

Dokumentation nr 529

# Glutarsyrauri, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)

# GLUTARSYRAURI, TYP 1

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet glutarsyrauri typ 1, GA1. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med glutarsyrauri typ 1 berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Mårten Kyllerman**, docent Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Lovisa Lovmar**, specialistläkare, Klinisk genetik, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg

**Jorge Asin Cayuela**, specialistläkare Klinisk kemi, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg

**Ricard Nergårdh**, specialistläkare, Centrum för metabola sjukdomar, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna

**Anna Bengtsson Strandqvist**, psykolog, Psykologkliniken barn, DEMO, Karolinska universitetssjukhuset

**Carina Heidenborg**, leg dietist, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge

**Eva Holmqvist**, **arbetsterapeut**, Dart – kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning, Göteborg

#### **Medverkande från Mun-H-Center**

**Joanna Malinowski**, tandläkare, Mun-H-Center, Hovås

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

#### **Medverkande från Ågrenska**

**Annica Harrysson**, verksamhetsansvarig

**Cecilia Stocks**, socionom

**Bodil Mollstedt**, specialpedagog,

**Marcus Berntsson**, pedagog

**Jenny Ranfors**, jurist

**Pia Vingros**, redaktör

Här når du oss!

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

## Innehåll

Här når du oss!	3
Medicinsk information	5
Jenny	9
Genetik vid glutarsyrauri typ 1	9
Jenny har glutarsyrauri	13
Behandling	14
Kostbehandling vid glutarsyrauri typ 1	16
Jenny och maten	19
Psykologiska aspekter vid glutarsyrauri	19
Jenny gillar träning	22
Kommunikation	23
Jenny pratar	26
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	26
Jenny går i skolan	29
Munhälsa och munmotorik	33
Jenny idag	37
Information från Försäkringskassan	38
Samhällets stöd	42
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	45
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	46

## Medicinsk information

**Med hjälp av nyföddhetscreeningen har glutarsyrauri typ 1 upptäckts hos tre barn sedan 2010. Tack vare upptäckten kan många få behandling innan skador uppstår. Det berättar Mårten Kyllerman, docent, Barnneurologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Glutarsyrauri typ 1 är en medfödd, ärftlig ämnesomsättningsjukdom. Det är okänt hur vanlig glutarsyrauri typ 1 (GA1) är, men uppskattningsvis föds ett barn med sjukdomen varje år i Sverige som får diagnosen. Orsaken till GA1 är brist på ett fungerande enzym, vilket leder till att vissa aminosyror (byggstenar i proteiner) inte bryts ner på ett normalt sätt. Symtom är ovanligt stort huvud, minskad muskelspänning, kräkningar, ökad surhet i blodet och ofrivilliga rörelser.

Glutarsyrauri typ 1 ingår sedan 2010 i nyföddhetscreeningen (PKU-testet) för medfödda ämnesomsättningsjukdomar (metabola sjukdomar). Det gör att sjukdomen upptäcks tidigare än den gjorde förr och att behandling kan sättas in omedelbart. Tidigare hann barnen insjukna i en metabol kris innan man upptäckte vad som var fel. Förhoppningen är att med rätt behandling i tid undvika den metabola kris som är främsta orsaken till symtomen vid glutarsyrauri.

Behandlingen består bland annat i att barnet får en specialkost, som kompenserar för de medfödda bristerna i ämnesomsättningen.

Kunskap om konsekvenser och symtom vid glutarsyrauri baseras på de personer som varit obehandlade. Än finns inte tillräcklig erfarenhet av utvecklingen hos dem som fått behandling direkt efter upptäckt vid nyföddhetscreening, men preliminära resultat är mycket lovande.

### Historia

1975 beskrev läkaren Steve Goodman de fem första kända fallen med glutarsyrauri typ 1. Han konstaterade att nivån av glutarsyra var högre hos de sjuka barnen jämfört med nivåerna hos deras friska syskon. Sjukdomen finns över hela världen, men är vanligare hos amish-folket i USA, Lake Island-indianerna i Kanada och i en speciell folkgrupp på Irland.

– Risken för medfödda ärftliga sjukdomar som glutarsyrauri typ 1 ökar i små grupper, där det är vanligt att nära släktingar gifter sig med varandra. Sannolikheten är då större att träffa en partner med samma slags genetiska förändring, säger Märten Kyllerman.

### Ärftlighet

Glutarsyrauri typ 1 ärvs autosomalt recessivt. Det innebär att båda föräldrarna är friska men bär på en muterad gen, alltså ett förändrat arvsanlag. Dubbla anlag hos en individ leder till ett enzym med nedsatt funktion. Läs mer om ärftlighet i avsnittet om genetik.

### Orsak till glutarsyrauri typ 1

Glutarsyrauri typ 1 uppstår på grund av en förändring i den gen som kallas GCDH på den korta armen på kromosom 19. Genen är en ritning för hur enzymet glutaryl-CoA dehydrogenas ska tillverkas. Genom förändringen (mutationen) bildas ett felaktigt enzym med mer eller mindre nedsatt funktion. Enzymer är katalysatorer för kemiska processer i till exempel ämnesomsättningen, metabolismen.

Enzymet finns i mitokondrierna, cellernas kraftverk. Bristen gör att aminosyrorna lysin, hydroxylysin och tryptofan, bryts ner mycket långsammare än normalt. Det leder till att det bildas ett överskott av glutarsyra, som utsöndras i urinen. I samband med utsöndringen drar glutarsyra med sig karnitin, som är en viktig substans i cellens ämnesomsättning. Detta gör att personer med glutarsyrauri tidigt utvecklar en brist på karnitin.

En obehandlad enzymbrist leder till risk för insjuknande och förändringar i hjärnans basala ganglier, där nervceller skadas och förstörs. Även nervcellernas utskott i hjärnans vita substans skadas.

### Diagnos

En metabol kris är ett livshotande tillstånd som uppstår på grund av en svår energikris i cellerna.

– Det är ett akut stroke-liknande tillstånd, som ibland misstolkats som hjärnhinneinflammation (encefalit). Symtomen kan också uppfattas som cerebral pares, cp, säger Märten Kyllerman.

Enligt en internationell studie med 265 fall av GA1 upptäcktes de flesta i samband med en metabol kris under de första arton månaderna.

Sedan screeningtestet infördes i Sverige kallas barn, som misstänks ha glutarsyrauri typ 1, för en ny provtagning.  
– Screening-testet räcker inte för att ställa diagnos. Nästa steg är att ta ett nytt prov och ytterligare prover, säger Mårten Kyllerman.

Viktiga markörer vid provtagningen är utsöndringen av glutarsyra och U-3-OH-glutarsyra i urin och av karnitin i blod och urin. När barnet får en infektion ökar utsöndringen vilket gör det lättare att avslöja sjukdomen. Då blir det enklare att ställa en säker diagnos.

Inför diagnos görs också en genetisk analys för att upptäcka förändringar, mutationer, på den gen som kodar för enzymet. Resultaten av provsvaren vägs samman med barnets symtom för att avgöra om barnet har glutarsyrauri typ 1.

### **Symtom vid glutarsyrauri typ 1**

Symtomen vid glutarsyrauri typ 1 skiljer sig mycket mellan olika personer. Genförändringen kan ge alltifrån lindriga till svåra neurologiska funktionsnedsättningar. Hos personer med lindriga symtom kan den enbart märkas som ett stort huvudomfång. Ungefär två tredjedelar får dystoni med muskelsammandragningar som ger vridande, upprepade rörelser och onormal kroppshållning, cirka en tredjedel får något nedsatt motorik med ofrivilliga rörelser, koreatetos.  
– En del klarar sig själva, medan andra är helt beroende av sin omgivning, säger Mårten Kyllerman.

Enligt en nordisk studie, med 28 barn som fått diagnosen mellan 1978 och 2001, var dystoni det vanligaste symtomet, då 20 hade det. Näst vanligast var koreoatetos.

### **Behandling**

En noggrann dietbehandling under barnets uppväxt är nödvändig för att undvika skador. Kosten ska innehålla minskad total mängd av protein och särskilt av lysin, hydroxylysin och tryptofan. För att undvika brister behövs tillskott av lysinfri mix till majoriteten liksom karnitintillskott.

Akuta situationer ska undvikas. Om barn med GA1 blir förkylda med feber eller magsjuka är det viktigt att reagera omedelbart och sätta in åtgärder för att undvika en metabol kris.

Utöver kontakt med specialister på en barnklinik kan barn med GA1 som får olika funktionsnedsättningar behöva kontakt med specialister inom habiliteringen.

