



Sallas Sjukdom

Nyhetsbrev 406

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige, som har barn med sällsynta sjukdomar och syndrom. Vistelserna, som vänder sig till hela familjen, ger en unik möjlighet för familjerna att möta andra i samma situation, få kunskap och utbyta erfarenheter.

Vid varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos till Lilla Amundön. Många gånger har barn och föräldrar aldrig tidigare träffat andra med samma diagnos eller haft tillgång till adekvat information. Ågrenskas familjevistelse är ett unikt tillfälle att få kunskap och insikt. Ågrenskas familjevistelser utgör ett viktigt komplement till habiliterings-, sjukvårds- och andra samhällsinsatser.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barn och ungdomar har under familjevistelsen ett skräddarsytt program som innefattar skola, förskola och fritidsaktiviteter. Programmet är anpassat utifrån varje barns förutsättningar, möjligheter och behov. Aktiviteter under veckan är pedagogiskt upplagda och sker i små grupper med hög personaltäthet.

På Ågrenska arrangeras också vuxenvistelser. För att illustrera hur livet kan vara som en vuxen med Sallas sjukdom ingår också en fallbeskrivning längst bak i nyhetsbrevet.

Faktainnehållet från föreläsningar under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbreven. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet.

För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning.

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbrev även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Vid denna vistelse är diagnosen Sallas sjukdom. Ågrenska har haft vistelser inom denna diagnos flera gånger tidigare och nu 2012.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Föreläsare har medverkat i Sallas nyhetsbrev

Niklas Darin, Docent, överläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Maria Blomqvist, kemist, Klinisk kemi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal.

Niklas Mattsson, läkare, Klinisk kemi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal.

Birgitta Gustafsson, informationskonsulent Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet

Informationscentrum för ovanliga diagnoser.

Barbro Westerberg, Överläkare, Barnneurologi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Elke Schubert Hjalmarsson, leg sjukgymnast, Sjukgymnastiken Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Ulrika Ferm, logoped fil dr, DART, Göteborg.

Astrid Emker, pedagog, Ågrenska, Hovås.

Mia Zellmer, tandhygienist, Mun-H-Center, Ågrenska.

Pia Dornérus, tandsköterska/koordinator, Mun-H-Center, Ågrenska, Hovås.

Lotta Sjögren, logoped, Mun-H-Center, Hovås.

Gunnel Hagberg, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg.

Jenny Ranfors, jurist, Familjeverksamheten, Ågrenska, Hovås.

Innehållsförteckning

Innehåll	3
Bakgrund om Sallas sjukdom	4
Lina	8
Diagnostik	8
Lina undersöks	9
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	10
Diagnostik med hjälp av laboratoriet	10
Lina får sin diagnos	13
Vad kan man göra via habiliteringen?	14
Sjukgymnastiska aspekter	16
Lina börjar förskola	18
Kommunikation	19
Lina pratar	20
Syskonrollen	21
Lina provar korttids	24
Munhälsa och munmotorik	24
Information från Försäkringskassan	26
Lina, en otrolig tillgång i familjen	28
Samhällets övriga stöd	29
Lina idag inför skolstarten	32
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	33

Här når du oss!

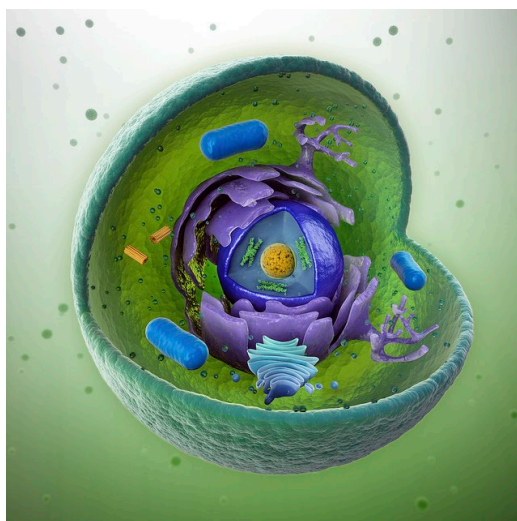
Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 00
Telefax 031-750 91 85
E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
Hemsida www.agrenska.org
Redaktör Pia Vingros

Bakgrund om Sallas sjukdom

- I framtiden hoppas jag att vi kan skapa ett kvalitetsregister över patienter med Sallas sjukdom tillsammans med läkare över hela världen. Vi behöver få ihop en större grupp än de som finns i Sverige, för att kunna ta reda på hur det naturliga förloppet för Sallas sjukdom är, sa Niklas Darin, överläkare, Barnneurologen, Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus i Göteborg. Han berättade om den medicinska bakgrunden till Sallas sjukdom.

Sallas sjukdom tillhör gruppen medfödda ämnesomsättningsjukdomar, också kallat metabola sjukdomar. Det är en ärftlig, fortskridande sjukdom som leder till rörelsehinder och utvecklingsstörning. Sjukdomen har fått sitt namn efter byn Salla i nordöstra Finland, där de första kända personerna med sjukdomen kommer ifrån.

De metabola sjukdomarna drabbar cellens ämnesomsättning. I cellen finns ett flertal organeller som alla har olika funktioner. Organellerna är cellens motsvarighet till den mänskliga kroppens organ. I *cellkärnan* finns våra arvsanlag. *Mitokondrien* är kraftverket som producerar energin som cellen behöver. Det *endoplasmatiska retiklet* tillverkar proteinerna medan *golgiapparaten* bearbetar och förpackar dem. *Lysosomen* är en sorts återvinningsanläggning som bryter ned komplexa molekyler i sina beståndsdelar så att de kan återanvändas.



En cell i genomskärning. I mitten cellkärnan med kromosomerna där arvsanlagen är belägna. De tre blå organellerna är återvinningsstationerna, lysosomerna. Det veckade ljusblåa är endoplasmatiska retiklet.

Från arvsanlagen/generna skickas signaler till endoplasmatiska retiklet hur olika proteiner ska byggas upp och fungera. Uppstår det en störning i någon av cellens processer kan det resultera i en metabol sjukdom.

Vid Sallas sjukdom är det cellens återvinningsstation, lysosomen som inte fungerar som den ska. Lysosomens uppgift är att bryta ner förbrukade ämnen till mindre byggstenar för att de ska kunna återanvändas till nya ämnen. Ett av ämnena som bildas i lysosomen är sialinsyra. I normala fall transporterar proteinet sialin ut syran. Men vid Sallas sjukdom fungerar inte transporten, utan sialinsyran lagras upp i cellens återvinningsstation, lysosomen.

- Inlagring stör cellernas funktion. Den leder till att den tidiga utvecklingen hos barnet försämras och orsakar utvecklingsstörning hos barnet, förklarade Niklas Darin.

Sialinsyra är viktig för nervsystemets utveckling och funktion. Det är en negativt laddad molekyl, som har stor betydelse för kommunikationen i nervsystemet. Fungerar inte sialintransporten ut ur cellen minskas produktionen av myelin, som är en stödjevävnad i hjärnan.

- Myelinet har ungefär samma funktion runt nervcellerna som isoleringen kring en elkabel. Det ökar nervernas ledningsegenskaper. På det nyfödda barnet finns mycket lite myelin i hjärnan men det växer tills barnet blir 1,5 år. När hjärnan mognat kan myelinets tillväxt ses med magnetkamera. Vid Sallas sjukdom syns tydligt en allvarlig brist på myelin, förklarade Niklas Darin.

Kromosom 6

Bristen på sialin vid Sallas sjukdom beror på mutationer, alltså en förändring av arvsmassan. Mutationen är också orsak till den svårare sjukdomen Infantile Sialic Storage Disorder (ISSD). Genen finns på den långa armen på kromosom 6 (6q14-q15). Sallas sjukdom är en autosomalt recessiv ärftlig sjukdom. Det innebär att båda föräldrarna är friska bärare av ett förändrat arvsanlag, en muterad gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procent risk att barnet får den muterade genen i dubbeluppsättning (en från varje förälder). Barnet får då sjukdomen. I 50 procent av fallen får barnet den muterade genen i en enkel uppsättning (från en av föräldrarna) och blir liksom föräldrarna bärare av det förändrade arvsanlaget. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Sallas är en sjukdom med finska rötter. Den beskrevs först 1979 hos tre syskon i byn Salla i norra Finland.

- Anlaget kan härledas till en gemensam anfader på 1500-talet. Det finns omkring 120 personer med Sallas sjukdom i Finland och drygt 30 barn och vuxna som är kända i Sverige, vilket motsvarar ungefär 0,4 personer per 100 000 invånare. Sjukdomen finns också i övriga världen, berättade Niklas Darin.

