

Dokumentation nr 512

VACTERL-association, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

VACTERL

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

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

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

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Vladimir Gatzinsky, överläkare Barnkirurgen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg

Malin Svensson, överläkare, Öron-näsa- halskliniken, Akademiska barnsjukhuset i Uppsala

Jan Sunnegårdh, överläkare, Hjärtcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg

Helena Borg, överläkare, Barnkirurgi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg

Gundela Holmdahl, överläkare, Barnkirurgi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg

Ann Nachemson, överläkare, Handkirurgiska kliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Ann-Charlott Söderpalm, överläkare, Barnortoped, Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus i Göteborg

Kristina Gustafsson, stomiterapeut, Barnkirurgi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg

Monika Dorszkiewicz, uroterapeut, Barnkirurgi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg

Märta Lööf- Andreasson, personlig handläggare, Försäkringskassan i Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Marianne Lillehagen, tandläkare

Åsa Mogren, logoped

Maria Hall, tandsköterska

Medverkande från Ågrenska

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig

Cecilia Stocks, koordinator

Johanna Skoglund, socionom

Bodil Mollstedt, specialpedagog

Astrid Emker, pedagog

Marianne Lesslie, redaktör

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post agrenska@agrenska.se

Innehåll

Epidemiologi, diagnostik och forskning	5
Hugo har VACTERL-association	9
Esofagusatresi – dysfagi	10
Hugo på stora sjukhuset	11
Andningssvårigheter vid esofagusatresi	12
Hemma igen	14
Hjärtproblem	15
Anorektala missbildningar	17
Tarmträning	20
Urologiska missbildningar	21
Uroterapi	24
Handförändringar	26
Ortopediska aspekter	28
Forskning	31
Hugo idag	32
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	32
Syskonrollen	36
Hugo och hans syskon	38
Munhälsa och munmotorik	39
Försäkringskassan	42
Samhällets övriga stöd	46
Föreningsinformation	50
Hugo och VACTERL- föreningen	50
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	50
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	51

Epidemiologi, diagnostik och forskning

VACTERL-associationen är en initialförkortning, där varje bokstav representerar ett missbildat organ. V står för vertebra (kota), A för anal (ändtarmsöppning), C för cardiac (hjärta), T för trakea (luftstrupe), E för esofagus (matstrupe), R för renal (njure) och L för limb (extremitet). Barn med VACTERL har missbildningar i minst tre av dessa organ.

– I Göteborg screenar vi alla barn som föds med någon typ av missbildning, för att inte missa något. Många av missbildningarna ger inte symtom i början av livet men kan komma senare, säger Vladimir Gatzinsky, överläkare på Barnkirurgen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Missbildningarna uppkommer tidigt i fosterlivet, mellan vecka fem och åtta. Varför det är så, det vet vi inte. Antalet missbildningar och svårighetsgrad varierar mellan olika barn. En del måste opereras tidigt, ibland redan i nyföddhetsperioden, till exempel när en del av matstrupen saknas eller om tarmpassagen är blockerad. Många av barnen har ett medfött hjärtfel som också kan kräva operation tidigt.

De flesta övriga missbildningar finns det tid att åtgärda efterhand.

– På lång sikt är prognosen oftast god och barnen får för det mesta en tillfredsställande fysisk och psykisk utveckling. Det är dock viktigt att barnets utveckling kontrolleras av en barnläkare, säger Vladimir Gatzinsky.

Bakgrund

Atresier finns dokumenterade långt tillbaka i tiden. Analatresi är omnämnt i skrifter på 600-talet. Esofagusatresi, slutna matstrupe, beskrevs i en publikation år 1670.

– Fast det tog många år innan det gick att göra något åt missbildningarna, säger Vladimir Gatzinsky.

Med tiden lärde sig läkarvetenskapen mer kirurgi, anestesi och intensivvård vilket gjorde att fler barn överlevde. Namnet VATER användes första gången 1972 av de amerikanska läkarna David Weyhe Smith och Linda Quan. De närmast följande åren upptäcktes fler missbildningar på andra organ och namnet blev VACTERL- association.

– En association är i detta sammanhang en kombination av medfödda missbildningar som inte är slumpmässiga och där orsaken är okänd, förklarar Vladimir Gatzinsky.

Förekomst

Det föds cirka fem -tio barn med VACTERL per 100 000 barn. Det betyder att cirka tio barn föds med VACTERL varje år i Sverige. Associationen är något vanligare bland pojkar än bland flickor. Många barn med VACTERL föds med esofagusatresi, förbindelsen mellan matstrupen och magsäcken är avbruten.

– I Göteborg gjorde vi en studie på 110 patienter. De hade alla fötts med esofagusatresi under åren 1968 och 1983. Tolv av dem hade VACTERL, berättar Vladimir Gatzinsky.

Diagnos

Diagnosen ställs utifrån kliniska undersökningar av de olika organen. Barnet ska ha minst tre av missbildningarna för att diagnosen ska bli VACTERL. Vanligaste missbildningarna är esofagusatresi och anorektal missbildning

– Vid missbildningar på dessa organ bör barnläkare misstänka att det är VACTERL, säger Vladimir Gatzinsky.

Undersökningar:

- Röntgen av ryggrad inklusive ländrygg
- Ultraljud av hjärta
- Ultraljud av urinvägar
- Genetisk diagnostik för att utesluta att något annat ligger bakom

– Det har inte funnits vare sig internationella eller nationella riktlinjer tidigare. Nu har vi samlat ihop oss kring esofagusatresin och försöker ställa samman nationella riktlinjer kring hur omhändertagandet ska se ut, säger Vladimir Gatzinsky.