### **Forskning**

Den aktuella forskningen kring glutarsyrauri typ 1 är till stora delar koncentrerad kring diagnostik och genetik. En annan fråga som studeras är om det är möjligt att reparera enzymdefekten.

Ett aktuellt ämne är hur dystonin ska behandlas. Till viss del kan den hanteras med en baklofenpump. Det finns även försök att använda en pacemakerliknande stimulator i hjärnan för att aktivera de basala ganglierna.

– En grupp neurokirurger har undersökt möjligheterna att använda DBS (Deep Brain Stimulation), som används vid Parkinsons sjukdom. Hittills har det visat sig kunnat ge betydande förbättring vid dystoni, säger Märten Kyllerman.

### **Register för metabola sjukdomar**

Det finns numer ett nationellt kvalitetsregister för personer med medfödda metabola sjukdomar, RMMS ([rmms.se](http://rmms.se)), där glutarsyrauri typ 1 och andra ämnesomsättningssjukdomar ingår. Registrets syfte är bland annat att sjukvården ska få en överblick över patienterna med dessa sjukdomar och deras behandlingar, samt att säkerställa att alla har tillgång till samma vård. Att medverka i registret är frivilligt.

I styrgruppen för RMMS-registret ingår läkare, dietister, sjuksköterska, psykolog och patientrepresentant. De fem metabola center som finns i Sverige är också representerade.

## **Frågor till Märten Kyllerman:**

### ***Hur kan de som har låg utsöndring av giftsubstanser ändå få skador i centrala nervsystemet?***

– Det kan bero på att hjärnan behåller dessa giftsubstanser inom sitt system. På grund av den så kallade blodhjärnbarriären kan inte gifterna läcka ut, utan ansamlas, vilket skadar hjärnan.

### ***Kan barn som får rätt behandling leva ett normallångt liv?***

– Ja.



## Jenny

Jenny elva år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Karin, pappa Robert och lillebror Jonas, sju år.

Graviditeten med Jenny var normal. När hon föddes fanns ännu ingen screening för glutarsyrauri, utan familjen åkte hem efter förlossningen.

När Jenny var sju månader fick hon magsjuka. Hon blev snabbt slö och medtagen. Föräldrarna åkte in till sjukhusets barnakut med henne, men blev hemskickade igen.

– Vi skrattade lite på vägen hem åt oss själva och tänkte att vi var lite extra nojiga, eftersom vi var förstagångsföräldrar, säger Robert.

På natten efter att familjen kommit hem från akuten vaknade Karin och kände att något var allvarligt fel med Jenny.

– Vi måste åka till sjukhuset nu, sa hon till Robert.

De hann precis in på akuten innan Jenny fick hjärtstopp.

På sjukhuset trodde de att hennes metabola kristillstånd berodde på att hon var uttorkad, men ny vätska hjälpte inte. Läkarna tog en rad prover. Tredje dagen på sjukhuset, berättade läkarna att de misstänkte att hon hade glutarsyrauri typ 1.

– Läkarna hade varit på en utbildning om metabola sjukdomar några veckor tidigare. Det var nog därför de ganska snabbt kom på vad det kunde vara, säger Robert.

– Jenny fick karnitin och glukos tidigt, vilket är den korrekta behandlingen, säger Karin.

## Genetik vid glutarsyrauri typ 1

**Glutarsyrauri typ 1 är en genetisk sjukdom. Orsaken är en förändring i en gen som kodar för ett enzym, som behövs i cellens kraftverk, mitokondrien.**

**Det säger Lovisa Lovmar som är specialistläkare vid Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.**

**Tillsammans med kollegan Jorge Asin Cayuela , specialistläkare vid Klinisk kemi, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg, föreläser hon om genetik vid glutarsyrauri typ 1.**

Det finns genetiska kliniker vid sex av landets universitetssjukhus. Vid klinikerna utreds patienter som läkaren misstänker har en genetisk sjukdom för att diagnos ska ställas.

– Vi tar ett helhetsgrepp över genetiska sjukdomar. Vi träffar patienter inför diagnos, hjälper till att ställa diagnos och ger information. Vi gör också släktutredningar och bistår när föräldrar planerar att skaffa syskon till ett barn med genetisk sjukdom, säger Lovisa Lovmar.

### **Kort om genetik**

Inom genetiken används olika begrepp som DNA, kromosomer och gener. För att förstå begreppens inbördes förhållande använder Lovisa Lovmar liknelsen med en kartbild över jorden.

– Från en översiktsskild på jorden kan vi zooma in på en kontinent och sedan på en stad, där vi går ner på vägnätet i Paris och ännu ett steg närmare för att kontrollera att Eiffeltornet är på plats, säger Lovisa Lovmar.

På ett liknande sätt görs undersökningar på olika upplösningsnivåer inom genetiken. I alla våra cellers kärna, som kommer från ursprungscellen när ägget befruktades av spermien, finns arvsmassan.

– Våra kromosomer är som en förpackningsenhet för arvsmassan. Kromosomerna kan liknas vid jordens kontinenter och ett första steg vid en genetisk analys kan vara att räkna kromosomerna (kontinenterna) för att se om alla finns där.

Nästa inzoomning är att veckla upp de hårt förpackade kromosomerna. Utvecklade är de som långa trådar. I liknelsen med en inzoomning av jorden motsvarar kromosomernas ”ränder” ungefär världens städer.

– Zoomar vi in lite till har vi vårt DNA, det är detaljerna som motsvarar vägnätet, ja gatuskyltarna och Eiffeltornet, säger Lovisa Lovmar.

### **Genetiska förändringar**

Vi har 46 kromosomer, 23 från mamma och 23 från pappa, vilket gör att vi har en dubbel uppsättning av alla kromosomer. Alla människor har olika genetiska förändringar, mutationer.

– Vi ska vara olika. Förändringarna har gjort att våra förmågor utvecklats genom historien, säger Lovisa Lovmar.

Förändringarna finns på olika upplösningsnivåer. En genetiker måste titta på alla dessa nivåer för att ställa en diagnos, eftersom alla är relevanta på lite olika sätt.

På DNA-nivån letar genetikern efter särskilda bokstavskombinationer. Följden av bokstäver, så kallade baspar, utgör en gen och ger en ritning över de proteiner som är grunden för våra funktioner. Vid en genanalys letar man efter stavfel i dessa tre miljarder baspar som vårt DNA utgörs av. Stavfel kan leda till att ett protein blir fel eller inte bildas och i vissa fall innebär detta en genetisk sjukdom.

– En genetisk sjukdom betyder inte nödvändigtvis att den är nedärvd från föräldrarna utan bara att något i genen är fel. Men flera genetiska sjukdomar är naturligtvis nedärvda, säger Lovisa Lovmar.

### **Glutarsyrauri typ 1**

Orsaken till glutarsyrauri typ 1 är en förändring i den gen (GCDH-genen) som kodar för enzymet glutaryl CoA dehydrogenas.

Enzymet finns i mitokondrierna och är nödvändigt för att kroppen ska kunna bryta ner tre viktiga aminosyror.

Förändringen påverkar cellens ämnesomsättning.

– Ämnesomsättningen, eller metabolismen som den också kallas, ska ske i ett harmoniskt flöde. Det är ett komplext system, som kan liknas vid Londons tunnelbanesystem, säger Jorge Asin Cayuela. Om det sker ett stopp någonstans, väljer resenärerna andra vägar. Precis så är det också vid glutarsyrauri typ 1.

Utan enzymet kan cellen inte bryta ner aminosyrorna tryptofan, lysin och hydroxylysin. Istället blir de kvar i systemet.

När aminosyrorna ansamlas skapas gifter, vilket resulterar i höga halter av glutarsyra.

– En hög ansamling med glutarsyra i blodprov är därför en viktig komponent för att kunna ställa diagnos vid glutarsyrauri, säger Jorge Asin Cayuela.

### **Nyföddhetscreening, PKU**

Om ett barn har förhöjda nivåer av glutarsyra i blodet vid PKU-testet kontaktas föräldrarna till barnet för en ny provtagning. Nu undersöks också nivåerna på de övriga markörerna som är påverkade vid glutarsyrauri.

De är

S- glutarylkartnitin (C5DC)

U- glutarsyra

U3 - OH glutarsyra

För att bestämma enzymaktiviteten analyseras de vita blodkropparna eller hudceller.

### Ärftlighet

Glutarsyrauri typ 1 ärvt autosomalt recessivt. Det innebär att båda föräldrarna oftast är friska bärare av en förändrad, muterad, gen. Föräldrarna är så kallade anlagsbärare. Vid varje graviditet med samma föräldrar är sannolikheten 25 procent att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning, en från mamma och en från pappa. Barnet får då sjukdomen.