Symtom på Sallas sjukdom

De första symtomen på att barnet har Sallas sjukdom visar sig redan under barnets första levnadsår. Symtomen brukar debutera vid 3-9 månaders ålder och märks på att barnet har

- en sen grovmotorisk utveckling (exempelvis går först vid 1,5-2 års ålder)
- låg muskelspänning, hypotonus
- ibland ofrivilliga ögonrörelser, nystagmus
- En fjärdedel lär sig inte gå, många av barnen har svårt att samordna rörelser och balans, vilket kallas ataxi. De har ökad muskelspänning, spasticitet och ibland ofrivilliga rörelser. Det är inte ovanligt med perifer neuropati, där musklerna blir svaga och slappa, som märks bland annat i fötter och händer, sa Niklas Darin.

Övriga symtom är att barnen ofta har en sen tal- och språkutveckling och oftast en svår utvecklingsstörning (IQ40). Kortväxthet är vanligt och risken att få skolios finns hos hälften av barnen.

- Barnen utvecklas långsamt och lär sig nya saker fram till vuxen ålder. Det är viktigt att stimulera deras utveckling och bland annat lära dem teckenspråk, vilket är till stor hjälp när en långsam försämring börjar i 20-30 årsåldern, sa Niklas Darin. Han berättade också att personer med Sallas sjukdom nästan har normal livslängd.

Epilepsi förekommer hos vissa personer med Sallas sjukdom. Hur den yttrar sig beror på i vilken del av hjärnan anfallet startar i. Det finns flera slags epilepsianfall. Det kan vara feberkramper men oftast handlar det om frånvaroattacker.

- För att avgöra om man ska behandla med läkemedel gäller det att se till personens hela situation och väga den mot de biverkningar medicinerna har. Syftet med behandling är att undvika anfall om det går men också att patienten ska må så bra som möjligt mellan anfällen, sa Niklas Darin.

Frågor

När avgör man att barnet har Sallas sjukdom?

- Diagnosen kan ställas när symtomen märks runt sex månaders ålder, sa Niklas Darin.

Innebär en tidig upptäckt av sjukdomen att det blir en allvarligare sjukdom?

- Nej, svårighetsgraden beror på de symtomen barnen har när man upptäcker sjukdomen.

Kan syskonen till vårt barn med Sallas sjukdom testa om de är bärare?

- Ja, men man brukar vänta tills de har uppnått en ålder av cirka 18 år så att de själva kan fatta ett moget beslut efter genetisk vägledning.

Vårt barn har börjat skolan. Jag tycker inte det stämmer att barnen har en svår utvecklingsstörning.

- Detta är en sällsynt diagnos, vilket gör att det alltid finns individer som utvecklas på ett annat sätt än det stora flertalet med sjukdomen. Därför måste man alltid utgå från sammanställningar av symtom för en grupp av individer, innan man kan säga vad som är typiskt för sjukdomen.

Var går gränsen för kortväxthet?

- Man utgår från föräldrarnas längd. Om barnet ligger nedanför det som är normalt för dem, kallas det kortväxthet.

Vad är "nästan" normal livslängd?

- 65-70 år, men det beror naturligtvis på vilken omvårdnad och omhändertagande barnet får. Med de ökade kunskaper vi har idag, kan man tänka sig att barnets livslängd ökar jämfört med vuxna med Sallas sjukdom.

Vår flicka hade frånvaroattacker för flera år sedan, men har sluppit dem några år, tills nu då epilepsin kommit igen. Vi vill inte att hon ska vara försökskanin för olika läkemedel.

- 20 procent av patienterna med epilepsi blir resistent, medicinen har ingen verkan. Har man provat tre mediciner är sannolikheten ganska låg att den fjärde medicinen helt tar bort anfällen. Då gäller det att tänka om i sin behandlingsstrategi. Risken för överbehandling är stor. Har man tre olika mediciner kan de interagera, vilket ger biverkningar.

Vårt barn hade epilepsianfall var femte minut i tonåren och har sedan dess fått tre mediciner mot kramperna. Nu vill läkarna ta bort dem, men vi är oroliga. Tänk om anfällen börjar igen?

- Ofta är det så att epilepsin varierar i olika åldrar. Har läget varit stabilt i flera år, tycker jag att man långsamt kan prova att minska doseringen lite i taget för att se vad som händer. Läkemedlen ger också biverkningar, därför är det onödigt att ta dem, om de inte behövs längre.

Blir epilepsin svårare med barnets ålder?

- Nej oftast när den en tröskel. Det är få som utvecklar svår epilepsi vid Sallas sjukdom.

Är det vanligt med könsmisbildning vid Sallas sjukdom?

- Nej det känner jag inte till. Men det finns å andra sidan en hel del som vi inte känner till när det gäller vad som är vanligt vid sjukdomen, eftersom det finns så få studier om Sallas sjukdom.

Hör vi med vuxna barn med Sallas sjukdom till neurologen?

- Ja om de har epilepsi bör de ha neurologkontakt. Ett problem när det gäller många sällsynta diagnoser är att det saknas läkare på vuxensidan med kunskap om dem. De är mer medicinskt inriktade och har inte samma omhändertagande helhetssyn, som vi barnneurologer.

Var finns spetskompetensen inom forskningen av Sallas sjukdom?

- I Finland finns kompetensen liksom vid de neurometabola laboratorierna i Göteborg och Stockholm. Internationellt pågår forskning med djurmodeller för att bättre förstå orsaken bakom sjukdomen.

Var hittar jag den senaste forskningen om Sallas sjukdom?

- Sök på PubMed.com på sökord som Salla disease. Allt som forskas fram finns här. De färskaste studierna är från en australiensisk grupp som undersökt sialin i en musmodell, för att förstå sjukdomsmekanismen.

Hur stor är sannolikheten att man kan hitta en lösning på Sallas sjukdom?

- Kunskapen om genterapi växer. Om man kan hitta hur tillverkningen av det saknade proteinet fungerar kan det leda till ett genombrott. Svårigheten är att behandlingen sannolikt måste sättas in innan det finns symtom.

Lina

Lina 5 år, har Sallas sjukdom. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Tina, pappa Bengt och systrarna Astrid 9 år och Klara 7 år.

Eftersom familjen hade sex barn tidigare, ansåg Bengt och Tina att de inte skulle de inte orka med ett barn med funktionsnedsättning. Därför gjorde de ett fostervattensprov. Men det fångar inte upp Sallas sjukdom och de fick beskedet att allt var ok.

- Jag fick graviditetsdiabetes och tog insulinsprutor. Vid planerad nedkomst satte de igång förlossningen, berättar Tina.

Först verkade allt vara okej, men när Lina var 3-4 månader märkte de att något var annorlunda med henne.

- Hon orkade inte hålla upp huvudet och var liksom slapp i muskulaturen. Det var också något med blicken, som liksom darrade, berättar Bengt.

Diagnostik

Det är bara drygt tio år sedan genen som ger Sallas sjukdom upptäcktes. Fyndet är ett resultat från ett långt forskningsarbete om ärftlighet som bygger på de iakttagelser som Charles Darwin och Alfred Wallace gjorde ungefär vid samma tidpunkt. De konstaterade efter år av forskningsresor att djuren verkar vara anpassade till den miljö där de lever. Ur deras slutsatser växte teorin om evolutionen, som beskriver hur ärftliga egenskaper ändras från generation till generation.

Det berättade Niklas Mattsson, läkare Neurokemi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Mölndal.

Ytterligare kunskap om de genetiska ärftlighetslagarna bygger på munken Gregor Mendels experiment med ärtplantor. När han korsade ärtor, till exempel långa med korta blev det inte medellånga ärtor, utan antingen korta eller långa. Ur hans experiment växte kunskapen om genetiken, eller ärftlighetslagarna när det gäller djur och människor fram.

Mendel upptäckte också att egenskaper som inte syns i första generationens ärtplantor kan dyka upp i nästa generation. Av det drog han slutsatsen att arvet måste finnas i par och att en egenskap som inte syns i första generationen ändå måste vara närvarande från början.

- Sallas sjukdom märks inte hos föräldrarna, den är recessiv och kan alltså hoppa över generationer. För att barnet ska få sjukdomen måste de båda vara bärare av den. Sallas sjukdom är en autosomal (sitter på de vanliga kromosomerna) recessiv (ärvs från båda föräldrarna) sjukdom, berättade Niklas Mattsson.

Idag vet vi att arvet finns i cellkärnans DNA. DNA kan liknas vid en lång trappstege, där varje del består av en unik kod med bokstäverna ATCG. Bokstävernans ordning ger den instruktion som behövs för tillverkningen av cellens komponenter.