De här missbildningarna kan förekomma vid VACTERL:

Kotmissbildning (V): Kotorna är missbildade hos en stor andel av barnen, men det ger sällan några besvär. Sned rygg (skolios) förekommer och kan ge problem senare under uppväxten. Ibland kan skolios komma tidigt och behöva opereras. Hos en del är ryggmärgen fäst längre ner än normalt i ryggmärgskanalen, så kallad fjättrad ryggmärg. De flesta får inga problem av detta, men enstaka barn kan få symptom när de växer och ryggmärgen sträcks.

Förekomst 60-90 %.

Analatresi (A) innebär medfödd frånvaro av ändtarmsmyning. Ändtarmen kan mynna ut i urinröret eller sluta blint. Inte sällan förekommer också missbildningar i urinvägarna och slidan.

Förekomst 55 – 90 %.

Hjärta (C): Vanligast är hål mellan hjärtats två kamrar (ventrikelseptumdefekt, VSD) och öppen förbindelse mellan lungpulsåder och kroppspulsåder (öppetstående ductus arteriosus). *Förekomst 40 -80 %.*

Luftstrupe (T) Det kan finnas en förbindelse mellan luftstrupen och matstrupen (trakeoesofageal fistel) som är kopplad till esofagusatresi (se nedan). I mycket sällsynta fall saknas ena lungan (lungagenesi) utan att luftstrupen är påverkad. Mjukt brosk i luftstrupen (trakeomalaci) förekommer också. *Förekomst 50-80 %.*

Matstrupe (E) En del av matstrupen saknas (esofagusatresi) hos mer än hälften av barnen. Alla barn med esofagusatresi bör noggrant undersökas, eftersom en liten andel även har andra missbildningar som hör ihop med diagnosen VACTERL. Det vanligaste är esofagusatresi i kombination med en fistel mellan magsäcken och luftstrupen. *Förekomst 50-80 %.*

Njurar och urinvägar (R): Olika strukturella missbildningar kan ses på både njurar och urinledare. Dessa kan vara svåra att upptäcka eftersom de inte alltid ger symtom direkt. Även avvikelser i könsorganen förekommer. *Förekomst 50-80 %.*

Extremiteter (L): Vanligast är missbildningar av arm, hand och fingrar, till exempel extra fingrar, medan benen oftast inte är påverkade. Strålbenet (radius) i underarmen är underutvecklat eller saknas (radiusaplasi) hos mer än hälften av barnen. *Förekomst 40-55 %.*

Orsak

– Orsaken till VACTERL är okänd men forskning pågår, berättar Vladimir Gatzinsky.

90 procent av de som fått VACTERL är ensamma om sjukdomen i familjen. I tio procent av fallen finns det någon som har en av alla missbildningarna i släkten. I endast ett par fall har fler än en i släkten diagnosen.

Prenatal information

I fostervecka 17 görs normalt en organscreening. Trots det är det svårt att hitta missbildningarna. De syns inte tydligt.

– Det finns studier som talar för att en prenatal diagnos skulle skapa höga stressnivåer och ångest hos föräldrarna, vilket kan bestå efter barnets födelse då föräldraskapet ska etableras. Tillgänglighet

till barnkirurg och möjlighet till fler än en kontakt innan förlossningen verkar ge minskad ångest och stress och är något de blivande föräldrarna önskar, säger Vladimir Gatzinsky.

Framtiden

Det är viktigt att ordna ett optimalt omhändertagande för barnen med VACTERL, genom att ha standardiserade undersökningsmetoder, standardiserade behandlingar och en bra planering. Föräldrarna till barn med VACTERL-association, eftersöker koordinatörer inom sjukvården, som kan hjälpa till och samordna de många besöken på olika sjukhus. Det ser olika ut med den hjälpen över landet, konstaterar de.

– Sist men inte minst ska vi verka för en bra överrapportering till vuxensjukvården. Jag blir frustrerad när jag vet att jag har barn med många problem, men att det inte finns någon som tar det övergripande ansvaret i vuxensjukvården. Det är besvärligt och något vi får jobba på, säger Vladimir Gatzinsky.

Frågor till Vladimir Gatzinsky:

När ni får ett barn med misstänkt VACTERL utreder ni då om det finns kromosomavvikelse?

– Ja det gör vi. Det är viktigt att utesluta att det kan handla om ett annat tillstånd som kräver ett annat omhändertagande.

Varför väntar man med MR, magnetkameraundersökning. Är det en kostnadsfråga?

– Nej det går att gå vidare med en MR under graviditeten, men då måste det finnas en misstanke om att något är fel. Vid rutinultraljuden är det svårt att hitta de här missbildningarna och de flesta föds odiagnostiserade.

Det är ju i femte fosterveckan och framåt som organen inte utvecklas som de ska vid VACTERL, men kan det vara så att organen först är som de ska och senare i fosterlivet tillbakabildas?

– Nej så kan det inte vara. Men när det gäller ultraljud måste vi vara ödmjuka. Det går inte att se allt. Det som upptäcks oftast hos VACTERL- barn på ultraljud är just njurmissbildningar.

Är det vanligt med kortvuxenhet?

– Det har jag inte hört när det gäller VACTERL, däremot vid esofagusatresi.

Hugo har VACTERL-association

Hugo sex år kom till Ågrenska med syskonen Max fyra år och William ett år, mamma Hanna och pappa Mattias.

Det var Hannas och Mattias första barn så de visste inte riktigt hur det skulle vara. Under hela graviditeten tyckte Hanna att magen var spänd och hård. I vecka 32 gick vattnet, då sjönk magen ihop och var inte lika spänd längre.

– Vi åkte in till BB, men som tur var startade inte förlossningen då. Jag fick stanna kvar på sjukhuset för observation i tio dagar, innan jag fick åka hem igen. Under tiden jag var där gjorde de ultraljud flera gånger men såg inget avvikande, säger Hanna.

I vecka 34 sattes förlossningen igång. Blodprover visade att Hanna hade förhöjda infektionsvärden och läkarna ville därför att bebisen skulle förlösas. Hugo föddes halv tre en februaridag. Han var 43 centimeter lång, vägde två kilo och såg ut att vara helt frisk.