Sannolikheten att barnet får den muterade genen i enkel uppsättning är 50 procent. Då blir barnet, liksom föräldrarna anlagsbärare av den muterade genen, men har inte sjukdomen. Sannolikheten att barnet varken får sjukdomen eller är anlagsbärare av den muterade genen är 25 procent.

Om en person med en autosomalt recessivt ärftlig sjukdom, som alltså har två muterade gener, får barn med en person som inte har den muterade genen ärver samtliga barn den muterade genen i enkel uppsättning. De blir anlagsbärare men får alltså inte sjukdomen.

– Har ni frågor kring ärftlighet? Vänd er till klinisk genetik på landets universitetssjukhus. Alla som har diagnosen, eller har fått ett barn med diagnosen har rätt till genetisk vägledning och att få information om möjlighet till fosterdiagnostik, säger Lovisa Lovmar.

## Frågor till Lovisa Lovmar och Jorge Asin Cayuela:

***– Vi har ett barn med glutarsyrauri typ 1 och väntar nu ett till. Kan PKU-testet göras snabbare, för att undvika att barnet får skador om det också har diagnosen?***

– Provet kan tas akut samma dag barnet föds, istället för att vänta 48 timmar som annars är brukligt. Men för att göra det måste laboratoriet ha gett provtagningen prioritet. Om ni redan har ett barn med glutarsyrauri typ 1 bör ni ta upp frågan inför förlossningen så att det finns en beredskap för snabb provtagning.

***Vi har hört att barnet inte alltid har höga glutarsyrenivåer, trots diagnosen.***

– Det stämmer. U-3-glutarsyra är ett mer pålitligt prov, för att fastställa diagnosen. Därför tas det vid den andra provtagningen.

***Varför tas hudprover på barnet?***

– Om det är svårt att fastställa den genetiska diagnosen med blodprovet, kan hudprover tas för att testa enzymaktiviteten. Sedan vägs provsvar och barnets symtom samman för att säkerställa en diagnos.

***Hur kan symtomen vara så olika hos barn som har samma diagnos?***

– Det beror på att också andra faktorer, andra gener till exempel, hos det enskilda barnet, påverkar diagnosens uttryck.

***Varför testas hela släkten för diagnosen på vissa ställen i landet, medan man i andra fall bara undersöker närmaste familjen?***

– GA1 är en ovanlig diagnos. Om det blir en stor utredning eller inte kan bero på hur genetikern värderar risken för fler barn i släkten ska få sjukdomen. För er som har ett barn med glutarsyrauri typ 1 är risken 25 procent vid nästa graviditet med samma föräldrar. Men det säger inget om hur risken är för era respektive syskon att få ett barn med diagnosen, då deras risk beror på om deras partner är anlagsbärare eller inte.

## Jenny har glutarsyrauri

Jenny och hennes familj fick lämna intensivvårdsavdelningen och kom till en vårdavdelning. Där fick Jenny snabbt rätt kost och en knapp på magen (PEG) för att få i sig näring och senare en port-a-cath inopererad för att underlätta fortsatt provtagning.

För föräldrarna var beskedet att Jenny hade glutarsyrauri typ 1 en chock.

– Vi åkte till sjukhuset i tron att vi hade ett friskt barn som fått magsjuka, men så visade det sig att hon hade glutarsyrauri, en allvarlig diagnos, säger Karin.

– Ingen av oss hade hört talas om den.

Efter flera månader på sjukhus kunde familjen åka hem. Jenny var nästan ett år när de kom hem.

Hon hade förlorat de förmågor hon hade erövrat innan den metabola krisen.

– Innan dess hade hon hyfsat följt utvecklingskurvan, men nu var det inte mycket hon förmådde, säger Robert.

## Behandling

– Huvudsyftet med behandlingen vid glutarsyrauri är att förhindra permanenta hjärnskador. Det gör vi med kostbehandling och genom att förhindra ”metabola kriser”, utlösta av negativ energibalans. Det säger Ricard Nergårdh, överläkare vid Centrum för metabola sjukdomar, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Vanligen har nyfödda barn med GA1 inga tydliga symtom och utvecklas normalt under sina första månader. Det är dock relativt vanligt med stort huvudomfång. Ofta blir diagnosen inte tydlig förrän i samband med en okomplicerad infektion, exempelvis en förkylning eller magsjuka med feber.

Utan rätt behandling hamnar barnet då i ett medicinskt kristillstånd med en ansamling av glutarsyra i kroppen.

Det organ som är mest känsligt vid en sådan kris är hjärnan och särskilt hjärncellerna i de delar av hjärnan som styr motorik och koordination.

– Det är från skador i dessa delar av hjärnan som vi ser de tydligaste symtomen vid glutarsyrauri typ 1, säger Ricard Nergårdh.

### Behandling

Behandlingen vid glutarsyrauri går ut på att genom maten begränsa tillförseln av de aminosyror barnet har svårt att bryta ner. Och att undvika negativ energibalans (katabolism). För att inte få brist på nödvändiga aminosyror får barnet också tillskott av en aminosyrablandning fri från lysin och tryptofan samt extra mineraler, vitaminer och karnitin.

– Kostbehandlingen är allra viktigast under barnets första sex år, men ska troligen pågå längre än så, säger Ricard Nergårdh.

### Krisblandning

Om patienten får i sig för lite energi eller om maten innehåller för lite protein kommer patienten att bryta ner sina egna proteiner. Med medicinska termer kallas detta för katabolism och leder till att patienter med GA1 att halterna av glutarsyra stiger. Sjuka barn med feber har oftast ingen matlust samtidigt som feber och infektioner gör att energibehovet stiger. Risken är då stor för katabolism med stigande halter av glutarsyra.

– Det är då nödvändigt att ge extra energi, för att bryta katabolismen och förhindra att nivåerna av glutarsyra stiger och skadar hjärnan, säger Ricard Nergårdh.

Extra energi kan ges som ”krisblandning” via munnen eller en gastrostomi (knapp i magen). Om patienten är på sjukhus ges glukosdropp.

För att hjälpa kroppen att göra sig av med skadliga ämnen och använda andra energikällor än fett ges ofta karnitin.

– Denna behandling är extremt viktig. Sätts den in tidigt kan den rädda barnet från obotliga hjärnskador, säger Ricard Nergårdh.

### Uppföljning

Under uppväxten följs barnen av läkare för att kontrollera tillväxt och utveckling. Kontinuerlig provtagning av aminosyror i blodet behövs för att säkerställa att nödvändig mängd protein och aminosyralösning ges i kosten.

Det är också viktigt att karnitinnivåerna ligger bra.

Det finns ingen koppling mellan olika patienters utsöndring av glutarsyra i urinen och patientens symtom och prognos.

– Men för den enskilda personen kan skillnader i utsöndringen säga något om hur väl behandlingen fungerar, säger Ricard Nergårdh.

Det finns internationella sammanställningar och rekommendationer om hur behandlingen vid GA1 bör se ut, men det finns inga svenska riktlinjer.

– Vi vet att behovet av krisbehandling vid infektioner är väl underbyggd och att kostbehandlingen är viktigast under de första sex levnadsåren.

Flera studier visar också att tidig diagnos och behandling är mycket viktig.

– Genom att följa de barn som upptäcks genom screeningen lär vi oss vilken behandling som är bäst, säger Ricard Nergårdh.

## Frågor till Ricard Nergårdh

### *Varierar risken för metabola kriser vid olika åldrar?*

– Metabol kris är vanligast när barnen är små. Det är sällsynt med metabola kriser efter att de fyllt sex år.

### *Vi brukar använda febernedsättande läkemedel när barnet får feber. Är det en fördel?*

– Ja, men tänk också på att tillföra barnet mer energi. Varje grad feber ökar energibehovet. Det gäller särskilt vid feber över 38.5 grader som alltid ska behandlas med febernedsättande och extra energi.

***Som assistent till ett barn med GAI är det ibland svårt att avgöra när jag kan arbeta, utan att riskera smitta barnet.***

– Vid snuva utan feber är det ingen fara, förkylningsvirus kommer barnet att möta ändå. Men misstänker du att du har influensa på gång ska du stanna hemma.

## Kostbehandling vid glutarsyrauri typ I

– Det går ofta att äta vanlig kost, bara den är av rätt sammansättning, men det behövs också tillskott av livsnödvändiga aminosyror i rätt proportioner.

**Det säger dietist Carina Heidenborg, Astrid Lindgrens barnsjukhus vid Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge.**

Kostbehandlingen vid glutarsyrauri går ut på att barnet ska få i sig tillräckliga mängder av alla näringsämnen för att undvika brister. En viktig del är att minska intaget av de skadliga aminosyror, särskilt lysin. Målet är att barnet ska få en normal tillväxt och att sjukdomens symtom minimeras.