Vid Sallas sjukdom har det skett en mutation, en förändring i koden för sialingenen på kromosom 6 i arvsmassan.

- Mutationen kan se olika ut och finns i olika svårighetsgrad. Det finns en mutation, som ibland kallas den finländska mutationen, som är vanlig i Sverige och finns hos nästan alla patienter. Andra mutationer är ovanliga men kan ibland ses hos patienter med svårare varianter av denna sjukdom, berättade Niklas Mattsson.

Lina undersöks

På halvårskontrollen ringde barnavårdsläkaren och bokade en tid dagen efter på sjukhuset.

- De misstänkte att hon hade hjärntumör, eftersom hon inte kunde fokusera blicken. Vi åkte in den 14 februari på Alla hjärtans dag och fick ligga inne en vecka för utredning, säger Tina.

Redan första dagen fick de beskedet att det inte var hjärntumör.

- Det var en stor lättnad, säger Bengt.

Men något var ändå annorlunda, eftersom Lina var väldigt ostadig i sina rörelser och inte kunde sitta trots att hon var sex månader. På sjukhuset tog de ett urinprov, för att kontrollera om det kunde vara Sallas sjukdom.

- Det var första gången vi hörde talas om Sallas sjukdom. Urinprovet räckte inte för att läkaren skulle vara säker utan de gjorde också en magnetröntgen. Eftersom hon var så liten ännu gav röntgenbilden inget besked. ”Vi famlar i mörkret”, sa läkaren, berättar Tina.

Det bästa med veckan var att en sjukgymnast visade vilka rörelser de skulle träna med Lina för att stärka hennes muskulatur. De fick också med sig en medicinboll hem.

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 är sjukdomar som finns hos högst hundra personer per miljon invånare och som leder till omfattande funktionsnedsättning, berättade informationskonsulent Birgitta Gustafsson.

Ovanliga sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort. Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

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

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som bland annat beskriver dess förekomst, behandling och forskning.

Där finns också en om Sallas sjukdom, som nyligen uppdaterats.

Diagnostik med hjälp av laboratoriet

- Vi kompletterar gärna urinprov med blod- och hudprover, fibroblaster, för att bekräfta diagnos av Sallas sjukdom. Maria Blomqvist, kemist på Neurokemi, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Mölndal berättade om laboratoriediagnostiken vid Sallas sjukdom.

För att ställa diagnos vid Sallas sjukdom utgår läkaren från patientens symtom, alltså hur barnet mår och fungerar. För att säkerställa att det handlar om Sallas sjukdom tas bland annat olika prover av patienten. Analyserna görs på två laboratorier i landet, på Maria Blomqvist arbetsplats i Mölndal och på Karolinska sjukhuset i Stockholm. Även magnetkameraundersökning av hjärnan kan ge ytterligare upplysningar för att säkerställa diagnosen.

På Neurokemiska laboratoriet i Mölndal diagnostiseras mellan 60-70 olika sjukdomar. Hit kommer urin-, blod- och hudprover tillsammans med en remiss från läkaren som gör utredningen.

- Ibland står det bara ett frågetecken i rutan för vilka symtom patienten uppvisar, men vi vill gärna ha mer information på remissen för att

kunna gå vidare. Det är inte alltid så lätt att hitta rätt från början och då är det till god hjälp om läkaren skriver sina iakttagelser kring patienten, sin anamnes, berättade Maria Blomqvist.

Vid Sallas sjukdom lagras sialinsyra upp i cellens återvinningsstation, lysosomen. Sialinsyra är en typ av sockerprotein, som ofta sitter längst ut på olika sockerstrukturer. För att det ska kunna användas igen i cellens ämnesomsättning finns ett enzym, som klipper bort sockret så att det blir obundet igen, efter att de ingått i en protein- eller lipidstruktur, fettämne. Därefter måste sialinsyran transporteras ut från lysosomen av ett transportprotein, sialin.

- Har man ett fel i detta transportprotein, som vid Sallas sjukdom, fungerar inte denna process. Sialinsyran kan inte transporteras vidare till cellens endoplasmatiska retiklet eller golgiapparaten för att användas igen till nya strukturer, utan sialinsyran lagras upp i lysosomen, sa Maria Blomqvist.

Sialinsyra mäts i urinen

Vid diagnos av Sallas sjukdom mäts sialinsyran i urinen. I urinen finns fri och bunden sialinsyra. Den primära urinundersökningen ska ge svar på om den totala mängden sialinsyra är förhöjd jämfört med normal nivå. Vid analysen sätts provröret med urin i en centrifug, där det delas upp i en supernatant, en vätska och i sediment. I supernatanten kan sialinsyran som är upplagrad vid Sallas sjukdom mätas.

- Vi sätter igång en kemisk reaktion för att klippa bort sialinsyran från de proteiner den sitter på, alltså är bunden vid. Då får vi all sialinsyra fri som enkla sockermolekyler i lösningen, berättade Maria Blomqvist.

För att veta om sialinsyran är förhöjd tillsätts ett färgreagens för att avgöra nivån och denna mäts med en spektrofotometer. Med en spektrofotometer lysas provet igenom och signal avges mot en detektor, en neutral yta. Ju större utslag på detektorn, ju mer sialinsyra i urinen.

- För att läkaren ska få en bestämd mängd sialinsyra i provsvaret har man alltid med en kallibrant, som är en känd mängd sialinsyra. Sialinsyran mäts i mmol och relateras till en annan molekyl som heter kreatinin. Genom att relatera till en annan molekyl ges ett säkrare värde, sa Maria Blomqvist.

Sammanställningar som gjorts av sialinsyrenivåerna hos patienterna som undersökts i Mölndal visar att sialinsyran sjunker med åldern. Därför får man ha olika normalvärdesintervall för olika åldersgrupper. Blodprover, så kallade EDTA blod är en annan viktig del inom diagnostiken. I blodprovet mäts enzymdefekter, som uppstår vid lysosomala sjukdomar. Vid analysen isoleras vita blodkroppar för att mäta enzymaktiviteten och avgöra om den är normal eller sänkt.

- Det är väldigt stor skillnad mellan sjuk och frisk. För att konfirmera, bekräfta, de prover som tagits görs även odlingar av hudceller, fibroblaster från patienten, berättade Maria Blomqvist.

Forskning

Idag är det känt att sialinproteinet är ansvarigt för att transportera ut sialinsyran ur lysosomen, så att den kan återanvändas i cellen. Proteinnet sitter i lysosomens membran och tillhör en familj som heter SLC17.

- Sialin finns i många celler, framförallt i hjärta, skelettmuskulatur, lever, njure och hjärna och placenta (moderkaka), sa Maria Blomqvist.

Det var först 1999 man upptäckte vilken gen som kodade för detta transportprotein. De senaste åren har forskning visat att proteinet inte bara transporterar socker, utan även har flera effekter. Dessa studier är gjorda på möss, råttor eller cellkulturer och pekar på att det även har betydelse för hjärnans nervsignaler.

- När signalerna ska transporteras mellan cellerna i hjärnan förmedlar så kallade neurotransmittorer signalerna från cell till cell. Dessa neurotransmittorer kan vara aminosyror och man har sett att sialin ofta är transportör av två av dessa aminosyror, glutamat och aspartat. Det betyder att sialinet är viktigt för kommunikationen i hjärnan. Dessa studier hade sin början i att sialinet inte bara fanns i lysosomen utan även i andra delar av nervcellen, framförallt i synapserna, mötesplatsen för nervcellerna, sa Maria Blomqvist.

I nya studier har man lyckats skapa en mus som ska likna ha Sallas sjukdom. Studierna visade att sialinet var viktigt för överlevnad av de celler som producerar myelinet, som i sin tur bildar en skyddande vävnad runt nervcellerna och ökar deras ledningsförmåga. Ytterligare studier har försökt reda ut mekanismerna kring sialinets transportförmåga.

- Det behövs mer förståelse kring sialinets funktion, men det är tyvärr inget stort forskningsfält internationellt, konstaterade Maria Blomqvist.

Fråga

Är en högre sialinsyrenivå tecken på att det är en svårare sjukdom?

-Nej, det finns ingen sådan korrelation, samband alls. Vi kan inte dra några slutsatser om sjukdomens svårighetsgrad av sialinsyrenivån i ett urinprov, sa Maria Blomqvist.

Lina får sin diagnos

Efter provtagningen följde en frustrerande lång tid då familjen inte fick något besked om vad det var för fel med Lina.

