av extra stöd av tandhygienist, säger Kristofer Andersson.

Det är mycket viktigt att undvika infektioner i munnen.

### **Behandling i det primära bettet (mjölktdandsbettet)**

Det är viktigt att en tandläkare bedömer om barnet har DI eller inte. För dem som har DI är det bra att gå till någon av landets alla pedodontikliniker där specialkompetens kring sällsynta diagnoser finns.

– Vi har också ett holistiskt synsätt och ser till att barnen får ett individanpassat omhändertagande, vi vet att de ofta utsätts för många sjukvårdsbesök och vill minimera det eventuella obehaget, säger Kristofer Andersson.

Bettutvecklingen följs, liksom slitage på tänderna. Mindre frakturer lagas, medan större eller upprepade frakturer kan åtgärdas med stålkronor.

– Om man har problem med en tand och behöver dra ut den är det bra om tandläkaren tar kontakt med OI-teamet, säger Kristofer Andersson.

### **Behandling i växelbettet**

Växelbettet är det bitt vi har när mjölkttänderna börjar bytas ut mot permanenta tänder. Även under det skedet är det viktigt att följa bittutvecklingen. Det är vanligt med underbett, öppna bitt och korsbett.

– Vad gäller tandreglering är det oftast bäst att vänta tills de permanenta tänderna kommit på plats, och då använda en tandställning som sitter fast, säger Kristofer Andersson.

### **Behandling i det permanenta bittet**

När man fått sina permanenta tänder är det viktigt att fortsätta med regelbundna tandläkarbesök.

– I det permanenta bittet tar vi, om möjligt, inte bort infekterade tänder utan väljer hellre rotbehandling. Vid avsaknad av tänder kan man använda en protetisk bro, eller implantat. Resultatet av det blir ofta väldigt bra.

Dentala implantat är skruvar av titan som kan läka in i benet. Fästet opereras in i käkbenet och en konstgjord tandkrona skruvas på.

– Den specifika kunskapen om implantat och OI är än så länge väldigt begränsad, eftersom det finns få fall att studera. Men bland de fall som genomförts hittills finns många exempel på att det har fungerat bra, säger Kristofer Andersson.

### **Inför oralkirurgisk behandling av barn och unga med OI är det viktigt att tänka på följande:**

- 10-30 procent har en ökad blödningsbenägenhet.
- Diskutera gärna med OI-teamet inför behandling.
- Man ska vara infektionsfri i munnen innan man börjar behandla med bisfosfonat.
- Vid eventuell bisfosfonatbehandling rekommenderas ett uppehåll av behandlingen i samband med det oralkirurgiska ingreppet. Denna individanpassas i samråd med ansvarig läkare och tandläkare i OI-teamet.

### **Sammanfattning – att tänka på**

- Symtomen hos personer med OI varierar stort, från inga tandbesvär alls till stora tand- och käkproblem.
- Viktigt med tidig och regelbunden tandläkarkontakt.
- Följ bittutvecklingen.
- Vid sju års ålder är det bra att göra en översiktsröntgen för kontroll av tandanlag.

- Diskutera eventuella tandregleringsåtgärder med OI-tandläkare.
- Diskutera också med OI-läkare/tandläkare inför oralkirurgiska ingrepp (exempelvis tandborttagning).
- Uppehåll med bisfosfonater i samband med oralkirurgiska ingrepp, eftersom medicinen kan påverka läkförmågan.

## Frågor till Kristofer Andersson

*Jag har själv OI och DI och behövde dra ut en tand. Min tandläkare blev förfärad av att jag stod på bisfosfonat eftersom det kunde orsaka nekros i käken. Hur ska jag tänka kring det?*

– Osteonekros innebär att man fortfarande har ett blottat käkben åtta veckor efter att ha dragit ut en tand. Inget av de barn som behandlas med bisfosfonater har rapporterats drabbas av det, men hos vuxna är man något mer försiktig. Det innebär att man i samband med behandlingen kan behöva vidta särskilda försiktighetsåtgärder. Som vuxen kan man få hjälp av landets specialistkliniker för sjukhustandvård och käkkirurgi där man har erfarenhet av denna typ av ingrepp hos vuxna som medicinerar med bisfosfonater.

## Munhälsa och munmotorik

**– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med exempelvis munmotorik, smärta och ätande behövs även kontakt med logoped.**

**Det säger specialisttandläkare Marianne Lillehagen och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.**

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

patientgrupperna och deras anhöriga.

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

### **MHC-basen**

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

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via webbplatsen *[mun-h-center.se](http://mun-h-center.se)*, samt via MHC-appen och på Mun-H-Centers facebooksida och youtube-kanal.