### **Fett, kolhydrater och protein**

För att vi ska få energi och bygga upp kroppen bör kosten innehålla tillräckliga mängder av fett, kolhydrater och proteiner, eftersom de är våra stora energigivare. Men det krävs också vitaminer och mineraler, då kroppen behöver de näringsämnen den består av. Skelettet består till stor del av kalcium och behöver därför kalcium, musklerna kräver protein och blodet järn.

– Många livsmedel innehåller både fett, kolhydrater och proteiner. Vi behöver äta ur alla grupperna, säger Carina Hedenborg.

### **Protein**

Vid glutarsyrauri är intaget av aminosyror lysin och tryptofan i fokus, för kostbehandlingen. Det finns riktlinjer för behandlingen, men varje barn behöver en särskilt anpassad kost baserad på sina individuella behov.



Tjugo olika aminosyror bygger upp våra proteiner. En del av dem är essentiella, det vill säga livsnödvändiga och kan bara tillföras genom kosten. Till dem hör lysin och tryptofan.

– Om man får brist på *en* aminosyra stannar hela proteintillverkningen i kroppen. Man kan därför inte helt utesluta de aminosyror som är skadliga vid glutarsyrauri utan de måste tillföras, men i begränsade mängder, säger Carina Heidenborg.

Protein har specifika uppgifter, som att bygga upp vår kropp och antikroppar och reparera skador. Precis som fett och kolhydrater ger proteiner oss också energi.

Vid proteinbrist blir man svag i musklerna, tarmfunktionen försämras och det finns risk för ödem, vattensamling i kroppen.

– Vi följer upp att barnet ligger rätt genom kontinuerlig provtagning, säger Carina Heidenberg.

### **Här finns mycket lysin**

Det finns 3-9 procent av lysin i allt protein. Inget protein är helt lysinfritt. Mest lysin finns i kött, fisk, ägg och mjölkprodukter. Det är mindre lysin i frukt och grönsaker.

Matvaror som innehåller mycket lysin måste undvikas eller bara ätas i kontrollerad mängd vid glutarsyrauri. Det gäller kött, fisk, ägg, nötter, frön, bönor och baljväxter, men också ost, mjölk, fil och glass.

### **Kost vid glutarsyrauri**

Rätt kost vid glutarsyrauri typ 1 består av:

frukt och bär

grönsaker

potatis

margarin och oljor

socker och stärkelse

bröd

pasta och ris

kontrollerade mängder av mjölkprodukter

små kontrollerade mängder av kött, fisk, ost, baljväxter och nötter.

Eventuellt behövs också specialprodukter som pasta eller bröd med lågt proteininnehåll.

Vid glutarsyrauri behöver de flesta tillskott av en proteinsättning, med alla aminosyror utom lysin och tryptofan.

**Nyfödd**

Kostens innehåll anpassas efter de behov som finns vid olika åldrar. Som nyfödd får barnet med diagnos en lysinfri tryptofanlåg modersmjölksersättning i kombination med amning eller annan modersmjölksersättning.

**När barnet börjar äta**

När barnet ska börja äta smakportioner vid 4-6 månaders ålder är det lämpligt med potatis, ris och frukt till att börja med. Senare introduceras mer proteinrik mat i kontrollerade mängder.

Många barn med diagnosen behöver PEG (Perkutan Endoskopisk Gastronomi) alltså en så kallad knapp på magen för att få i sig tillräckligt med näring.

**Återhämtningsmål**

Den som tränat eller tagit ut sig fysisk kan behöva ett återhämtningsmål. Det ska bestå av kolhydrater och lite protein. Det kan vara ett äpple och lite proteinersättning, blåbärssoppa och bröd med låg proteinhalt eller energipulver utblandat i vatten.

– Prata med den dietist och läkare som känner barnet bäst, för att få rätt kombination, säger Carina Heidenborg.

**Äta som vuxen**

Kunskapen om vad vuxna med glutarsyrauri ska äta är ännu begränsad. Kostråden varierar mellan olika länder. Det finns också skilda uppfattningar om ifall strikt kost behövs för vuxna eller ej. I Sverige är rekommendationerna att den vuxne ska fortsätta äta enligt de riktlinjer som gäller för barn. Det innebär en proteinreducerad kost, lysinfri och tryptofanlåg aminosyreersättning med arginin. Vid fysisk aktivitet krävs tillräckligt med kalorier.

– I samband med infektioner gäller att få i sig extra kalorier och aminosyreersättning som kompensation för energiförlusten, säger Carina Heidenborg.

**Energipåfyllning vid infektion**

En krisblandning används vid flera olika metabola sjukdomar. Den höjer insulinpåslaget i kroppen, med syfte att förhindra en farlig kris i ämnesomsättningen. Krisblandningen består av kolhydrater som med glukospolymerlösning i kombination med GA1 aminosyralösning. Den är lätt att få i sig och täcker en stor del av energibehovet.

– Barnet kan få krisblandningen hemma vid en infektion som påverkar dess matlust. Ni kan ge den enbart under 1-2 dagar, men sedan måste krisblandningen kompletteras med annan näring, säger Carina Heidenborg.

Ha alltid kontakt med sjukvården när barnet behöver krisblandning, eventuellt behöver man åka till sjukhuset för att få behandling.

### Läs mer på

allergimat.com (lågproteinmat, PKU)

bezgluten.se (lågproteinmat PKU)

fria.se – bröd (lägre proteininnehåll)

GA 1 (Glutaric Aciduria type 1 (FB-grupper finns)

PKU rockar fett – facebookgrupp

Appar för beräkning av kalori och proteinintag exempelvis Lifesum

## Jenny och maten

För familjen var det redan tidigt en stor utmaning att få i Jenny rätt kost. I början hade hon stora problem att behålla maten och kräktes ofta. Till slut ville Jenny inte äta alls. Det ledde till att Jenny bara fick sin mat via sin knapp i magen.

– Även om hon får sin mat via knapp, har hon alltid suttit med oss vid matbordet, säger Karin.

– Vi erbjuder henne vanlig (lågprotein) mat först, sedan får Jenny kompletterande mängd formula i sin knapp för att uppnå så optimal kost som möjligt, säger Robert.

## Psykologiska aspekter vid glutarsyrauri

**En psykologutredning kan hjälpa ett barn att få rätt stöd i förskola och skola eller välja skolform. Det berättar psykolog Anna Strandqvist vid Psykologkliniken barn på Karolinska universitetssjukhuset i Huddinge.**

Psykologens uppdrag i det metabola teamet skiljer sig åt i landet. Oftast finns alla insatser vid alla sjukhus men det kan vara olika personer som står för olika typer av stöd. Det är vanligt att det finns kuratorer vid sjukhusen för psykosociala frågor men också för krisstöd.

I Stockholm arbetar psykologen i det metabola teamet med krisstöd i samband med att diagnosen ställs.

– Psykologen kan också vara till hands för samtal vid problem som hör till diagnosen, barnets utveckling och/eller behandlingen, säger Anna Strandqvist.

Alla barn med metabola sjukdomar som fått diagnos i samband med nyföddhetscreening följs regelbundet med test vid olika åldrar. Testen bedömer barnets kognitiva förmåga, (förenklat uttryckt tankeförmåga). I förskoleåldern görs en utvecklingsbedömning där psykologen undersöker barnets motoriska, språkliga och kognitiva utveckling.

Inför skolstart eller under lågstadiet görs ofta en lite större bedömning som kan vara till hjälp för att välja en skolform som passar barnet. Efter föräldrarnas samtycke kommer resultatet eller utlåtandet att skickas till habiliteringen om barnet är inskrivet där. Likaså kan skola eller förskola få ta del av resultaten för att kunna anpassa barnets miljö.

Om barnet bedöms fungera klart under det normala så har det rätt till undervisning enligt särskolans läroplan.

– Barnet kan antingen gå i särskola eller i en vanlig skola integrerat med barn som följer vanliga grundskolans läroplan, säger Anna Strandqvist.

För de familjer som har andra vårdgivare på hemorten kan psykologen, liksom övriga medlemmar i det metabola teamet på universitetssjukhuset, bidra med information om diagnosen. Ibland kan familjen behöva insatser från barn- och ungdomspsykiatri, anhörigstöd, eller specialister i form andra specialister som habiliteringen.

– Psykologen och läkaren i teamet kan ge råd om vart familjen kan vända sig och för att skicka remiss i de fall det behövs.

### **Neurologisk påverkan**

Utan behandling är risken för neurologisk påverkan stor vid glutarsyrauri typ 1. Med behandling minskar risken betydligt. Undersökning med MR (magnetkamera) visar att det finns påverkan i hjärnan hos de flesta redan från födseln. Men det finns inte alltid en märkbar kognitiv funktionsnedsättning.