- Hon var ett väldigt lugnt och rofyllt barn, precis som de andra sex också varit mer eller mindre. Men jag tyckte att det var något särskilt

med Lina. Eftersom hon var vaken mycket om nätterna gick jag upp och bar henne och hon tittade mig i ögonen och sökte kontakt på ett underbart sätt, säger Bengt.

När hon var nästan ett år åkte de till sjukhuset för att ta blodprover, eftersom läkaren ville vara säker på att diagnosen var Sallas sjukdom. Det togs också ett hudprov. Proverna skickades till Holland för analys. - De berättade att det fanns två varianter av sjukdomen, en finsk och en icke finsk variant. Den finska var allvarigare. Vi kände oss oroliga inför svaren och sa till hemmasjukhuset att vi ville träffa läkaren när proverna var klara, för att få beskedet av dem tillsammans med en kurator.

Men familjen fick bara ett brev på posten där de skrev att Lina har den finska varianten.

- Det kändes jättetufft att sjukhuset inte respekterade vår önskan om att få beskedet av dem personligen. I samband med provtagningarna hade läkaren sagt att vi inte skulle läsa på internet om sjukdomen, vilket vi naturligtvis inte kunde låta bli att göra. Vi blev väldigt oroad av det vi läste, säger Bengt.

Tufft för Tina

Månaderna som följde blev tuffa för Tina. Hon hade svårt att ta till sig insikten att Lina hade Sallas sjukdom. Hon ville inte läsa på internet om diagnosen.

- Det var som en fallucka öppnat sig. Det var mörkt och jag hade det svårt att ta till mig Lina. Jag kände mig sviken, lurad och förlorade livslusten. Till sist tog jag kontakt med en psykolog. Det var en stor lättnad att få prata med någon om mina tankar, säger Tina.

Då var Bengt stark och såg Lina som en gåva, som alla barn är på sitt vis, och tyckte det var fantastiskt att hon kryssat sig igenom alla hinder för att komma till dem.

- Det var mitt sätt att orka, att hålla ihop familjen. Senare när Tina mådde bättre igen var det min tur att få en kris. Då orkade inte jag längre, säger Bengt.

- Det har varit en slags växeldragning där vi turats om genom åren, säger Tina.

Vad kan man göra via habiliteringen?

- Vi vill försöka skapa möjligheter för människor med funktionsnedsättningar att delta och fungera i samhället. Habil betyder "att göra skicklig". På habiliteringen är vår ambition att få fram den skicklighet barnet har, sa Barbro Westerberg, habiliteringsöverläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Sverige är ett föregångsland inom habilitering. I många länder finns fortfarande bara rehabilitering, men ingen särskild mottagning för habilitering. Rehabilitering riktar sig till dem som varit frisk tidigare och behöver hjälp med återställningen. Habiliteringen, däremot arbetar med barn, ungdomar och vuxna med medfödda eller tidigt förvärvade funktionsnedsättningar. För att komma till habiliteringen ska funktionsnedsättningen vara varaktig och orsaka problem i vardagen.

- Från början fanns habiliteringen enbart för barn med rörelsehinder. Barn med utvecklingsstörning däremot fick hjälp via omsorgerna. Så småningom slogs detta ihop till dagens habilitering, berättade Barbro Westerberg.

För att få insatser hos habiliteringen krävs att personen har rörelsehinder, en utvecklingsstörning eller autism. Till habiliteringen i Göteborg krävs en psykologbedömning av barnets utvecklingsnivå. Så fungerar det inte i alla delar av landet.

- När jag gick min utbildning till barnneurolog, förväntades vi kunna bedöma ett barns utveckling mellan 0-4 års ålder. Numer görs det av psykologer hos oss. Ligger man på 70 procent av sin förväntade utvecklingsnivå, alltså omkring IQ 70, är det ett kriterium för att tas emot på habiliteringen. Personer med autism kommer in direkt, vare sig de har utvecklingsstörning eller ej, sa Barbro Westerberg.

Personalen arbetar i team

På habiliteringen arbetar personalen i team. Den första i teamet som barn med Sallas sjukdom träffar är förmodligen sjukgymnasten. Det hör ihop med att barnen har en sen motorisk utveckling och behöver träning för att stärka sina muskler.

- Oftast finns första hjälpen efter diagnos hos sjukgymnasten. Det kan bli redan i 2-3 årsåldern. Även kommunikation och lekutveckling bör stimuleras tidigt. Därför är det viktigt att barnen får träffa specialpedagog, sa Barbro Westerberg.

Övriga i teamet på habiliteringen är arbetsterapeut för finmotorisk träning, logoped för tal-och kommunikationsutveckling, sjuksköterska för hjälpmedel och samtal om mage-tarm och sömn, samt läkaren som också samarbetar med övriga läkarspecialister

- Habiliteringen ska berätta vad vi kan erbjuda för ert barn. Det ingår i våra professioner att hjälpa till med vad barnen behöver, sa Barbro Westerberg.

Viktigt med samarbete

För barnens skull är det viktigt att samarbetet mellan habiliteringsteamet och förskolan fungerar. Då kan exempelvis specialpedagogen komma ut till barnets förskola och undervisa personalen om vilka lekar och redskap som barnet kan behöva. Även när det gäller skolan kan specialpedagogerna komma ut. Efter 18 års ålder flyttas ungdomen över till vuxenhabilitering och LSS, Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade. Vuxenhabiliteringen tar nu över ansvaret

för att ungdomen ska få goda levnadsvillkor. När det gäller ren sjukvård förväntas den vuxne vända sig till primärvården.

- Hitta en bra läkarkontakt på er vårdcentral och ordna gärna ett möte mellan vuxenhabiliteringen och primärvården när ungdomen är 18 år. Håll ett överlämningsmöte mellan parterna, för att skapa de bästa förutsättningarna för framtida habilitering och vård, sa Barbro Westerberg.

Frågor

Vår 4-åring är på dagis, men hon får inte de extra resurser som vi tycker att hon ska få. Vi tycker inte heller att habiliteringen är med oss som vi önskar på samverkansmöten med förskolan.

– Det ska fungera så att habiliteringen är med på samverkansmötena för barnets bästa. Barnet behöver kanske en egen assistent för att utvecklingen ska stimuleras, sa Barbro Westerberg.

Varför är det så olika resurser i landet när det gäller hjälpmedel?

- Mycket handlar om ekonomi och beror på lokala beslut. Jag tycker att allt borde vara nationellt organiserat för bästa vård.

Vilken är fördelen med att barnen flyttar till vuxenhabiliteringen?

- En del av dem ska bli ”vuxna” och klara sig själva med eget boende, och ha kontakter med arbetslivet. Det är verksamheter som barnläkare inte kan. Men det finns självklart en liten grupp som inte kan göra detta eller tala för sig själva, som skulle må bra av att fortsätta längre inom barnhabiliteringen. Några kan gå över vid 16 år, men har de epilepsi vill vi sköta den tills de är 18 år, eftersom de inte kommer över till vuxenläkare förrän då. En fördel med överflyttningen är att det finns andra sjukdomar hos vuxna än unga, som exempelvis hjärtsjukdomar och högt blodtryck, som kräver specialistkunskap som en barnläkare inte har.

En svårighet är att det ofta byts läkare i primärvården. De känner inte alls våra barn.

- Jag skulle önska att varje individ har ett möte med läkaren på sin vårdcentral vid övergången från barn till vuxen, för att få ett fortsatt bra samarbete. Läkarna har inte så många sådana patienter, utan borde behöva ett informationsmöte.

Hur ska man bemöta den sexuella driften hos ungdomarna?

- Intresset kan komma tidigt hos både flickor och pojkar. En del ungdomar vet hur de ska onanera, andra kan behöva få instruktion om hur de ska göra. De kan också behöva lära sig var och när de kan göra det, att det inte är tillåtet överallt, utan bara i badrummet eller sängen. Det kan vara bra att prata med sjuksköterskor och annan personal på landets Ungdomsmottagningar, som är vana att hantera frågor kring ungdomars sexualitet. Ungdomsmottagningens personal kan också komma med till habiliteringen och prata om sexualitet.

Sjukgymnastiska aspekter

- Som sjukgymnast hjälper jag till med bedömning och kartläggning av barnets motoriska funktioner, symtom och de konsekvenser som det för med sig i vardagen. Det finns idag ingen forskning om sjukgymnastisk behandling vid Sallas sjukdom, utan behandlingen styrs av barnets behov.

Elke Schubert Hjalmarsson, legitimerad sjukgymnast, vid sjukgymnastiken på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg berättade om sjukgymnastiska aspekter vid Sallas sjukdom.