– De torkade av honom och gav honom till mig. Jag tyckte att han rosslade mycket och det kändes som att han inte fick någon luft. Barnmorskan sa att han skulle kunna hosta upp slemmet själv, men jag minns att jag ville lämna tillbaka honom till sjukvårdspersonalen, så att de skulle göra något åt hans andning, säger Mattias.

Mattias fick följa med Hugo till neonatalavdelningen medan Hanna var kvar på förlossningen en stund till.

– Hugos blodsockervärden hade sjunkit och personalen ville ge honom mjölk i en sond. De hade svårt att få ned sonden, men efter flera försök sprutade de tillslut in lite mjölk. Hugo blev då mer rosslig och fick ännu jobbigare med andningen. Ingen visste då att Hugos matstrupe slutade blint och att sonden i själva verket hade hamnat i lungan. Det hade kunnat gå väldigt illa, berättar Mattias. Eftersom Hugo hade det jobbigt med andningen gav de honom en CPAP- mask, *Continuous Positive Airway Pressure*, så att lungorna skulle vecklas ut ordentligt.

– Men luften hade ingenstans att ta vägen eftersom han inte hade någon ändtarmsöppning så hans mage svällde upp, berättar Mattias. Efter några timmar blev Hugo blå i ansiktet av syrebrist och flyttades till neonatals intensivvårdsavdelning. Halv elva på kvällen efter att sjukvårdspersonalen försökt få ner en sond i matstrupen men misslyckats med det, röntgades han och då såg de att något var ordentligt fel.

- Det var inget bra första dygn för honom, säger Hanna. När läkaren senare hade ett samtal med Mattias och Hanna berättade han att Hugo hade esofagusatrasi och analatrasi och att de var tvungna att skicka honom till det större universitetssjukhuset. Morgonen efter förlossningen åkte Hugo i ambulans med föräldrarna efter i sjukvårdstransport.
- Vi var chockade och ledsna och visste inte om han skulle överleva, säger Mattias.

Esofagusatresi – dysfagi

Över hälften av barnen med VACTERL föds med esofagusatresi. Missbildningen upptäcks vanligtvis inte före födseln, men i 20 – 40 procent av graviditeterna samlas ovanligt mycket fostervatten i livmodern, eftersom barnet inte kan ta hand om det.

- Inträffar det plötsligt och mot slutet av graviditeten är det viktigt att fundera över om det kan vara ett stopp i mag-tarmkanalen, säger Vladimir Gatzinsky.

Matstrupen och luftstrupen bildas från ett och samma anlag och är ett enda ”rör” fram till någon gång mellan dag 21-28 under graviditeten. Då bildas en skiljevägg mellan matstrupen och luftstrupen.

Den vanligaste missbildningen vid esofagusatresi är att matstrupen slutar blint upptill och att den nedre delen av matstrupen går från magsäcken till luftstrupen.

Det finns många olika varianter av atresin. Några är mer komplicerade att operera än andra. Första gången en lyckad operation för esofagusatresi ägde rum i Sverige var 1941. Sedan dess har operationsmetoderna utvecklats och omvårdnaden har blivit bättre. Idag överlever 85-90 procent av de som föds med esofagusatresi.

- Vanligt är att barnet när det föds är slemmigt, skummigt i munnen och inte kan svälja ner sin saliv. När barnmorskan stoppar ner en sond för att suga rent slemmet tar det stopp, säger Vladimir Gatzinsky.

I de flesta fall görs operationen inom ett par dygn. Efter operationen vårdas barnet på intensivvården i några dagar. Komplikationer kan tillstå, men är ovanliga. Det kan bli läckage, fistulering (hål) och förträngningar. Senare kan barnen få

sväljningsbekymmer, sura uppstötningar (reflux) eller luftvägsbesvär.

Dysfagi

Dysfagi är sväljningssvårigheter och en vanlig följd vid esofagusatresi. Orsaken är flera. Kirurgen kan ha gett skador på matstrupen, reflux kan påverka och irritera. Det kan vara trångt i matstrupen. Missbildningen i sig ger en störd muskel- och nervfunktion i matstrupen. Detta sammantaget får till följd att barnen kan bli rädda för att svälja och äta.

Vladimir Gatzinsky har gjort en studie på 73 patienter som opererats för esofagusatresi mellan 1968 till 1983. Sextiotre av dessa hade den vanligaste varianten av missbildningen och av dessa hade 57 procent dysfagi.

Nationellt uppföljningsschema

Sedan 2011 finns ett nationellt uppföljningsschema för barn med esofagusatresi.

Frågor till Vladimir Gatzinsky:

Vårt barn har inte opererats för esofagusatresi, men har besvär med att svälja. Går det att se om barnet har motorikstörningar i svalget?

– Ja det finns olika mätmetoder. Logopederna är duktiga på det. De filmar sväljningen för att se hur motoriken ser ut. Sedan går det att gå vidare med mer specifika mätningar för att se vad det kan bero på.

Är det möjligt att barnet har dysfagi fast det inte har esofagusatresi?

– Ja absolut. Dysfagi är inte speciellt bara för esofagusatresi. När det gäller den äldre normalbefolkningen har tre – fyra procent sväljningsproblem av olika anledningar.

Hugo på stora sjukhuset

Läkaren som undersökte Hugo sa att han med största sannolikhet hade VACTERL

– Om man har missbildning på de här organen så är det troligt att det finns fler missbildning på fler organ sa han också, minns Hanna.

Hugo undersöktes ordentligt den här gången. Det var inget fel på hjärtat, konstaterade läkaren, och det gick att operera honom redan dagen efter för esofagusatresi. Hugo hade den vanligaste typen av VACTERL, med matstrupe och luftstrupe som ”slutar blint” och vid den nedre delen av matstrupen en fistel från matstrupen till luftstrupen. Tjocktarmen lades ut på magen, Hugo fick en stomi. Operationen tog åtta timmar och han blev liggande i en vecka på neonatalintensiven med många slangar.