### **Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra, förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna för barn och ungdomar med behov av förstärkt förebyggande tandvård. 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 tandvårds-omhändertagande. En *bettfysiologisk* klinik utreder och behandlar smärta i käkleder och tuggmuskulatur.

### **Munhälsa vid Osteogenesis imperfecta**

En stor fördel för personer med OI är det multidisciplinära OI-teamet i Stockholm, som besitter samlad kompetens och kunskap kring behandling av dem som har diagnosen.

*Att tänka på för barn med OI:*

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom samt personliga förutsättningar och behov.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på [bildstod.se](http://bildstod.se), och [kom-hit.se](http://kom-hit.se))
- Informera tandläkaren om mediciner och ansvarig läkare.
- Det är bra med täta besök med fokus på förebyggande tandvård.
- Vissa löper ökad risk vid narkos. Samplanera flera åtgärder vid eventuell narkos!

### **Munmotorik vid Osteogenesis imperfecta**

En logoped arbetar med oralmotorik: ätande, pratande och känslan i munnen.

– Generellt är inte munmotoriken påverkad hos personer som har OI. Men ibland kan det vara så att den som har problem med sina tänder också får en påverkan på sin tuggförmåga. Överrörlighet är vanligt hos barn med OI och en överrörlig käkled kan också orsaka besvär, säger Lisa Bengtsson.

För att få stöd av en logoped kan du vända dig till habiliteringen, oralmotoriska team eller nutritionsteam. Ibland finns samarbeten mellan logopeder och tandläkare.

*Läs mer på Mun-H-Centers webbplats:  
[mun-h-center.se](http://mun-h-center.se)*

## **Samhällets stöd**

**Samhället erbjuder flera typer av stödinsatser för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Om dessa före-**

**läste Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.**

**Försäkringskassan**

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

Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Om familjen har flera barn med funktionsnedsättning kan föräldrarna som mest få ett helt omvårdnadsbidrag per barn. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

Nytt är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning. Förut blev merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

**Hälso- och sjukvårdslagen**

Sedan 2015 finns en patientlag som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett annat landsting, till exempel habilitering eller specialist i annat landsting. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

– Lagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information om sin vård på ett sätt som de förstår.

*Läs mer på [nfsd.se](http://nfsd.se) och [1177.se](http://1177.se)*

*Samordning – fast vårdkontakt*

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

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som sjuksköterska eller kurator.

*SIP – samordnad individuell plan*

Kommuner och landsting är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när samordning efterfrågas och

kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att man behöver en samordning mellan olika instanser.

### **Skollagen 1 kap 4**

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.

Enligt skollagen ska skolan ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges *stöd* och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt. Skolan ska sträva efter att *uppväga skillnader* i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

### *Anpassningar i förskola och skola*

Exempel på anpassningar i förskola och skola:

- Särskilt schema över skoldagen
- Extra tydliga instruktioner
- Stöd att sätta igång arbetet
- Anpassade läromedel
- Någon extra utrustning
- Enstaka specialpedagogisk insats
- Särskilt stöd
- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/”assistent”
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- Regelbunden specialpedagogiska insatser
- Anpassad studiegång

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola. Och vid alla stadietyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.



### *Förbered mötet!*

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

### *Vart vänder vi oss?*

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till Skolverket:

***skolverket.se***

Skolverkets upplysningstjänst: telefonnummer 08 - 527 332 00.

### *Undantagsbestämmelsen*

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i 10 kap 21 § (tidigare kallad Pysparagrafen). Den ger elever med funktionsnedsättning rätt att undanta vissa delar i kunskapskraven och ändå få godkänt betyg. Formuleringen lyder: ”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

### **LSS**

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor.

LSS ger stöd för insatser och särskild service 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.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser ingår i LSS.

### **SoL**

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

### **Exempel på insatser inom LSS/SoL**

#### *Korttidsvistelse / 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. 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 avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

#### *Ledsagarservice*

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

#### *Kontaktperson*

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska. Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver alltså inte rapportera om vad hen gjort till någon myndighet.

#### *Anhörigstöd*

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem,

(till exempel syskon, mor- och farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård 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.

### *Bostadsanpassning*

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Ansökan görs till kommunen. Från den 1 juli 2018 gäller en ny bostadsanpassningslag. Största skillnaden jämfört med tidigare är att den som har behovet ska söka själv. Man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses av hjälpmedel, exempelvis ingen taklift beviljas om det går att använda golvlift. En annan nyhet är att regler vid om- och nybyggnation lättas. Det blir enklare att få bistånd även om tillgänglighetskraven inte följts vid om- och nybyggnad. Detta gäller om det inte är den sökande själv som gjort byggnationen. Mer information om hur man går till väga finns på boverkets webbplats.