De första symtomen på Sallas sjukdom märks då barnet är mellan 4 och 12 månader. Tillväxten är då fortfarande normal. De första symtomen på Sallas sjukdom är låg muskelspänning (hypoton muskulatur) och försenad motorisk utveckling. När barnet är över 12 månader kommer ytterligare symtom som atetos, ataxi och spasticitet.

Atetos ger upprepade, ofrivilliga och vridande rörelser. Ataxi innebär svårigheter med att samordna rörelser, nedsatt koordinationsförmåga, balanssvårigheter och ofrivilliga ögonrörelser. Spasticitet är en ökad muskelspänning som oftast börjar i benen och som leder till en obalans i musklerna, vilket påverkar motoriken. Senare kan också ökad muskelspänning i armarna tillkomma.

- Två tredjedelar av barnen lär sig att gå. Gångdebuten sker vid 1,5 till 7 års ålder. De flesta lär sig att gå innan 4 års ålder. Efter 20 års ålder försämras gångförmågan. Efter 30 års ålder är det få som fortfarande kan gå, berättade Elke Schubert Hjalmarsson.

Förståelsen bättre än talförmågan

Barn med Sallas sjukdom har varierande grad av utvecklingsstörning, allt från måttlig till svår förekommer. Munnens motorik påverkar förmågan att tala.

- Språkförståelsen är betydligt bättre än förmågan att uttrycka sig, sa Elke Schubert Hjalmarsson.

Barn som har behov av insatser från flera yrkesgrupper tas omhand av habiliteringen. I habiliteringens team ingår: arbetsterapeut, logoped, läkare, kurator, psykolog, sjukgymnast, sjuksköterska med flera.

- Habiliteringens uppgift är att ge anpassade insatser som utgår från barnets och familjens behov. Teamet samarbetar med familjen och kan bidra med kunskap om funktionsnedsättningen och hur den påverkar vardagslivet. De känner också till sjukdomen och sjukdomens utveckling, berättade Elke Schubert Hjalmarsson.

Bästa motoriska förmåga

Sjukgymnastens uppgift är att tillsammans med barnet och föräldrarna sätta upp mål för den sjukgymnastiska behandlingen. Målet är att ta fram den bästa motoriska förmågan som barnet har och stärka den så mycket som möjligt, så att vardagen fungerar på bästa sätt. Då har barnet bättre förutsättningar när förmågan avtar vid ökande ålder. Hur träningen går till styrs av barnets intresse, förmåga, motivation och behov. Den kan till exempel bestå av gång-, hållnings-, och balansträning, träning av bålens stabilitet och töjningsövningar.

- På några orter kan habiliteringen erbjuda ridterapi och bassängträning. Man kan ta hjälp av lokala föreningar för att hitta fysiska aktiviteter som barnet tycker om, sa Elke Schubert Hjalmarsson.

Målet med den sjukgymnastiska behandlingen är

- Ge bästa möjliga motoriska funktion
- Ge bästa möjliga muskel- och ledfunktion
- Underlätta andningen
- Ge avslappning

Hjälp av ortopedtekniker

För att komplettera den sjukgymnastiska behandlingen kan man med hjälp av ortopedtekniker se över behovet av till exempel inlägg, ortoser eller andra ortopediska hjälpmedel. Även andra träningshjälpmedel kan användas som kilstöd för bättre sittande, balansplatta och/eller Palloneboll för att träna balans i stående och sittande.

- Hittar barnet rätt form av fysiska aktiviteter kan det också ge barnet en ökad förmåga och motivation att kunna röra sig. Det kan också ge barnet en bättre självkänsla och glädje i att kunna delta i en aktiv social samvaro, förklarade Elke Schubert Hjalmarsson.

Sjukgymnasten samarbetar med arbetsterapeuten, som gör bedömning av handfunktion och motorik och hjälper till vid utprovningen av hjälpmedel som till exempel rullstol och bolltäck. På habiliteringen finns också ortopedtekniska hjälpmedel bland annat nackkrage och fotledsstöd.

Frågor

Armar och händer vrider sig inåt på vårt barn. Vad kan man göra?

- Det viktigaste är att först utreda vilken orsaken är till att de vrider sig. När man vet orsaken kan man gå vidare i behandlingen, sa Elke Schubert Hjalmarsson.

Vår flicka får ingen träning av personalen på habiliteringen eller förskolan.

- Det är viktigt att ni och habiliteringsteamet har en dialog om det ni vill ha hjälp med. Men det är också viktigt att se den träningspotential som finns i vardagen, som till exempel att vid påklädningen be barnet sträcka ut armen. Det är ett sätt att ”leka” in rörelser i vardagen för att

få träning. Dessa vardagsrörelser är mycket viktiga att utnyttja så att man inte bara fokuserar på särskilda träningstillfällen.

Hur stor är risken att vårt barn får skolios, snedställning av ryggen?

- Enligt en studie som gjordes 2001 utvecklar ungefär hälften av alla barn med Sallas sjukdom skolios. Muskulär imbalans kan vara orsak till att skolios utvecklas. Om barnet i tidig ålder har behov av att sitta i rullstol kan detta medföra att skoliosen ökar snabbare. Det är viktigt att försöka minska muskelimbalansen så mycket som möjligt med fysisk träning. Vid behov används korsett för att förhindra och minska försämringen av skoliosen. Vid en stor skolios kan andningen påverkas.

Ska man träna barnet på blåsövningar, för att slippa senare problem då skoliosen minskar lungvolymen?

- Det kan vara lättare att träna olika andningstekniker innan behovet har uppstått. Har man tränat med en PEP-mask blir den mindre ”obehaglig” när man väl behöver den. Med en så kallad PEP-mask andas man mot ett motstånd, vilket kan stimulera till djupare andetag och underlätta att få upp eventuellt slem. Det finns studier som har visat att andningsvolymen kan öka vid motståndsandning, till exempel med PEP-mask. Man kan också använda blåslekar till exempel att med sugrör blåsa bubblor i ett vattenglas, blåsa på bomullstussar eller såpbubblor.

Lina börjar förskola

När Lina var nästan två år började hon en vanlig förskola. Familjen ville gärna att hon skulle ha en assistent vid sin sida under dagen, men det tyckte inte personalen utan ville att alla skulle turas om att vara resurs.

- Det fanns vissa fördelar med det. Var någon sjuk kunde alla rycka in och alla lärde sig tecken, säger Tina.

Ett tag kände de sig som bråkiga föräldrar på förskolan. Då tog specialpedagogen över och sa att hon kunde ta den rollen. Det underlättade för dem.

Ännu bättre blev det när Lina fick en egen assistent som 4-åring. Då blev förskolan ett roligt ställe att bli lämnad på. Så var det inte alltid tidigare.

Kommunikation

- Kommunikation är mer än talat språk. Det finns så många andra komponenter som ingår i kommunikation, som vi behöver förstå och utnyttja. Vi är sociala varelser som vill kommunicera, men vi har olika förutsättningar och miljöer. Ta hjälp av oss proffs för att hitta redskap och metoder.

Ulrika Ferm, logoped och språkvetare från DART, berättade om kommunikation och olika metoder för att underlätta den.

DART är Västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning. DART arbetar med utredning, utprovning, utbildning samt forskning och utveckling inom kommunikation och AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation. Kommunikations och dataresurscenter liknande DART finns också på andra ställen i landet till exempel i Lund, Linköping, Gävle och Umeå.
– Vi tar emot personer från hela landet. De flesta är barn, men vi tar också emot ungdomar och vuxna, berättade Ulrika Ferm.

Vad är kommunikation?

Kommunikation är när en människa påverkar en annan, med eller utan avsikt.

– Jag är särskilt intresserad av interaktionen mellan föräldrar och barn och hur man kan använda hemmet som en kommunikativ miljö. Det ämnet skrev jag min avhandling om, berättade Ulrika Ferm.

Vi kommunicerar av många anledningar, till exempel

- för att vi har förmågan
- för att få konkreta behov uppfyllda
- för att känna gemenskap
- för att ge, få och förstå information
- för att lära oss och utvecklas

Vi använder många olika uttryck när vi kommunicerar. Förutom med det talade språket visar vi med ljud, blick, ansiktsuttryck och kroppsspråk hur vi förstår, reagerar på och uppfattar det som sägs. Vi lär oss genom att se, lyssna och härma dem som är i vår omgivning.

- Det gäller att erbjuda många möjligheter till kommunikation i den miljön där barnet ingår. Att skapa en kommunikativ miljö, sa Ulrika Ferm.