Det kändes svårt att närma sig det lilla knytet, tyckte föräldrarna.

– Det gick knappt att röra vid honom och det kändes mer som att vi fått en sjukdom än som att vi fått ett barn, säger Mattias.

De var kvar i tre veckor på det stora sjukhuset. Då började Hugo äta och efter en vecka på det mindre sjukhuset närmare hemstaden, fick de åka hem.

Andningssvårigheter vid esofagusatresi

Bokstaven T i VACTERL står för trakea, luftstrupe.

Andningsbesvär är vanligt vid esofagusatresi. De orsakas bland annat av trakeomalaci, som betyder mjuk luftstrupe.

– Brosken i luftstrupen kan vara mjukare än normalt, men framförallt beror besvären på att formen på luftstrupen är plattare och bredare. Eftersom det då blir trångt är det svårare att andas ut och att hosta, säger Malin Svensson som är överläkare vid Öron-näsa-halskliniken vid Akademiska Sjukhuset i Uppsala.

De symtom som kan förekomma vid trakeomalaci är en hosta som är skrällande och kan hålla på länge.

– The TOF cough brukar man säga. Detta efter Tracheo Oesophageal Fistula, en fistelförbindelse mellan luftstrupe och matstrupe.

Namnet kommer från en bok som skrevs för femton år sedan ’the TOF child’. TOF cough är ett vanligt symtom hos barn som har esofagusatresi, säger Malin Svensson.

Barnen kan dessutom ha en väsande och pipande utandning, kvävningsattacker kan förekomma, många har problem med återkommande luftvägsinfektioner, astma eller astmaliknande symtom, slem i luftvägarna och nedsatt lungkapacitet.

– De flesta har bara något eller några av de här symtomen och i perioder. Det finns också de som inte har några problem alls.

Variationen är stor, säger Malin Svensson.

Aspiration

Ett annat vanligt tillstånd vid esofagusatresi är aspiration. Det är när saker som inte ska vara i luftstrupen hamnar där.

– Det kan vara mat, dryck och magsaft från matstrupen som ”spiller över” i luftstrupen. Det utgör ett hot mot luftvägarna och kan ge inflammation i luftvägarna och i lungorna eftersom slemhinnan i luftstrupen inte är anpassad till annat än luft, säger Malin Svensson. Orsaken kan vara att matstrupens muskelfunktion är dålig eller att det är för trångt i matstrupen.

Vid trakeomalaci är luftstrupen mjukare än vad den normalt är. När väldigt små barn får ned något i matstrupen kan den utbuktande matstrupen trycka på luftstrupen så att barnet får svårt att andas på grund av det. Det växer bort.

Mellan sju och tio procent av alla barn med esofagusatresi har kvar ett litet hål efter den bortopererade fisteln.

– Hålet åtgärdas genom att man går ner i luftstrupen och klistrar igen det, säger Malin Svensson.

En fistel som undgick kirurgen vid den första operationen kan också finnas kvar och då måste den opereras bort.

– Det enda riktigt säkra sättet att upptäcka det är genom en bronkoskopi, som är en undersökning av luftstrupen. Därför gör vi en bronkoskopi på alla nyfödda barn som föds med esofagusatresi i samband med operationen, säger Malin Svensson.

Behandling

Reflux måste behandlas för att skydda luftvägarna.

– Det åtgärdas med medicinering, eller genom att eventuellt vidga förträngningar av matstrupen med kirurgi. Luftvägsproblem klaras bäst av genom andningsgymnastik, hostmaskin, inhalation av koksalt (natriumklorid) för att lösa upp slem, ibland också med astmamedicin och antibiotika.

– Förebyggande penicillin en liten dos varje dag hjälper en del barn, säger Malin Svensson.

Frågor till Malin Svensson:

Jag har en son som får ett väsende ljud när han sover, inte när han är vaken. Han har inte esofagusatresi, men hans läkare har gett honom diagnosen trakeomalaci, mjuk luftstrupe. Han är sex år nu och läkaren sa att det skulle växa bort tidigare. Varför har det inte gjord det?

– Om diagnosen är korrekt borde det växa bort, men det kan ta tid. Det är svårt för en läkare att veta när det växer bort. Orkar barnet

springa och leka behöver ni inte vara oroliga. Men det är viktigt att diagnosen är rätt. Har man undersökt luftstrupen?

Vår son är elva år och har försämrad ork. Vad kan det bero på?

– Först får ni fundera över hur det är med ätandet. Sedan skulle jag föreslå att en öron- näsa- halsläkare tittar ner i luftstrupen, det vill säga gör en bronkoskopi och lungfunktionsmätningar. En nedsatt lungfunktion kan påverka orken.

Hemma igen

När Hanna, Mattias och Hugo kommit hem från sjukhuset, lugnade allt ned sig och anknytningen till den lilla familjemedlemmen gick bättre. Hanna fortsatte att amma till Hugo var åtta månader och hans andning fungerade bra.

– Han hade mycket reflux så jag fick sitta med honom länge efter amningen annars åkte maten ut igen. Hugo fick Nexium, ett syrahämmande läkemedel och tar det fortfarande.

– Matningen gick bättre än vad vi trodde att den skulle göra, säger Mattias.

När Hugo var fyra månader gjordes en ändtarmsöppning.

Ändtarmen skulle vidgas med hegarstift varje dag och det gick till en början väldigt bra.

– När Hugo blev äldre och vi var tvungna att börja med hegarstift igen blev det problem. Han tyckte det var väldigt obehagligt, och skrek förtvivlat. Några gånger fick ändtarmsöppningen vidgas under narkos. Vid fem års ålder gjordes istället ett kirurgiskt ingrepp för att vidga ändtarmsöppningen till lagom storlek, säger Hanna.