Uppkomst av symtom kan dels vara dramatisk, som vid en svår infektion, eller komma gradvis. Dramatiska förlopp sker oftast innan två års ålder och mycket sällan efter fyra års ålder. Skadan som uppkommer är strokeliknande och lokaliserad till striatum, en del av hjärnan som är viktig för bland annat kontroll av rörelser. Därför kan grovmotorisk utveckling och funktion påverkas samt tal och språkutveckling och även sväljfunktioner. Dessa skador är ofta bestående men kan förändras i sin omfattning och hur de märks under uppväxten. Även för personer som inte får permanenta skador av sin sjukdom kan tillfällig påverkan uppstå vid en infektion till exempel. Symtom som lätt stamning, yrsel eller svårigheter att göra finmotoriska rörelser förekommer men kan försvinna då personen mår bättre.

### **Kognitiva funktioner och livskvalitet**

Det finns ännu få studier som har undersökt neuropsykologiska funktioner vid glutarsyrauri typ 1. Den studie som är mest utförlig kommer från Australien och beskriver nio barn som upptäckts genom nyföddhetscreening. Den visar att vid välbehandlad GA1 kan utvecklingen (att lära sig sitta, gå, räkna med mera) vara försenad men senare har de kommit ikapp och visat resultat inom det normala vid kognitiva test.

– Förhoppningen är att tidig upptäckt skall minska neurologisk påverkan, men det vet vi inte tillräckligt mycket om ännu, säger Anna Strandqvist.

Det är ont om studier kring livskvalitet hos barn med glutarsyrauri och deras föräldrar. Generellt för barn med funktionsnedsättningar och kroniska sjukdomar visar forskning att barnet ofta skattar sin livskvalitet som god medan sjukdomen mer utgör en belastning för familjen som helhet. I en studie från samma center i Australien, Melbourne, Australien som nämndes tidigare rapporterar föräldrarna till barn med olika metabola sjukdomar god psykisk hälsa. De har bättre livskvalitet än föräldrar till barn med hjärnskador.

### **Föräldraskap vid metabola sjukdomar**

Föräldrar till barn med metabola sjukdomar har samma utmaningar som andra föräldrar men i vissa avseenden under andra villkor. Att ha många sjukvårdskontakter, hantera specialkost och att veta att infektioner inte alltid är ofarliga utgör utmaningar för föräldrarna. Dessa utmaningar är överkomliga för de allra flesta men kan bidra till stress i vardagen på kort och lång sikt.

Alla människor hanterar stress på olika sätt men de allra flesta har hjälp av att uppleva socialt stöd från omgivningen.

– Det är bra att någon gång träffa andra föräldrar i liknande situation för att kunna lära sig av varandra så som man gör vid Ågrenskas vistelser. Även föräldragrupper och grupper på sociala medier kan vara bra för att hämta stöd i. När det gäller sådant som är relaterat till sjukdomen och behandlingen kan det metabola teamet vara en första instans för att diskutera lösningar på problem eller strategier för att förebygga problem, säger Anna Strandqvist.

För de som har funktionsnedsättning och rätt till habiliteringsinsatser finns vid de flesta habiliteringscenter kompetens inom psykologi, logopedi, arbetsterapi, sjukgymnastik och socialt arbete. Arbetsterapeuter och sjukgymnaster arbetar med anpassning av miljö vid funktionsnedsättningar.

## Jenny gillar träning

Den första informationen Jennys föräldrar fick från läkaren om vad de kunde förvänta sig av Jennys utveckling var ganska nedslående, beskriver de. Läkaren hade inte träffat någon med diagnosen tidigare, utan baserade sin information på uppgifterna i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om vad som *kan* hända, baserad på tidigare kunskap om diagnosen.

– Slutsatsen var bland annat att hon aldrig skulle kunna sitta eller gå, säger Robert.

– De sa att vi fick ställa in oss på det, men det vägrade jag som förälder att göra, säger Karin.

Robert och Karin bestämde sig för att göra allt de kunde för att deras flicka skulle lära sig att sitta och gå. De använde vardagliga situationer för att träna henne.

– Jenny fick stå på en pall och vi stod bakom och stödde henne när hon skulle borsta tänderna till exempel, säger Karin.

– Tillfällena hos fysioterapeuten på habiliteringen är punktinsatser, men det är den vardagliga träningen som behövs och ger den stora effekten, säger Robert.

När Jenny var tre år kom en ny fysioterapeut till habiliteringen. Föräldrarna beskriver honom som en eldsjäl. Han förstod direkt deras vilja att stärka Jenny för att hon skulle lära sig att gå. Istället för att bara erbjuda träning i grupp, ordnade han bland annat en hinderbana, helt anpassad efter Jennys behov. De var där tre eller

fyra gånger i veckan. Han lekte och pushade henne att utmana sig själv.

– Jenny tyckte det var roligt att träna, säger Robert.

– Efter ett och ett halvt år tog Jenny sina första steg. Då var hon fem år. Både jag och fysioterapeuten grät, säger Karin.

Sedan dess har Jenny lärt sig cykla (på en trehjuling). Hon rider en gång i veckan och kan trava på egen hand. Hon har även stått på slalomskidor (dock med hjälp).

– Allt långt bättre än att aldrig ens kunna sitta upp, som det sades först, säger föräldrarna.

## Kommunikation

**Alla kan kommunicera och alla kommunicerar. Det viktiga är att lära sig tolka det enskilda barnet och själv vara modell för metoden. Det säger Eva Holmqvist, arbetsterapeut vid Dart kommunikations- och dataresurscenter i Göteborg.**

Dart är ett kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning. Liknande resurser finns på flera platser i landet.

– Till oss kan man komma för att ta fram de insatser som är viktiga för barnet. Teamet arbetar tillsammans med barnet, familjen, habiliteringen och skolan, säger Eva Holmqvist.

### Lär oss av omgivningen

Vi lär oss kommunicera redan från födseln. Vi lär oss genom att utsättas för kommunikation i mötet med omgivningen. Det sker oftast utan att vi ens tänker på det.

Kommunikation är när någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Den kan vara medveten eller omedveten.

– Ju större svårigheter ett barn har med sin kommunikation, desto viktigare är det att vi som omgivning lär oss att tolka barnets uttryck och ger respons på dem, säger Eva Holmqvist.

### Olika metoder

Tal är bara en liten del av kommunikationen. Vi använder gester, mimik, tecken, ljud, och föremål, bilder och ibland också tekniska hjälpmedel som samtalsapparater eller surfplattor med appar för att kommunicera. Inget sätt är viktigare än ett annat. Det betydelsefulla är att vi får sagt det vi vill och att omgivningen förstår. Hur mycket en person förstår beror på en rad faktorer, på syn, hörsel, känsel,

språk, men också på deras erfarenheter och minne till exempel. Vi kommunicerar om många olika saker. Det kan vara om vardagshändelser, saker vi vill berätta som vi upplevt eller tänkt på, något vi vill göra eller fråga om, eller för att begära något.

### **Alternativa och kompletterande metoder**

Barn som inte använder det talade ordet för att kommunicera behövs alternativa och kompletterande metoder, AKK som stöd. AKK lärs bland annat ut på AKKtivs Komigångkurs som är en föräldrautbildning kring AKK och hur man kan stötta sitt barn i den kommunikativa utvecklingen. Föräldrarna kan komplettera det talade språket med en mängd redskap, till exempel kommunikationskort, bilder, tecken och olika strategier. Logopederna på habiliteringen kan hjälpa föräldrar att hitta det rätta stödet till sitt barn. Föräldrarna förstår ofta sitt barns kroppsspråk. Men när barnet kommer utanför hemmet och möter personal i förskola och skola är det viktigt med en systematiskt medveten kommunikation för att barnet ska kunna kommunicera både med personal och andra barn.

– Forskning visar att AKK inte hindrar talutvecklingen, utan tvärtom stimulerar den, säger Eva Holmqvist.

Kommunikation ska vara så enkel och funktionell som möjligt. Det är ofta lättare hemma, eftersom familjen känner sitt barn, men svårare när barnet träffar andra. I sammanhang utanför hemmet kan det därför vara bra att ha med ett kommunikationspass. I det förklarar barnet i jagform, hur det kommunicerar och vad som kan vara viktigt att veta för den som ska kommunicera med barnet. Har familjen extra resurs eller assistenter hemma kan ett kommunikationspass vara ett bra sätt att introducera dem för barnet.

För att stimulera barnets kommunikationsutveckling är det viktigt att föräldern och andra omkring barnet använder de hjälpmedel barnet behöver.