AKK

I takt med ökad kunskap om alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) finns idag många metoder, redskap och tips att använda sig av. Aktuella studier visar att AKK inte hämmar talutvecklingen. De som vill ha stöd kan vända sig till DART för att få professionella tips om hur man kan använda miljön och människorna runtomkring barnet för att underlätta kommunikationen. Råden kan bestå av enkla tips om hur familjen kan hitta stunder på dagen för kommunikation.
- Det gäller att vara lite kreativ. Man kan till exempel tapetsera en vägg eller tak med en kommunikationskarta. Om man har en karta i taket kan man ligga och småprata om vad som hänt under dagen eller

vad som ska hända imorgon när man läst godnattsagan, tipsade Ulrika Ferm.

Samtalsmatta för åsikter

En metod för kommunikation är samtalsmatta. Det är precis som namnet beskriver en matta. Med den kan personer som har kommunikationssvårigheter få stöd i att uttrycka sina åsikter med hjälp av bilder. Mattan kan vara bra att ha på möten som ett utvärderingsinstrument efter en kurs eller aktivitet. Ulrika Ferm visade en film som DART i Västsverige gjort om hur samtalsmatta kan användas. På mattan fästs en bild, som är ämnet för dagens samtal. Ämnet för samtalet ska vara relevant för personen som mattan används för.

Under samtalet får personen som har kommunikationssvårigheter öppna frågor och till dessa frågor finns bilder. Personen placerar bilderna på mattan i förhållande till en visuell värderingsskala som innehåller bilder med olika åsikter, till exempel bra, sådär och dåligt.

- Vi har genomfört flera projekt där vi provat samtalsmatta för personer med olika typer av svårigheter. Utvärderingarna är positiva och har visat att även personer som haft svårt att uttrycka sig tidigare, kunde göra det med mattan, sa Ulrika Ferm.

Lina börjar prata

Specialpedagogen kom hem till familjen för att de skulle lära sig tecknen.

- Det var tecken på sådant hon tyckte om som boll, glass, vatten. Hon kom någon gång i månaden med nya tecken, berättar Tina.

Bengt gick kursen Tecken som stöd.

- Vi hade en anslagstavla med tecken. En period var vi väldigt ambitiösa, säger Bengt.

Under tiden började Lina prata. Först ett ord i taget, sedan två ord, sedan hela meningar.

- Hon har alltid haft svårt med tecken, eftersom finmotoriken inte fungerar för henne. Det har blivit bättre, men blir hon förkyld, försämras hennes förmåga. Själv väljer hon talet framför tecken, säger Tina. Familjen fortsätter att teckna, eftersom de vet att det är viktigt att underhålla teckenspråket dem emellan.

- Jag och hennes assistent var på en kommunikationsutredning. De kollade bland annat om Bliss kunde vara något för henne, men hon kommunicerar för bra med talet för det. Däremot fungerar det bra att använda bilder, säger Bengt.

Hennes assistent fick tips om hur hon kan använda digitalkamera för att dokumentera Linas vecka.

- Redan veckan efter sammanfattade hon Linas vecka med bilder för oss i familjen, säger Bengt.

Syskonrollen

Det viktigaste för syskonen till ett funktionsnedsatt barn är att bli sedda och bekräftade av föräldrarna. De behöver få höra föräldrarna säga: Du är lika viktig.

- Som syskon är det mycket svårt att hävda sina behov. Därför försöker vi stötta dem i deras roll, berättade Astrid Emker, pedagog, Ågrenska.

Syskonrelationen är en relation som inte är någon annan lik. Den är oftast den längsta relationen i livet och varar tills döden skiljer syskonen åt. Syskon kan ha den djupaste gemenskap men också rivalitet, avundsjuka och konflikter. Vad som dominerar kan vara väldigt olika och även ändra sig över tid.

- Det speciella med en syskonrelation är att det oftast finns stort utrymme för alla dessa känslor och att känslorna är öppet accepterade i samhället, sa Astrid Emker.

Vad gör man som syskon?

Att få ett syskon som har en funktionsnedsättning och de behov, som det medför, skapar oro och ovisshet. Det är svårt att veta vad som är okey att prata om. Hur hanterar man sin vardag och sitt syskonskap? Vad gör man som syskon, vad känner man och vem kan man fråga och prata med?

Forskning har visat att syskon ofta har bristfällig kunskap

- föräldrar överskattar deras kunskap
- information och kunskap är inte samma sak
- förstå och skapa kunskap tar tid

Barns och ungdomars sätt att hantera svåra situationer skiljer sig från vuxnas. Den som får ett syskon med funktionsnedsättning ska förhålla sig till flera delar i sin vardag

- Syskonet med funktionsnedsättning, dess behov och de krav som det ställer
- Föräldrarnas behov och krav
- Egna behov och krav, livsmålen och önskingarna
- Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och sin omgivning på grund av ålder och social situation, berättade Astrid Emker.

De som talar om hur det är att vara syskon till ett barn med funktionsnedsättning, tänker oftast på det som är jobbigt. Men forskning kring

syskonskap visar också att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de betonar positiva aspekter inom familjen.

Kunskap behöver uppdateras

Erfarenheterna från Ågrenskas arbete och andra studier visar att syskonen till ett barn med funktionsnedsättning behöver få tre viktiga behov tillgodosedda för att hantera situationen. De behöver

- kunskap om sjukdomen
- någon som lyssnar på dem och de kan prata med
- få träffa andra som är i samma situation
- Föräldrarna tror ofta att syskonen vet mer än de gör, men information är inte lika med kunskap. Syskonen behöver fråga och få upprepa sina funderingar i takt med att de blir äldre. Med mer kunskap kan de förstå sitt syskon bättre och hantera sin egen situation bättre, konstaterade Astrid Emker.

Syskonens program

Ågrenska har utarbetat en metod att arbeta med syskonen när de kommer till familjevistelserna. Det övergripande syftet är att erbjuda syskonen till barnet med funktionsnedsättning information och kunskap om sin brors eller systers sjukdom utifrån deras egna frågor. Men också att de ska få en möjlighet att träffa andra i samma situation att reflektera tillsammans med för att kunna bemästra sin situation bättre. Under veckan på Ågrenska träffas barnen i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har syskon i den särskilda diagnosen. Barnen gör samarbetsövningar, som blir början till samtal där de kan dela erfarenheter, känslor och strategier.

Möjlighet att ställa frågor

En av dagarna får de träffa en sjuksköterska eller läkare och ställa alla frågor de har om sitt syskons diagnos. Informationen om diagnosen anpassas till barnets ålder. Men frågor kommer också upp de andra dagarna till Ågrenskas personal. I de yngre åldrarna räcker det ofta att barnet får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras syskon. I 9-årsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika och att föräldrarna inte kan ställa allt till rätta. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om deras bror eller syster kan gå i skolan och hur framtiden ser ut. I äldre syskons frågor kan ingå känslor av skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra, som de inte kan umgås, utbyta erfarenheter med och ha roligt med.

Frågor som syskonen burit på länge får en chans att luftas. Kan man ta allt syre i sin mammas mage? frågade en 14 årig flicka med en tvillingsyster som hade CP, cerebral pares. Kan man få cancer av ett hårt slag? undrade en tonårskille. Veckan innan hans bror fick sin cancerdiagnos hade han träffat honom med en innebandyklubba under en

match.

- Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, sa Astrid Emker.

Bekräfta barnens känslor

Personalens uppgift är att bekräfta barnens känslor. Det är viktigt att få lufta det svåra, som kan bli som en klump i magen. I familjen går det kanske inte alltid så lätt eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet med funktionsnedsättning att syskonet inte vill belastas dem. Men kanske lyssnar kompisen eller kompisens föräldrar, skolkuratoren eller någon i sjukvården? Att bära det dåliga inom sig skapar stress.

- Stress får amygdala i hjärnan att glöda. I studier har man jämfört vad som händer människor som satt ensamma och grubblade med de som berättade om det svåra för varandra. Hos dem som satte ord på det svåra svalnade amygdala snabbt. Gemenskapen med andra får hjärnan att avlastas. Den fastnar inte i stressen, sa Astrid Emker.

Tecken att uppmärksamma, som kan tyda på att syskonet behöver någon att tala med kan vara ett ändrat beteende såsom ett utåtagerande, tillbakadragenhet och tystlåtenhet, svårigheter med koncentrationen, rastlöshet, oro och nedstämdhet. Men även sömnproblem, psykosomatiska symptom som t.ex. ofta huvudvärk eller ont i magen, kan vara tecken på att barnen mår dåligt.