### **Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser**

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

### **Hjälpmedel**

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis datorer.

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

### **Fonder**

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom,

hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

### Tips på bra webbadresser

*agrenska.se* – Ågrenska  
*ournormal.org* – För att hitta andra familjer i liknande situation.  
*do.se* – Diskrimineringsombudsmannen  
*notisum.se* – Lagar på nätet  
*fk.se* - Försäkringskassan  
*socialstyrelsen.se* – Socialstyrelsen  
*skolverket.se* – Skolverket  
*spsm.se* – Specialpedagogiska skolmyndigheten  
*mfd.se* – Myndigheten för delaktighet  
*nfsd.se* – Nationella funktionen sällsynta diagnoser  
*bostadscenter.se* – Bostadscenter  
*boverket.se* – Boverket  
*mun-h-center.se* – Mun-H-Center  
*assistanskoll.se* – Assistanskoll  
*hejaolika.se* – Nyheter om ett samhälle för alla  
*kunskapsguiden.se* – Kunskapsguiden  
*parasport.se* – Om idrott för personer med funktionsnedsättning  
*anhoriga.se/* - Nationellt kompetenscentrum för anhöriga  
*stiftelser.lst.se* – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

## Personlig assistans

– För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar.

**Det säger Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.**

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som ätande, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är oftast 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 en psykisk funktionsnedsättning, eller om det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller beteendeproblematik.

### **Vad räknas till föräldraansvaret?**

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 ett barn har en personlig assistent även i skolan. Det gäller till exempel i situationer...

... där barnets 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.

... där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat antal personer* knutna till sig.

... där 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 den 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), telefonnummer: 031-841850
- BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), telefonnummer: 08-54488660

## Föreningen SFOI

**SFOI – Sveriges förening för osteogenesis imperfecta – är en intresseorganisation för personer som diagnostiserats med OI och deras anhöriga.**

– Vi arbetar för att etablera oss och deltar bland annat på internationella konferenser som rör OI och forskning om diagnosen, säger Sara Innergård, som är representant för föreningen.

Föreningen startades den 8 maj 1999, bland annat av Sara Innergårds mamma.

– Det fanns OI-föreningar sedan längre tillbaka i både Danmark, Norge och Finland, men vi har varit lite segstartade här i Sverige. Det var länge svårt för den svenska föreningen att få ekonomiska förutsättningar för att utveckla verksamheten. Men med stöd från våra nordiska grannföreningar har vi kommit igång de senaste åren.

En viktig målsättning för föreningen är att arbeta för att få ett OI-team för vuxna inom vården, som samlar kompetens och kunskap och gör det lättare för vuxna med OI att veta vart de ska vända sig. Det skulle också kunna minska risken att hamna mellan stolarna på olika vårdinstanser.

– Förutsättningar och rutiner inom vården skiljer sig stort mellan olika delar av landet. Vi behöver därför sprida kunskap och samla kompetensen så att förutsättningarna blir lika för alla, säger Sara Innergård.

Föreningen anordnar också fysiska träffar där barn och vuxna med diagnosen kan träffas och utbyta erfarenheter.

### **Gå med!**

Du som vill gå med i SFOI swishar 100 kronor (medlemsavgift per person, aktuell 2020) till telefonnummer: 123 202 51 53.

Skriv din mailadress i meddelanderaden, så mailar föreningen mer information och uppdateringar om vad som händer i föreningen.

*Läs mer på föreningens facebookside:*

***facebook.com/svenskaforeningenosteogenesisimperfecta***

## NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

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

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

## Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

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

*Läs mer här:*

***socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand***

# Osteogenesis imperfecta

*En sammanfattning av dokumentation nr 608*

Osteogenesis imperfecta, OI, kallas också medfödd benskörhet och är en ärftlig bindvävssjukdom. Den orsakas av en mutation i någon av de gener som styr bildandet av kollagen typ 1, vilket framför allt påverkar skelettet. Personer med OI blir kortare än andra och bryter sig lätt.

I Sverige föds det varje år ungefär 6-20 barn som har OI. Tillståndet förekommer i flera former med varierande svårighetsgrad. Barn med den allra svåraste formen överlever inte, medan personer med den lindrigaste formen kan leva utan att veta om att de har sjukdomen.

Läkemedel som innehåller bisfosfonater minskar skelettsmärtan och antalet frakturer hos personer med OI.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2020



ÅGRENSKA

agrenska.se