– Vi kan inte förvänta oss att barnet använder något, om föräldern inte använder det. Var en modell för era barn, säger Eva Holmqvist. Föräldern kan själv skapa bildkort, med bilder på barnets egna leksaker, säng, hemmet med mera för att underlätta barnets förståelse. Ofta är det bra att utgå från en aktivitet, till exempel simträningen i badhuset, när man skapar en bildkarta. Då kan bilder väljas utifrån vad det kan vara bra att samtala om i den situationen.



### **Stötta kommunikationen**

För att stödja ett barns kommunikationsutveckling är det viktigt att ge tid och ha en positiv förväntan.

– Ofta måste vi vänta mycket längre än vi tror, för att ge barnet en chans att svara. Prova att räkna tyst till tjugo och se vad som händer, säger Eva Holmqvist.

Istället för att ställa frågor till barn med kommunikationssvårigheter, kan man ge kommentarer som barnet kan svara på. Om man läser en bok kan man istället för frågan; ser du flugan? (på bilden), säga, där är en fluga!

– Vi vet idag att det är bra att använda många sätt för att underlätta kommunikationen. Det kan vara ett långsiktigt arbete och det gäller att se de små stegen på vägen och utgå från det som fungerar bra och bygga därifrån, säger Eva Holmqvist.

Tips PODD – ny kommunikationsmetod från Australien

Appstod.se

Bildstod.se

[www.spsm.se](http://www.spsm.se)

På Darts hemsida finns mer exempel på metoder och programvaror för att underlätta kommunikation. [www.dart-gbg.org/](http://www.dart-gbg.org/)

## Frågor till Eva Holmqvist

***Vad ska vi göra när vår pojke tycker att han pratar bra, men omgivningen inte förstår vad han säger?***

– Ni kan använda barnets kommunikationshjälpmedel, till exempel kommunikationskarta, tecken eller peka på konkreta föremål i kommunikationen med andra, så att barnet kan förmedla sig. Det kan underlätta omgivningens förståelse.

***Hur ska vi få reda på allt nytt som kommer när det gäller appar till exempel?***

– Ni kan till exempel gå in på Darts webbplats kontinuerligt. På [www.appstod.se](http://www.appstod.se) finns information om olika appar och vad de kan användas till.

***Kan en dator med ögonstyrning hantera att vår dotter flackar med blicken?***

– Ögonstyrda datorer är bra idag. Det kan fungera även för barn som har vissa svårigheter med sin syn.

## Jenny pratar

Familjen träffade också en engagerad logoped på habiliteringen. Då pratade Jenny inte alls. När hon började i förskoleklass som sjuåring, yttrade hon tre fyra ord. Logopeden använde Karlstadsmodellen för att träna Jenny. Modellen bygger på intensiv träning och förutsätter ett stort engagemang från föräldrarna och övriga i omgivningen.

– Idag rinner orden ur Jenny, säger Karin.

– Hon har fortfarande talsvårigheter men kan göra sig förstådd bättre och bättre. Jenny använder även TAKK som stöd, säger Robert.

### Vill leva vanligt

Roberts och Karins gemensamma strävan har varit att leva ett så vanligt liv som möjligt. Därför har de avböjt de hjälpmedel de kunnat. När Jenny var liten erbjöds hon ståskal, sittkuddar, toalettstol, särskild stol vid matplatsen och så vidare. Ibland har de provat hjälpmedlen, men de har ofta tackat nej.

– På habiliteringen utgår de från en generell funktionsnedsättning, men det passade inte oss. Vi vill ha ett vanligt hem. I många fall kunde vi inte se funktionen med hjälpmedlet. Vi behöver inte en särskild stol vid matbordet för Jenny, säger Karin.

– De vill så väl, men om vi inte riktigt förstått funktionen har vi tackat nej, säger Robert.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

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

– Barn som har glutarsyrauri typ 1 har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs förutsättningar och behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen under veckan, säger Bodil Mollstedt.

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

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga. Delaktighet styrs av de kroppsliga faktorerna, men också mycket av omgivningens faktorer. Ansvaret att anpassa och kompensera vilar på omgivningen.

### **Särskilda mål vid glutarsyrauri typ 1**

Att *skapa trygghet i matsituationen* är ett viktigt mål vid planeringen av aktiviteter under vistelsen på Ågrenska. Det gör personalen genom att servera en speciellt anpassad diet och erbjuda direktkontakt med kockarna. Det finns en tydlig innehållsförteckning på all mat som serveras.

– Med vårt vuxenstöd kan barnen känna sig trygga att ta från mellanmålsbordet till exempel, säger Bodil Mollstedt.

Genom att uppmuntra kommunikation och förstärka den genom att använda olika sinnen vill personalen *stimulera och stödja barnens språk, kommunikation och tal* under vistelsen på Ågrenska.

– Vi är noga med att ge barnet tid, invänta svar och ge bekräftelse på att vi uppfattat vad barnet berättar eller vill, säger Bodil Mollstedt.

Under vistelsens aktiviteter och samlingar används AKK i form av tecken som stöd, bilder, fotografier och symboler för att förstärka det som sägs och ge stöd för minnet. Det finns också en rad talande hjälpmedel och talande böcker och scheman som konkretiserar och ger struktur på dagen.

För att *stimulera fin- och grovmotorik* och bidra till att stärka kroppskännedom är det mycket musiklekar med rörelse i schemat. Barnen vistas ofta ute i olika miljöer. De får också möjlighet till avslappning med muskelrelax och bollmassage.

*Sinnena stimuleras* på många olika sätt under dagarnas olika aktiviteter. När dagens schema presenteras får barnen lukta på dagens doft till exempel.

Hörseln stimuleras genom samlingarnas musik, rytminstrument och ljudspel eller leksaker. Synen får stimulans i Sinnenas rum eller i aktiviteter med bild och form och i rörelselek med fallskärm i olika färger.

### **Tydliggöra i omgivningen**

På Ågrenska är erfarenheten att barnen mår bra av att ha ett tydligt schema. Då vet de vilka förväntningar de har på sig och orkar hålla koncentrationen. För de ska lätt ska uppfatta vad som ska hända används ett schema med bilder.

Under vistelsen är det många samlingar och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas. Syftet med alla aktiviteter är att få igång den goda cirkeln där barnet känner sig stärkt och får lust vilket föder viljan att prova nya saker, säger Bodil Mollstedt.

### **Länktips**

<http://logopedeniskolan.blogspot.se>

<http://www.skoldatatek.se/verktyg/appar>

<http://www.skolappar.nu> (appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11)

<http://www.appstod.se> (samlingsplats för appar som stöd) <http://www.mathforest.com> (låg/mellan välj nivå)

Myndigheten för delaktighet [www.mfd.se](http://www.mfd.se)

**hattenforlag.se** -teckendockor, böcker, spel, musik dvd med tecken

**ritadetecken.se** -program med tecken, kan laddas ner som app

**varsam.se** -hjälpmedel och träning

**komikapp.se** -material och inredning

**nyponforlag.se** -språkstimulerande material

**abcleksaker.se** -fina, roliga och pedagogiska leksaker

**lekolar.se** -förskola och skolmaterial leksaker, pyssel, hjälpmedel  
**goteborg.se/eldorado** -upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

## Jenny går i skolan

Jenny började i vanlig förskola. Där anställdes en resursperson till henne. Det fungerade bra. När Jenny började första klass fick hon en ny resursperson. Men resurspersonen fick inte förlängt, istället blev det en rad byten av personal under hennes första två år i skolan.

– Hon hade sammanlagt sju olika personer som stöd under den tiden. Det är verkligen inte bra, eftersom det alltid tar tid innan man lär känna varandra, säger Robert.

I andra klass gjordes en utvecklingsbedömning på Jenny. Den visade att hon hade en utvecklingsstörning, vilket gav henne rätt till särskola. Eftersom det var rörigt i skolan för Jenny, bland annat på grund av svårigheterna att få rätt stöd till henne bestämde de sig för att flytta Jenny till särskolan.

Men de är besvikna över att ambitionsnivån sänkts rejält för Jenny i särskolan. De tycker inte att hon får tillräckligt med utmaningar.

En annan besvikelse är att det är få barn i klassen. Bara sex elever, men ingen är i hennes ålder och det finns ingen mer flicka.

– Nu är planen att det ska bli ännu färre elever i klassen, då minskar chansen att hon ska hitta en kamrat som stämmer med henne, säger Karin.

Nu går Jenny i 4:e klass, eftersom hon började ett år senare.

Föräldrarna beskriver att hon har ett otydligt tal som de fortfarande övar på att förbättra. Nu är deras mål att Jenny ska kunna lära sig att läsa och skriva.