Syskonveckan

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

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de dåliga känslorna är och vad de kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare. Sedan kan känslorna flyttas över till kroppen: Var sitter de glada känslorna och var är de dåliga?

- En flicka sa. Jag visste inte att allt satt i halsen på mig, berättade Astrid Emker.

Brist på egen tid med föräldrarna är ett vanligt problem. Ibland räcker en ändrad inställning hos föräldrarna för att en situation som är ett stressmoment, kan bli kvalitetstid. Att skjutsa syskonet till det funktionsnedsatta barnet till stallet var ett stressmoment bland alla andra för en mamma. Men genom att lägga till en kvart efter ridningen fick hon och dottern tid med fika och veckans ridning blev förvandlad till en trevlig stund tillsammans med dottern istället för ett stressinslag.

Finns det något positivt med att leva med ett syskon med funktionsnedsättning? Ja berättade en flicka i tonåren, hon hade andra perspektiv på tillvaron jämfört med sina jämnåriga och hakade inte upp sig på bagateller.

- Skolkompisar lever på en annan planet. En tjej hade en finne på näsan och var helt knäckt. Vad är det?

Lina provar korttids

Lina trivs med sin assistent i förskolan. Familjen har också en avlösare 16 timmar per månad, som hämtar Lina på dagis eller kommer hem när Bengt eller Tina åker med något av syskonen på deras aktiviteter. Fyra dygn i månader åker Lina på korttids.

- Vi mådde jättedåligt när vi lämnade bort henne i början. Hon grät oavbrutet de två milen dit och klamrade sig fast vid oss när vi skulle gå. Hon var så beroende av oss. Hur skulle det gå för henne? Hur skulle hon må? säger Bengt.

Men så snart de åkt blev hon lugn, berättade personalen.

- Kanske kände hon av vår oro också, säger Tina.

I början var Lina på korttids två dygn i månaden, men någon klok person rådde dem att utöka det till fyra dygn, eftersom de gick på knäna.

- Nu har det blivit Linas egen grej att sova över där. Det är hennes arena utanför familjen. Där finns någon som ser till henne hela tiden, vilket känns tryggt för oss, säger Bengt.

De två yngsta syskonen har en stödfamilj som de hälsar på en gång i månaden. Tina och Bengt valde dem själva. Det blev äldsta dotterns svärföräldrar.

- Att flickorna kände dem redan gör att det blir naturligt och enkelt. Svärföräldrarna kan ringa till flickorna och säga: Vi ska ut och fiska och bo i husvagnen. Vill ni följa med?

Munhälsa och munmotorik

- Vid Sallas sjukdom är det vanligt med sug-, tugg- och sväljsvårigheter men också talsvårigheter och dreglingsproblem. Inom tandvården finns en rad behandlingar och hjälpmedel, bland annat åksjukeplåster mot dregling.

Logoped Lotta Sjögren, tandhygienist Mia Zellmer och tandsköterska Pia Dornérus berättade om Sallas sjukdom och Mun-H-Centers verksamhet.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskap

kring sällsynta diagnoser. Denna kunskap sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många barn med sällsynta diagnoser och kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrar får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser.

Tand och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen slipper få hål i tänderna. Förutom vanlig tandundersökning som skall utföras varje år, bör tandläkaren kontrollera käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell medicinering är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

Munmotorik vid Sallas sjukdom

Ett vanligt problem vid Sallas sjukdom är dregling. I behandlingen ingår oralmotorisk träning och den som har nedsatt stabilitet i nacken kan behöva hjälp av sjukgymnast eller arbetsterapeut för att få en mer upprätt ställning och därmed lättare att kontrollera sin saliv. Medicinering, som åksjukeplåster som sätts bakom örat kan användas för att minska dreglingen temporärt, då det minskar salivproduktionen. Även atropindroppar under tungan har samma effekt. Som alltid finns det dock risk för biverkningar vid medicinering och det är inte bra för munhälsan om man får för lite saliv.

- Att lära barnet att svälja innan det börjar prata kan ibland vara ett sätt att minska problemen kring dreglingen, berättade logoped Lotta Sjögren.

Svårigheten att kontrollera saliven beror på att personer med Sallas sjukdom ofta har låg muskelspänning, omogen munmotorik och ataxi, svårigheter att samordna muskelrörelserna. De munmotoriska svårigheterna kan påverka tal- och ätutvecklingen och förmågan att göra rent i munnen med tungan. För att stimulera munmotoriken finns en rad hjälpmedel.

- Med redskapet munskärm kan en person träna upp sina läppmuskler, men om det är svårt att utföra den här typen av aktiv träning finns möjlighet att aktivera läppar, tunga och tuggmuskler med hjälp av till exempel en Z-vibrator, sa logopeden Lotta Sjögren.

Tandvård vid Sallas sjukdom

Så kallat öppet bett kan förekomma vid Sallas sjukdom. En del har smal och hög gom, vilket kan innebära att det lätt fastnar mat uppe i gommen. Många har svårt med tandborstningen. Vid undersökningen på Mun-H-Center visade det sig att flera av barnen och ungdomarna hade en skummig saliv. En del led av muntorrhet, kanske på grund av sin medicinering. Vid muntorrhet kan både saliversättningsmedel och rapsolja användas på slemhinnorna i munnen.

Tand- och bettutvecklingen bör följas av tandreglerings- eller barn-tandläkare under barnets uppväxt. De behöver också ha förstärkt fluorprofylax. I förebyggande syfte kan kindtänder plastas in för att minska risken för karies. Personer med Sallas sjukdom kan ha behov av extra tid vid tandvårdssituationen och ibland underlättar det att förbereda väl inför besöket. Det kan göras genom inskolning med bildstöd.

- Vi anpassar självklart träningen efter den enskilda individen, berättade tandsköterskan Pia Dornérus.

Information från Försäkringskassan

Personliga handläggaren Gunnel Hagberg, Försäkringskassan i Göteborg informerade om det ekonomiska stöd som familjer med barn med funktionsnedsättning kan få från Försäkringskassan.

Försäkringskassan har gjort en stor omorganisation för att alla skall få samma service och bedömning. Tanken med omstruktureringen har varit att modernisera och möta ny teknik samt kundernas nya krav. Bland annat har Internettjänsterna utökats. Man räknar med att allt fler ärenden enbart eller delvis hanteras via Internet.

Stöd för funktionsnedsatta

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

Till ansökan skall man bifoga ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningsamtal, vilket kan ske på Försäkringskassan, i hemmet eller via

telefon. Handläggaren utreder och lägger ett förslag till beslut. Beslutet fattas sedan av en annan tjänsteman.

- Får man avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Vid avslag kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen.

Vårdbidrag

Vårdbidrag kan de få som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Barnet måste behöva särskild vård och tillsyn minst sex månader. Vårdbidragets nivå beror på barnets vårdbehov, inte på vilken diagnos barnet har. Vid annat samhällsstöd, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller på korttids påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget. Exempel på merkostnader;

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnads-skyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkostor
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning mm

Helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 000kr (2012). Vårdbidraget finns i fyra nivåer, helt bidrag, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels vårdbidrag. Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. För 2012 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 167 kr/ mån	110 000 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 875 kr/mån	82 500 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 583 kr/mån	55 000 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 292 kr/mån	27 500 kr /år

Om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att du får ett helt vårdbidrag och du dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet, dvs 7 920 kronor, kan du få ersättning för merkostnader utöver ett helt vårdbidrag.

Vårdbidraget är pensionsgrundande, inte sjukpenninggrundande och skattepliktigt. En del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidrag kan beviljas för olika tidsperioder. Barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller. Bidragstagarna är skyldighet att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personer med svåra funktionsnedsättningar rätt till personlig assistent för att kunna leva ett

mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller försäkringskassan och beviljas sedan av respektive kommun eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (Försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar.

Personlig assistans till barn

För att assistans till barn skall kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldransvaret.

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 som ger rätt till vårdbidrag.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig sjukdom och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

För barn som omfattas av **LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade)** gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan utgå upp till 21/23 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Kontaktdagar kan uppbäras till 16 år.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil. Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag samt ett bidrag för anpassning av bilen.

Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

Lina en otrolig tillgång i familjen

Lina har sin ataxi. Hon kan stå om hon håller i sig och går med sin rullator. Genom sin sjukgymnast kom hon med i ett forskningsprojekt och fick pröva en stödstrumpa för kroppen.

- Den har hjälpt henne jättemycket. Hon har blivit mycket stabilare och fått en annan medvetenhet om kroppen, säger Tina.
Hon har också särskilda skor så att fötterna förblir stabila.
Föräldrarna betonar att livet känns mer i balans nu, när Lina snart fyller sex år. De har fått ganska bra ordning på livet.