Ändtarmsöppningen fungerar fortfarande som den ska.

Det som har varit mest besvärligt har varit Hugos oförmåga att själv kontrollera urinblåsan och ändtarmen.

– Första perioden på sjukhuset gjordes ultraljud på ryggraden för att se om det fanns någon missbildning. Den visade att ryggmärgen slutade högt upp och att ryggkotan längst ner fattas och det gör att han har en neurologisk påverkan på urinblåsa och ändtarm, berättar Mattias.

Idag har Hanna och Mattias fått in bra rutiner. Hugo får hjälp med att byta blöja både på förskolan och hemma.

– Han kan byta sin blöja själv. Det är bara det att han glömmer av det i leken, säger Hanna.

Varje morgon innan han går till förskolan hjälper föräldrarna honom med ett lavemang, så kallat Klyx.

– Vi började med lavemang när han var två och ett halvt, men vi borde börjat tidigare. Klyx var helt revolutionerande för oss. Förut kunde det komma avföring i blöjan väldigt ofta, det gör det nästan aldrig nu. Han får lavemang och sedan sätter han sig med surfplattan på toaletten. Efter det klarar han sig för det mesta hela dagen, säger Mattias.

Han kommer aldrig kunna sköta sin tarm eller sin urinblåsa helt automatiskt eftersom han inte känner av när han behöver gå på toaletten. På sikt hoppas föräldrarna på en operation som innebär att han slipper använda blöja.

– Men vi väntar med den till Hugo själv kan vara med och ta beslutet, säger de. Det är en stor operation och det är viktigt att Hugo själv är motiverad att genomföra den.

Hjärtproblem

Barn med VACTERL har hjärtmissbildningar i något högre omfattning än andra barn. De hjärtfel som förekommer är de allra vanligaste. Antalet missbildningar och svårighetsgraden mellan barnen varierar. Det berättar Jan Sunnegårdh överläkare på Hjärtcentrum på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Först talar Jan Sunnegårdh allmänt om hjärtats funktion.

Hjärtat fungerar som en pump. Höger hjärtkammare pumpar blodet till lungorna för syresättning. Vänster kammare pumpar det syresatta blodet ut till kroppens olika organ via stora kroppspulsådern, som även kallas aorta.

– Hjärtat hör till de organ som bildas allra tidigast. Redan när fostret är tre veckor börjar det slå. Då är det bara ett rör, efter åtta till nio veckor är hjärtat färdigbildat och ett komplicerat organ, säger Jan Sunnegårdh.

Vanligt

Hjärtfel är den vanligaste medfödda missbildningen. Ett barn av hundra har något fel på hjärtat och det betyder att av de 110 000 barn som föds varje år i Sverige, är det drygt tusen som har hjärtfel.

De allra flesta hjärtfel, åtta av tio, måste behandlas annars dör barnet. 80 till 90 procent av alla missbildningar kräver en åtgärd någon gång.

– Hjärtmissbildningar kan upptäckas vid rutinultraljudet i graviditetsvecka 17-19, men alla hjärtfel upptäcks inte då, säger Jan Sunnegårdh.

De vanligaste hjärtmissbildningarna vid VACTERL är:

VSD, ventrikelseptumdefekt eller kammarseptumdefekt, det vill säga hål i kammarskiljeväggen.

– VSD är det vanligaste medfödda hjärtfelet överhuvudtaget. En tredjedel av alla barn som föds med hjärtfel har VSD. Felet innebär att syresatt blod läcker över från vänster- till högerkammaren genom hålet och barnet får övercirkulation i lungorna, säger Jan Sunnegårdh.

PDA, persisterande ductus arteriosus, är en öppen kärlförbindelse mellan lungartären och stora kroppspulsådern. Den stängs normalt inom ett par dagar efter födseln, men detta sker inte hos en del barn. Om kärlförbindelsen inte alls minskar i storlek kan mycket blod strömma från kroppspulsådern till lungartären. Hjärtat kan då svikta, men de flesta barn med detta fel har ganska lite symtom.

ASD, atrial septumdefekt, det vill säga hål i förmaksskiljeväggen.

Fallots anomali, TOF, består av VSD-hål i kammarskiljeväggen och olika grad av förträngning av utflödet från höger kammare till lungartären.

Att utreda hjärtmissbildningar

Vid hjärtmissbildningar undersöks bland annat:

- Syrehalten i blodet via bland annat en Pulsoxymeter (mäts via barnets fingertopp med hjälp av infrarött ljus).
- EKG, registrering av hjärtmuskelnns elektriska aktivitet
- RTG, hjärt-lungröntgen
- Ekokardiografi, (ultraljud), visar hjärtats anatomi och ger i de allra flesta fall fullständig kartläggning av hjärtfelet.
- Hjärtkateterisering, en kateter förs in i blodkärlen, ofta via ljumsken till hjärtat för att kartlägga anatomin om ultraljud inte varit tillräckligt uttömmande, samt för att mäta tryck i kamrar liksom avgående och tillförande blodkärl. Kontrast sprutas in och undersökningen filmas.
- Magnetkameraundersökning
- Datortomografi

Att åtgärda

De flesta av de förekommande hjärtfelen upptäcks antingen för att det går att höra ett blåsljud, med hjälp av ultraljud eller att barnets hud får en blå ton (cyanos), eller så har barnet nedsatt kondition.

– I nästan samtliga hjärtfel vid VACTERL associationen, går det att förvänta sig ett gott operationsresultat och sedan ska man inte behöva oro sig mer för detta. Någon gång per år kan barnet som haft ett medfött

hjärtfel behöva kontrolleras på hjärtmottagning. De enklare hjärtfelen som förmaksseptumdefekt, öppetstående ductus och även kammarseptumdefekt behöver kontrolleras bara en kortare tid efter att de åtgärdats, säger Jan Sunnegårdh.