– När man får ett barn med funktionsnedsättning är det ofta fokus på motoriken i början. Att Jenny skulle lära sig gå var viktigt för oss, säger Karin.

– Jag tänker såhär i backspegeln att jag önskar att vi satsat mer på kommunikation så att Jenny skulle kunna ge uttryck för sina tankar och vad hon drömmer om. Vi kan prata om vardagliga saker. Jenny kan säga att hon är glad och ledsen, men inte uttrycka mycket mer. Men hon kan till exempel inte berätta att hon drömmer om att bli tandläkare.

Karins förhoppning är att om Jenny lär sig skriva och läsa kanske hon kan uttrycka sina tankar och drömmar.

- Eftersom Jenny är hypoton, (har låg muskelspänning) går det lättare för henne att hitta bokstäverna på datorn, säger Robert. I förskolan fick hon läxor, vilket hon älskade, men på särskolan ger de inga.
- Eftersom det har varit en mysig rutin att sitta i soffan och läsa läxor har vi fortsatt med det. Vi ger henne läsläxor, eftersom Jenny vill ha det, säger Karin.

## Syskonrollen

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

**– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Marcus Berntsson, pedagog i Ågrenskas barnteam.**

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

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

Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Programmet som barnteamet på Ågrenska har format utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

*Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

*Bemästrande* handlar om att hitta strategier i vardagen, om att präglas också av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

Under vistelsen på Ågrenska vill personalen ge barnen redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning.

Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Programmet som barnteamet på Ågrenska har format utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor*

hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

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

### **Känslor och frågor**

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

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

### **Syskonens program**

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på syskon vars bror eller syster har glutarsyrauri typ 1. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar.

I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. Från och med nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

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

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatta samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där de får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Ofta

är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

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

### **Berättelsebok**

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

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

### **Vardagstid med föräldern**

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar.

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. – En mamma som skjutsade sitt barn till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka. Det var inte bara en tid som blev över, utan deras egen tid, säger Marcus Berntsson.

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen. De har fått en annan värdegrund.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på [www.syskonkompetens.se](http://www.syskonkompetens.se)



**Litteraturtips;**

*Doktorn kunde inte riktigt laga mig*, Christina Renlund (Gothia)

*Syskonkärlek eller i skuggan av ett syskon*, Christina Renlund (Gothia)

## Jenny har en lillebror

När Karin blev gravid igen togs ett moderkakeprov. Karin och Robert diskuterade fram och tillbaka hur de skulle göra. De tyckte att det skulle vara väldigt jobbigt med två barn med GA1.

Väntan på besked kändes lång. När det kom visade det sig att den väntade bebisen inte bar på mutationen.

Lillebror Jonas föddes när Jenny skulle fylla fyra år.

– Det har varit bra för oss att Jenny fick ett syskon. Hon har sällskap och stimulans från lillebror och numera även draghjälp i lärandet och till och med viss hjälp i vardagen, säger Karin.

– Som föräldrar känns det jättebra att ha ett friskt barn, som lär sig att prata i rätt tid, lär sig gå och vill träna fotboll. Det blir också en ”normalisering” av familjen med ett syskon, så att det inte bara blir fokus på funktionsnedsättningen, säger Robert.

De känner inte riktigt igen bilden att syskon lätt hamnar i skuggan av sitt syskon med funktionsnedsättning.

– Han får verkligen mycket uppmärksamhet, säger Karin.

Eftersom risken för hjärnskador minskar efter sex års ålder har de rest en hel del sedan Jenny blev sex år. Nu har de varit i Vietnam, Australien, Costa Rica och USA ett par gånger.

– Jenny och Jonas älskar att resa.

– Även om Jenny har ett funktionshinder ska hon få leva som andra barn. Om lillebror klättrar högst upp på klätterställningen ska Jenny få göra det med vår hjälp. Ungefär så har vi tänkt.

## Munhälsa och munmotorik

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

**Det säger övertandläkare Joanna Malinowski 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 barn med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

### **MHC-basen**

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

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

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

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen 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. Fluorsköljning och salivstimulerande medel kan i sådana fall vara till hjälp. 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 barn med särskilda behov, då polering och fluorbehandling av tänderna utförs. Detta är dessutom ett bra träningstillfälle för de mer känsliga barnen.

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

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

### **Munhälsa vid glutarsyrauri**

*Vad har vi sett idag när det gäller mun och tänder?*

Barnen som undersöktes hade generellt fina friska tänder. Några barn hade nedsatt muskelspänning och en viss påverkan på bettet i form av öppet bett och överbett.

– Enligt era ifyllda formulär förekommer också tandgnissling, säger Joanna Malinowski.

*Att tänka på för barn med glutarsyrauri*

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

Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på [www.bildstod.se](http://www.bildstod.se), och [www.kom-hit.se](http://www.kom-hit.se))

Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

### **Munmotorik**

Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven.

– Varannan person med en sällsynt diagnos har orofacial dysfunktion, säger logoped Lisa Bengtsson.

Logopedens roll är att vid behov utreda barnets sug- tugg- och sväljförmåga, kommunikation och oralmotorik (munmotorik). Logopeden kan ge råd angående ätsvårigheter, erbjuda tal- och kommunikationsträning, samt oralmotorisk träning. Syftet med behandlingen kan vara att, förbättra ätlusten eller ätförmågan.

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

På hemmaplan kan barnet hitta hjälp för sin oralmotoriska träning genom habiliteringens team, logopedmottagningar, nutritionsteam eller i oralmotoriska team där tandläkare, logoped och sjukgymnaster med flera samarbetar.

*Vad har vi sett idag?*

Det är en stor variation mellan symtomen hos barnen. Några har hypotona muskler, som yttrar sig i att barnet håller munnen öppen. Talsvårigheter, dregling, och en sen talmotorisk utveckling förekommer också.

– I frågeformulären har några uppgivit ätsvårigheter och bitovanoer (oral habits), säger Lina Bengtsson.

Låg muskeltonus eller muskelstyrka och nedsatt rörlighet kan påverka flera av munnens funktioner som tal, mimik och förmågan att äta, suga, tugga och svälja. Den kan också minska förmågan till salivkontroll.

Forskning har också visat att tal och språk kan vara påverkat vid glutarsyrauri.

Vid ätsvårigheter är det viktigt att utreda om de beror på *aptit* (att vilja och orka äta), *färdighet* (att kunna äta) eller *säkerhet* (att kunna äta utan att sätta i halsen).

– Det finns en rad faktorer som kan påverka *aptiten*, till exempel illamående och kräkningar, orkeslöshet, smärta men också stress, oro och rädsla. Mediciner kan också påverka *aptiten*, säger Lisa Bengtsson.

När det gäller att kunna äta handlar det om *färdigheter* som att svälja, dricka suga och tugga. Dessa förmågor kan vara påverkade på grund av svaga muskler eller svårigheter att styra dem, vilket kan göra det svårt att sönderdela maten. *Säkerhet* omfattar risken att sätta i halsen, felsväljning (att maten hamnar i luftvägarna) och att barnet inte får i sig tillräckligt med näring.

– Om barnet låter rossligt när det ska äta bör orsaken undersökas, säger Lisa Bengtsson.

Behandlingen vid ätsvårigheter kan vara rent medicinskt och bestå av läkemedel eller kirurgi. Eller att kosten anpassas för att barnet ska kunna svälja den lättare. Hjälpmedel kan också ha betydelse för att förbättra sittställning till exempel.

Om barnet har svårt att sönderdela maten kan tuggträning ge en förbättring.

– Det är viktigt att tugga eftersom det underlättar matsmältningen och känslan av mättnad. Dessutom ger det starkare tuggmuskler och leder till ett mer säkert ätande, säger Lisa Bengtsson.

För barn som får mat genom sond är det viktigt att få munmotorisk stimulans och därmed motverka risken för överkänslighet.

– Munnen är viktig för sinnesupplevelser som smak och doft, säger Lisa Bengtsson.

När barn har bitovano; oral habits, bör orsaken utredas. En avvikande känseluppfattning kan leda till bitovana. Det kan också vara en fråga om självstimulering. Eller bero på smärta.

– Ni kan vända er till oss på Mun-H-Center för råd och stöd, eller till era lokala oralmotoriska team, habiliteringen eller nutritionsteam, säger Lisa Bengtsson.

Läs mer i boken *Uppleva med munnen*, som kan beställas eller laddas ner kostnadsfritt från Mun-H-Centers webbplats.

## Jenny idag

Jenny är elva snart tolv år. Hon är en glad och positiv tjej, som rider tillsammans med Karin en gång i veckan. Hon är också med i en gymnastikgrupp för barn med olika funktionsnedsättningar och simmar en gång i veckan i en simskola för barn med funktionsnedsättning.