- Lina är en otrolig tillgång i familjen. Hon är en glädjespridare. Hon bekymrar sig inte för vad som händer igår eller för morgondagen. Hon är bra på att lära oss att leva här och nu, säger Bengt.

Tina fyller i:

- Hon är otroligt social. Du kan prata med henne och hon skojar till det. Jag sa att nu får du ringa till farmor och berätta att vi ska resa till Göteborg. Vart ska du säga att du ska resa, frågade jag. Till månen, skojade Lina och skrattade. Sådan är hon, skämtsam och glad.
Både Tina och Bengt tycker det är bra att de fick träffa föräldrar till ungdomar och vuxna med Sallas sjukdom på familjevistelsen på Ågrenska. De har oroat sig över hur hon ska få det som äldre, men lugnades när en av föräldrarna sa att deras vuxna barn levde ett så rikt liv.

- Det var så otroligt gott att höra, säger Bengt.

Samhällets övriga stöd

Ge inte upp om ni fått avslag på er ansökan om personlig assistent när barnet är litet. Eftersom hjälpbehovet ökar med barnets ålder kan ni söka igen. Vid ansökan ska ni gå igenom dygnets alla veckodagar och uppskatta hjälpbehovet ert barn har. Låt Försäkringskassan dra av föräldraansvaret själva.

Det var några av tipsen som jurist Jenny Ranfors gav när hon informerade om samhällets övriga stöd. Hon är koordinator vid Ågrenskas familjevistelser och berättade om insatser och stöd enligt LSS, förskola, skola, bostadsanpassning, hjälpmedel och fonder.

Samhällets övriga stöd utgår från två lagar LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) och Socialtjänstlagen, SoL.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer

- 1) Med utvecklingsstörning, autism eller autismsliknande tillstånd.
- 2) Med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- 3) Med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionshinder 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.

Personlig assistent

Har den rätt till som har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och behöver hjälp med grundläggande behov som

Måltider

Personlig hygien

På- och avklädning

Kommunikation

Annan hjälp som förutsätter ingående kunskap om personen med funktionsnedsättning.

När behovet av assistent är under 20 timmar är det till kommunen man ska vända sig.

Om behovet är mer än 20 timmar är det Försäkringskassan som har ansvaret.

Vid ansökan är det viktigt att skicka med aktuella läkarintyg och uppskatta hjälpbehovet under dygnet.

Ledsagarservice

Ledsagarservice ska ges för kontakter i samhället, som vårdbesök, för att delta i fritidsaktiviteter och för att komma ut på promenad. Det kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

Kontaktperson

Det är en person som ger barnet med funktionsnedsättning stöd utanför familjen genom att ta barnet med på en fika till exempel. Det är ett icke-professionellt stöd. Här finns ingen rapporteringsskyldighet.

Avlösarservice i hemmet

För att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling eller göra sysslor utanför hemmet, finns rätten till avlösare i hemmet. Den kan ges som en regelbunden insats eller som en lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

Korttidsvistelse/stödfamilj

För de föräldrar som har ett funktionsnedsatt barn kan korttidsvistelse för barnet ge tillfälle till avlösning och utrymme för avkoppling. Under vistelsen får barnet byta miljö, får rekreation och en chans till personlig utveckling.

- Det ska vara en stimulerande miljö för barnet, poängterade Jenny Ranfors.

För att ansöka om stöden kan man få hjälp hos habiliteringen, kuratorn, brukarstödsorganisationer (Lasse, Bosse) Brukarstödscentrum, organisationerna HSO, FUB, DHR eller RBU.

Läkarintyg

För att få insatserna krävs ett läkarintyg. Diagnosen ska stå på både läkarspråk och svenska. Det ska tydligt framgå vilka svårigheter diagnosen orsakar och vilka insatser och vilket stöd det särskilda barnet behöver. Beskriv också vad som händer om stödet inte ges.

Förskolan och skolan

Skollagen från 1 juli 2011 slår fast att samma regler gäller för fristående som offentliga förskolor och skolor. Det innebär bland annat att rektor och förskolechefen har fått ökat ansvar när det gäller stöd till elever som behöver det.

Stödet som ges kan vara i form av handledning eller fortbildning av personal, resursperson, minskning eller anpassning av barngrupper, anpassning av lokal eller speciella läromedel.

Den som inte är nöjd med stödet på sin förskola eller skola kan vända sig till förskolechefen, ansvarig tjänsteman eller nämnd eller direkt till skolverket, www.skolverket.se 08 527 332 00.

Särskolan

Särskolan finns för elever med utvecklingsstörning. Det är en obligatorisk skolform på nio år, precis som grundskolan. Den består av grundsärskola och träningsskola. Innan eleven antas görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av ansvariga politiska nämnden.

Särskolan är en egen skolform med egna läroplaner. Den är anpassad för elever med begåvningsmässiga funktionsnedsättningar och har möjlighet till ett tionde läsår.

- Eftersom dessa elever behöver längre tid på sig för att lära sig sker undervisningen i ett långsamt tempo. Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en särskild skola. Det finns särskilda särskoleklassen i grundskolan. Enskilda individer kan också vara integrerade i en klass grundskolan, berättade Jenny Ranfors.

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 beslutsfattare på mötet, tipsade Jenny Ranfors.

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.

Bostadsanpassning

För den som söker rätt till bostadsanpassning gäller att åtgärderna ska vara ”nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig”. Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig och söks hos kommunen. Boverket har tillsyn över kommunens bidragsverksamhet för bostadsanpassning. Den som är missnöjd med kommunens beslut kan överklaga dit.

Fonder

Fonder kan sökas för t ex ökade omkostnader p g a sjukdom, hjälpmedel och för rekreationsresor. Det finns ofta listor på sjukhus. De finns också på bibliotekets böcker Alla dessa fonder och Stora fondboken. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas, läs mer på länken nedan <http://www.lst.se/lst/sv/amnen/stiftelser/stiftelsedatabas.htm>

Det finns också företag som hjälper till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra hemsidor

www.agrenska.se - Ågrenska

www.1177.se - Sjukvårdsupplysningen

www.hi.se – Hjälpmedelsinstitutet

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.skolverket.se - Skolverket

www.hso.se - Handikappförbundens samarbetsorgan

www.dhr.se – De handikappades riksförbund

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

www.bosse-kunskapscenter.se - Råd och stöd

www.lassekoop.se - Västra Götalandsregionen

www.notisum.se – Lagar på nätet

Lina och skolstarten

Skoltiden närmar sig. Lina kan gå kvar på förskolan ett år. Men de har inte bestämt sig än. Först ska familjen på studiebesök till särskolan.

- Kanske flyttar vi in till tätorten också, om särskolan verkar bra.

Framförallt vill vi göra det som är bra för Lina, säger Tina.

- Det är mycket som vi fått göra avkall på för hennes skull, eftersom hon hela tiden kräver någon vuxen i sin närhet. De äldre barnen har fått dra ner på någon av sina aktiviteter och vi som har två gårdar är på väg att sälja den ena. Vi vill förenkla vår tillvaro och ägna tiden åt annat än att sitta i bilen. Vi behöver tiden till Lina och syskonen.

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Koordinator Jenny Ranfors

Familjeverksamheten

Ågrenska

Box 2058

436 02 HOVÅS

Tel: 031 - 750 91 41

Tandsköterska/koordinator Pia Dornérus

Mun-H-Center

Ågrenska

Box 2046

436 02 HOVÅS

Tel: 031 - 750 92 00

Docent, överläkare Niklas Darin
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnneurologi
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Informationskonsulent Birgitta Gustafsson
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Box 400
405 30 GÖTEBORG
Tel: 031 - 786 5590

Läkare Niklas Mattsson
Klinisk kemi
SU/Mölndal
431 80 MÖLNDAL
Tel: 031 - 343 10 00

Kemist Maria Blomqvist
Klinisk kemi
SU/Mölndal
431 80 MÖLNDAL
Tel: 031 - 343 10 00

Överläkare Barbro Westerberg
Barnneurologi
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Leg sjukgymnast
Elke Schubert Hjalmarsson
Sjukgymnastiken
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Logoped, fil.dr. Ulrika Ferm
DART
Kruthusgatan 17
411 04 GÖTEBORG
Tel: 031 - 342 08 01

Pedagog Astrid Emker
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS

Tel: 031 750 91 00

Logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Tandhygienist Mia Zellmer
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 92 00

Personlig handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
Box 8784 402 76 GÖTEBORG