Frågor till Jan Sunnegårdh:

Vår son är elva år nu och han har Fallots anomali. Han åkte akut in vid fem veckors ålder och gjorde den första operationen, då de lagade hålet. Sedan har de bytt en klaff för tre år sedan och den andra behöver också bytas. Nu har han 30 procentigt backflöde av blodet igen. Han är inte bra. När är det dags för det slutliga ingreppet?

– Det finns ingen absolut gräns för när det är dags att göra det. Vissa läkare tycker att det gör man vid åtta till tio års ålder, för att förhindra att högerkammaren blir för stor av blodflödet. Andra tycker att det är bra att vänta till barnet är större. För mig låter det som att det kommer bli en operation under de närmaste åren. Läkare undersöker rytmrubbningar och sedan kan de genom magnetkamera se om det är möjligt att göra operationen med kateterteknik. Hos de flesta går det att göra ett mindre ingrepp. Det går att sätta in en ny klaff med kateter. Det är skönt att slippa en stor operation.

Kan man märka PDA, öppen kärlförbindelse mellan lungartären och stora kroppspulsådern på barnen?

– Vissa barn kan utveckla det vi kallar för hjärtsvikt och blir lätt trötta vid ansträngning, men i de flesta fall har barnet väldigt lite symptom.

Anorektala missbildningar

Analatresi är en medfödd missbildning som innebär att ändtarmsöppningen är sluten. Anal betyder ändtarm och atresi är avsaknad av naturlig kanal.

– Ett barn per 4000-5000 föds med analatresi varje år och det är lite vanligare hos pojkar än hos flickor, säger överläkare Helena Borg vid Barnkirurgen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Det förekommer ofta andra missbildningar tillsammans med analatresin. Sådana som är relaterade till en VACTERL-association. Det kan handla om hjärta, matstrupe, urinvägar ryggmärg och skelett.

– Men en isolerad analatresi är också vanligt, eller en analatresi med enbart hjärtmissbildning, säger hon.

Analatresi uppkommer i nionde fosterveckan under det ”anala stadiet” då kloakmembranet delas upp i urinvägar, urinrör och analkanal. Då sker en störning som gör att det inte blir som det ska.

- Återupprepningsrisken är låg. Under mina tjugo år i yrket har jag träffat på två familjer där det finns en genetisk förändring hos både barn och förälder och där båda hade analatresi, säger Helena Borg.

Vid analatresi är det inte tarmen som saknas utan ändtarmsöppningen som mynnar på fel plats eller inte når fram. Det talas om hög och låg analatresi, beroende på var tarmen mynnar ut.

- Ändtarmen kan exempelvis mynna i urinröret, vilket innebär att det nyfödda barnet kan tömma avföring den vägen. Det är den vanligaste varianten hos pojkar.

Analatresi med förbindelse till urinvägarna betraktas som en hög missbildning, säger Helena Borg.

Låg analatresi är en variant av missbildningen där ändtarmen mynnar lite framför den korrekta placeringen. Detta ger försämrad knipförmåga och inte sällan förstoppningsproblem. Hos flickor med anala missbildningar är den vanligaste varianten att tarmen mynnar i nära anslutning till slidan, har en gemensam vägg med den, alternativt mynnar ut i slidan.

Hos pojkar kan ändtarmen komma ut nästan rätt, bara lite för långt fram (anterioriserad analöppning). Det medför minskad knipförmåga. Tarmen kan också komma ut i urinblåsan och det räknas som en omfattande missbildning (hög analatresi).

- Funktionellt sett har de låga missbildningarna bättre prognos än de höga, säger Helena Borg.

Analatresi syns inte vid vanlig screening med ultraljud. Det är först när barnet är fött på BB som sjukvårdspersonalen upptäcker det.

Diagnos

Barnläkaren ställer diagnos genom att inspektera barnet.

- Med ett tränat öga går det att få en god uppfattning om hur avancerad missbildningen är, säger Helena Borg.

Därefter görs en buköversikt, det vill säga en vanlig röntgen av magen för att få en uppfattning om var tarmen slutar. Vanligt är också ultraljudundersökning och en perianal punktion för att få en uppfattning om avståndet mellan där tarmen slutar och hudplanet där ändtarmen normalt mynnar.

- Vi gör många olika undersökningar för att upptäcka andra missbildningar, säger Helena Borg.

Därefter gör läkaren en prognos över hur barnets framtid blir.

– Funderingarna handlar om hur inkontinent barnet blir, säger Helena Borg.

Behandlingar

Läkarna har ungefär två dygn på sig innan barnet behöver få en stomi, en påse på magen för att leda ut avföringen, så att det kan börja äta.

– Har barnet en avancerad hjärtmissbildning måste det åtgärdas först. Det viktigaste är att barnet kan dränera sin tarm. Ytterligare operationer kan göras i ett senare skede, säger Helena Borg.

Själva operationen att skapa en ändtarmsöppning (PSARP- Posterior Sagittal Anorectoplasty) sker inte förrän vid två till sex månaders ålder. Efter det måste föräldern lära sig att stretcha den nya ändtarmsöppningen varje dag i tre månader med ett hegarstift. Vid fem till nio månader kopplas tarmen ihop och stomin läggs in.

– Efter det börjar den stora utmaningen. Vid första och andra levnadsåret när andra barn pott-tränas. Det är då föräldrarna måste förbättra tarmtömningen bland annat med olika lavemang, säger Helena Borg.

Att få bra tarmkontroll

Det finns tre viktiga faktorer som påverkar förmågan att kontrollera avföringen och det är känsel i ändtarmen, grovtarmens motorik och muskulatur kring ändtarmsmyningen och i ändtarmen. Med bra känsel, motorik och muskulatur förbättras förmågan till bra tarmkontroll.

Målet

Det är viktigt att tarmen håller sig ”tyst” och inte läcker mellan tarmtömningarna.