Under åren har hon succesivt börjat äta igen. Nu äter hon 25 procent mat och resten av näringen får hon via knappen.

Föräldrarnas stora utmaning idag är hur de ska göra sin blivande tonåring mer självständig. På det stora hela har hon det bra, tycker de, men de hade gärna önskat att hon hade fler kompisar.

– Jenny frågar inte efter några kompisar att vara med. När hon kommer hem efter skolan är hon ganska nöjd om hon får sitta hemma och pyssla, säger Robert.

– Men vi skulle vilja ha en ledsagare eller jourhavande kompis, som vi hört att andra har, säger Karin.

Under hela Jennys liv har föräldrarna fått uppmaningar om att sätta realistiska mål. Nu gäller det att se vilka resurser Jenny har, för att ge henne det bästa stöd för att bli självständig.

– Visst kan vi ha realistiska mål, men vi tror att om vi sätter målen högt, kanske vi når lite högre än om man har låga mål från början, säger Karin.

– Nu är målet att hon ska läsa och skriva helt självständigt. Det är inte orimliga mål för Jenny. Sedan kanske vi inte når hela vägen, men längre än om vi inte haft höga förväntningar.

En annan tanke är att Jenny ska på läger med andra ungdomar.

– Jag skulle inte tycka det vore kul att skicka bort henne en hel helg, om jag inte visste att det var till en väldigt bra verksamhet.

– Vi tycker om att tillbringa tid där hela familjen är tillsammans. Vi har valt ett liv med familjen, säger Robert.

Visst tar Jennys funktionsnedsättning extra tid och skapar oro, menar föräldrarna, men egentligen tycker de inte att den är besvärlig. Det enda som är tråkigt, menar föräldrarna, är att Jonas inte har ett syskon som han kan dela livet med, som andra syskon kan. Annars tycker de att Jenny har berikat deras liv.

– Genom Jenny har vi utvecklats som personer. Det viktiga är att njuta av livet så länge man har det för man vet aldrig när det förändras.

## Information från Försäkringskassan

**Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning och assistansersättning är några av de stöd som Försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Jenny Ranfors jurist på Ågrenska Assistans, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.**

### **En enklare vardag**

Försäkringskassan minskar krånglet för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

- **En kontaktperson hos Försäkringskassan.** De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med försäkringskassan.
- **Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning.** Möjligheten att kunna få stöd från försäkringskassan redan på sjukhuset eller habiliteringen finns redan på vissa ställen och det skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.

- **Förenklade och samordnade uppföljningar.** För att göra vardagen mera förutsägbar och tryggare för den som har en funktionsnedsättning skall försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos försäkringskassan.
- **Kortare väntetider på beslut**
- **En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning**
- **Enklare digital kontakt med Försäkringskassan**  
De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

### **Ansökan**

När man skickar en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

*Mer info och blanketter för ansökan finns på [www.forsakringskassan.se](http://www.forsakringskassan.se)*

### **Vårdbidrag**

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

### **Assistansersättning**

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Försäkringskassan kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

En person som beviljats ekonomiskt stöd för personlig assistans/assistansersättning och som själv anställer sina personliga assistenter ska anmäla detta till IVO, Inspektionen för vård och omsorg.

Detsamma gäller personer som anställer assistenter åt sitt minderåriga barn. Blankett för anmälan finns på IVOs webbplats: [ivo.se](http://ivo.se)

### **Tillfällig föräldrapenning**

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman. Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.



Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

### **Bilstöd**

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil. Det går att ha färdtjänst och samtidigt söka bilstöd.

## Samhällets stöd

– **Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuellt för barn med glutarsyrauri typ 1. De kan gälla LSS, anhörigstöd, skola eller bostadsanpassning. Det säger Johanna Skoglund som är socionom på Ågrenska när hon berättar om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.**

Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS finns till för att ge goda livsvillkor. Det är en rättighetslag, med tio olika insatser. För att omfattas av LSS ska man tillhöra någon av följande tre kategorier:

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

Det är inte självklart att barn med glutarsyrauri typ 1 ingår i LSS. Det vanliga (om man inte har autism eller utvecklingsstörning) är att barnet i så fall ingår i personkrets 3, men det måste först till en bedömning.

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

### **Avlösarservice i hemmet**

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

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

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

### **Korttidsvistelse och stödfamilj**

– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar

både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Johanna Skoglund.

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

### **Ledsagarservice**

Ledsagarservice är ett personligt stöd, för att kunna besöka vänner delta i fritidsaktiviteter samt vårdbesök. Bedömningen om barnet har rätt till ledsagare utgår från barnets livssituation, ålder och fritidsintressen bland annat.

### **Kontaktperson**

Kontaktperson är ett personligt stöd utanför familjen, som kan följa med barnet till olika aktiviteter, för att bryta isolering och underlätta ett självständigt liv.

Kontaktperson är en medmänniska, som kan finnas i barnets liv regelbundet för att prata med och umgås.

### **Socialtjänstlagen, SoL**

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

Stödet söks hos Socialsekreterare, LSS handläggare eller Biståndshandläggare.

### **Det här gäller i skolan**

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

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

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Johanna Skoglund.

### **Stödåtgärder**

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall

görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd. Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

### **Särskolan**

Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med utvecklingsstörning. Den är obligatorisk på nio år, precis som grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år. Särskolan indelas i grundsärskola och träningskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

- Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer kan också gå integrerade i en grundskoleklass, säger Johanna Skoglund.

### **Tips inför möten med skolan**

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

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

- En förlösande fråga som kan leda till kreativitet och ett gemensamt engagemang är ”Hur gör vi då?”. Särskilt bra fungerar en sådan öppen fråga om förhandlingarna mellan parterna går trögt. Att få till ett gott samarbete och god samverkan kring barnet är allas ansvar, säger Johanna Skoglund.

### **Vart vänder vi oss?**

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

[www.skolverket.se](http://www.skolverket.se)

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

[upplysningstjansten@skolverket.se](mailto:upplysningstjansten@skolverket.se)

### **Bostadsanpassning**

Vid ansökan om bostadsanpassning gäller att åtgärderna ska vara "nödvändiga för att bostaden skall vara ändamålsenlig"

Ansökan görs hos kommunen

Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig. Beslutet går att överklaga. Mer information om hur man går till väga finns på [www.bostadscenter.se](http://www.bostadscenter.se).

### **Fonder**

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus kan man få hjälp med att hitta fonder. De finns också i bibliotekets böcker Alla dessa fonder och Stora fondboken. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas: [www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx](http://www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx). Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

### **Tips på bra webbsidor**

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se) – Ågrenska

[www.agrenska.se/syskonkompetens](http://www.agrenska.se/syskonkompetens)

[www.fk.se](http://www.fk.se) - Försäkringskassan

[www.1177.se](http://www.1177.se) – Sjukvårdsupplysningen

[www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se) - Socialstyrelsen

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

[http://www.barcancerfonden.se/elevs-ratt/](http://http://www.barcancerfonden.se/elevs-ratt/)

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

[www.mfd.se](http://www.mfd.se) – Myndigheten för delaktighet

[www.do.se](http://www.do.se) – Diskrimineringsombudsmannen

[www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se) – Mun-H-center

[www.notisum.se](http://www.notisum.se) – Lagar på nätet

[www.nfsd.se](http://www.nfsd.se) – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

[www.lul.se/infoteket](http://www.lul.se/infoteket)

## **Informationscentrum för ovanliga diagnoser**

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

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

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar. I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen [www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser) och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till [ovanligadiagnoser@gu.se](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se)

## Nationella funktionen sällsynta diagnoser

**För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD. NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.**

NFSDs uppgift är att:

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

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se)



# GLUTARSYRAURI, TYP 1

*En sammanfattning av dokumentation nr 529*

Glutarsyrauri typ 1 är en medfödd ärftlig ämnesomsättningssjukdom, som påverkar förmågan att bryta ner protein i kosten. Utan tidig diagnos och behandling är symtomen onormalt stort huvudomfång, minskad muskelspänning, kräkningar, ökad surhet av blodet och ofrivilliga kroppsrörelser.

I Sverige upptäcks oftast barn med glutarsyrauri typ 1 genom nyföddhetscreening för medfödda ämnesomsättningssjukdomar (PKU-testet) sedan 2010. Under 2015 fick tre barn i Sverige diagnosen glutarsyrauri typ 1.

Trots tidig upptäckt genom PKU-testet och kostbehandling kan barnet behöva kontinuerlig kontakt med olika specialister för att förhindra akuta ämnesomsättningskriser, lindra symtom och skador som uppstått och kompensera för funktionsnedsättningar.

## **ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2017



**ÅGRENSKA**

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)