– Oavsett om vi ger ett vattenlavemang ett par gånger dagligen eller inte behöver barnet få till en ordentlig tömning, säger Helena Borg.

Frågor till Helena Borg:

Kan det vara så att barnet antingen har urinläckage eller problem med tarmen?

– Urinblåsan är ofta det stora bekymret och tarmen fungera bra med någon form av dagligt lavemang för att tidsbestämma tömningen.

Vår pojke har påse på magen och bajsar mycket slem. Vi har gjort behandling med kortisonlavemang men det blir inte bättre. Vad beror det på att det är så mycket slem?

– Det beror på hur stor del av grovtarmen som är urkopplad och som ligger nedanför stomin. Är det en stor del så kan det bero på det. Det är

en levande slemhinna som producerar slem och tarmceller som stöts ut. Ett sätt kan vara att spola tarmavsnittet en gång i veckan med koksalt.

Tarmträning

Stomi/tarmterapeuterna har som uppgift att stötta och undervisa vid stomi samt informera om olika lavemang, förskriva stomibandage, lavemangs- och inkontinensmaterial.

– Vi har mycket telefonkontakt med patienterna, ofta handlar det om att bekräfta att föräldrarna gör rätt, ge hopp och ge tröst, säger Kristina Gustafsson.

Barn med analatresi blir lätt förstoppade. Det börjar ofta med att tarmtömningen blir ofullständig och avföring ansamlas.

Avföringsläckage, kan vara ett tecken på förstoppning och innebär att avföringsklumpar stoppar upp och ger diarréläckage vid sidan av klumpen. Vid förstoppning kan även ändtarmen vidgas och förvärra förstoppningen. Även stenosis, förträngning i operationsområdet kan ge svårighet att tömma tarmen.

Behandling av analinkontinens

Tarmreglerade läkemedel ges för att ”gasa och bromsa” avföringen till lagom konsistens. Lavemang; Resulax, Microlax, Klyx och vattenlavemang är andra åtgärder för att förbättra tarmtömningen.

– Börjar föräldern ge lavemang när barnet är litet brukar det inte bli stora svårigheter. När barnet är äldre är det mycket svårare att påbörja lavemansbehandling. Nuförtiden rekommenderar vi lavemang ganska omgående efter analplastiken, säger Kristina Gustafsson

För mindre barn rekommenderas potträning i samband med lavemang efter varje måltid.

– När de blir större och särskilt när de tar vattenlavemang är det lättare att sitta på en toalett. Då är det bra med en pall under fötterna för rätt sittposition, säger hon.

Tarmtömningsreflex

Att bajsa styrs av måltidsrytm, dygnsrytm och sociala vanor. Det är ett reflexsamspel mellan tjocktarm, ändtarm och muskulatur.

Tarmtömningsreflexen eller den gastrokoliska reflexen som är kopplat till födointag är till hjälp. Tarminnehållet i tjocktarmen transporteras ner till ändtarmen i samband med muskelsammandragningar i mag- och tarmkanal. Därefter sker en utvidgning av ändtarmen. Om behovet inträffar lägligt möjliggörs tarmtömning, bäckenbottenmuskulaturen

slappnar av och den ”rectoanala” vinkeln rätas ut. Den som sitter hukande och krystar underlättar tömningen.

– Kommer trängningen olägligt kan den undertryckas genom knipning av slutmuskeln. Innehållet flyttas då uppåt och trängningen försvinner. En tarm som får reflex som undertrycks fylls på, och till slut kan det vara svårt att känna sig bajsnodig och bajsja, säger Kristina Gustafsson.

Biofeedbackträning är för det litet större barnet, från fem år cirka. Via ett dataprogram kan barnet se på dataskärmen och få feedback på knip och krystning, för att lära sig och använda sin bäckenbotten på rätt sätt.

Frågor till Kristina Gustafsson:

Vi har en femårig son med analatresi. Han får lavemang varje morgon, hans avföring är alltid lös, beror det på att vi ger för mycket Movicol?

– Ja prova att ta lite mindre Movicol, men ta inte bort det helt.

Är det farligt att bajsja löst?

–Enda problemet kan vara att barnet läcker när det hostar eller hoppar.

Det gör ont att få lavemang. Går det att göra något åt?

– Vi använder en liten slang, kateter, som vi trär på pipen på lavemanget. Då upplevs det som mjukare. Många tycker att det är extra jobbigt med Klyx, som finns i 120 ml och 240 ml. Vid förstoppning blir det då en kraftigare tömningsreflex. Det går ju att ge mindre mängd med en spruta till exempel 30 ml. **Colotip** är en pip som kan användas vid vattenlavemang om vätska läcker ut bredvid lavemangssonden.

Urologiska missbildningar

Cirka hälften av alla barn med VACTERL har avvikelser i urinvägarna och avvikelser genitalt. Vanligt är störd blåsfunktion och vid missbildningar i ryggskanalen är risken stor för neurogen (orsakad av nervskada) blåsrubbning.

Det säger Gundela Holmdahl överläkare på Barnkirurgen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Vanligaste avvikelserna, som påverkar urinvägarna vid VACTERL-association är: avsaknad av en njure, dåligt fungerande njure, hinder i urinvägarna, hästskonjurer, dubbelt anlagd njure med onormal inmyning av urinledare i blåsan och/eller reflux (backflöde) från blåsa till urinledare.

Det finns också flera varianter av genitala avvikelser. Hos pojkar kan detta vara avsaknad av testikel, att testiklarna inte vandrat ner till pungen eller hypospadi – det vill säga underutveckling av penis undersida. Hos flickor kan det vara kloakmissbildningar (en gemensam kanal för avföring, urin och slida) och vaginal- och/eller livmodersmissbildningar.

Störning i urinblåsans funktion

– Hos barn med analatresi och missbildningar av korsbenet är det vanligt med blåsfunktionsstörning, på grund av att nerverna mellan ryggmärg och blåsa är påverkade, säger Gundela Holmdahl.

I den normala funktionen hos blåsan ingår att lagra urin och då förväntas blåsan vara tät och fyllas på under lågt tryck. Tömningen ska sedan vara lätt, snabb och fullständig och bara ske när barnet själv vill. Funktionen av blåsmuskeln, slutarmuskeln inklusive bäckenbotten och samarbetet dem emellan störs lätt och kan orsaka en funktionell blåsfunktionsrubbing. Resultatet blir ”orolig blåsa” med läckage och ibland tömningssvårigheter. Om man dessutom inte har en ordentlig tarmtömning kan problemet förvärras.

Neurogen blåsrubbing uppkommer vid avvikelser i ryggkanalen, till exempel att ryggmärgen är kortare än normalt eller att den är fjättrad. En fjärdedel av alla barn med hög analatresi har sådana förändringar. Konsekvenserna av en blåsfunktionsrubbing är urinläckage, svårigheter att tömma blåsan och/eller höga blåstryck. Detta i sin tur kan leda till urinvägsinfektioner och i förlängningen till att njurarna tar skada.

Behandlingar

Beroende på problemets art och omfattning sätts olika behandlingar in. Vid blåsdysfunktion är potträning viktig, så att barnet lär sig kissa regelbundet.

– Kom också alltid ihåg att barnet ska tömma blåsan helt, säger Gundela Holmdahl.

Det finns medicinering med blåsmuskelavslappande medicin.

– Tänk på att noga följa blåstömningen vid insättningen av dessa behandlingar, exempelvis antikolinergika och botox. De kan sänka tryck och stoppa läckage vid orolig blåsa, men också orsaka förvärrade tömningsproblem, säger hon.

Om barnet har stora problem att tömma blåsan är RIK (Ren Intermittent Katetrisering), regelbunden tömning av blåsan med hjälp av en kateter ett alternativ. Barnet kan redan när det är sex år lära sig att göra det själv

men det behöver stöd av en vuxen.

Om neurogen blåsrubbning – spinal skada

Vid misstanke om neurogen blåsrubbning utreds och kontrolleras det med:

- Kissobservation hos blöjbarn, som visar hur barnet kissar och dess förmåga att tömma blåsan.
- Flödesmätningar och kontroll av ”residual urin” när barnet kan kissa ”på beställning”.
- Cystometri, tryckmätning i blåsan.

– Det är viktigt att se till att njurarna mår bra. Det görs genom att främja blåstömning och på så vis undvika infektioner, samt att skapa acceptabla blåstryck. Sedan är det givetvis också viktigt att se till att barnet blir torrt när det vill och är moget för det, berättar Gundela Holmdahl.

Om barnet ska bli torrt, det vill säga behärska sina kissningar, krävs ett mottryck i sfinktermuskulerna, som är de glatta muskler som finns i bäckenbotten, det ska överstiga blåstrycket när blåsan fylls.

– Dessutom behövs en tillräckligt stor blåsa för att rymma den volym som bildas mellan två kissningar, säger Gundela Holmdahl.

Kirurgi

– Det går inte att skapa en normal blåsfunktion. Framförallt är det samarbetet mellan hjärnan, spinalkanalen, blåsan och bäckenbotten, som är svår att skapa, säger Gundela Holmdahl.

Det som går att göra måste rubriceras som ”nästbäst” och det kan vara:

- Blåshalsplastik, som gör urinröret trängre och ökar motståndet.
- Mitrofanoff stoma, som är en alternativ RIK-väg. Mitrofanoff är en kanal som skapas med hjälp av blindtarmsbihanget eller en bit av tunntarmen. Kanalen gör det möjligt att tömma blåsan med hjälp av kateterisering via bukväggen. Det ser ut som en liten extra navel på magen.
- Blåsförstoring med hjälp av tarm, vilket innebär förstoring av blåsan genom att del av tunntarmen (ileum) sys in i blåsan.

Frågor till Gundela Holmdahl:

Går det att göra något kirurgiskt åt hydronefros, det vill säga blockering av urinledaren hos barnet, under graviditeten?

– Nej det går inte eftersom njuren mår bäst av att vara ifred inne i moderlivet. Men att barnet kissar är en förutsättning för att till exempel

lungorna ska utvecklas. Det är det man är mest orolig för när ett barn kissar dåligt. Därför avbryts graviditeten ofta i sådana fall.

Vår flicka är nio år och har problem med att kissa i skolan. Hon känner sig inte kissnödig. Hur ska vi få henne att själv komma ihåg att hon ska kissa?

– En bra uroterapeut som kan komma ut och informerar i skolan kan vara en sak, så att även skolans personal kan stötta och uppmuntra flickan att kissa regelbundet. Det kan underlätta att använda vibrationsklocka i mobilen som påminner henne. Har hon inga skador i ryggen finns det god chans att hon kan träna upp sig. Ett alternativ är också att börja RIKA.

Vid Mitrofanoff stoma, som är en alternativ RIK-väg används blindtarmen. Vad händer om blindtarmen inte finns kvar?

– Då gör vi en kanal av tunntarmen. Mitrofanoff stoma är ett mer långsiktigt alternativ än knapp på magen eftersom vi använder kroppens eget material. Det är alltid större infektionsrisker med främmande material.

Uroterapi

Uroterapins viktigaste mål är att arbeta för en blåsfunktion som innefattar en god blåstömning och kontinens det vill säga att hålla sig torr. Det säger Monika Doroszkiewicz, stomi- och uroterapeut på Barnkirurgen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ordet uroterapi är sammansatt av uro- från urologi läran om sjukdomar i urinorganen och terapi som betyder behandling av sjukdomar eller skada. En uroterapeut utför uroterapi. Till uroterapin kommer barn med urogenitala missbildningar. Det kan vara barn med missbildningar i urinvägarna, barn med blåsrubbningar och njurtransplanterade barn. Men också de med sängvätning och de som inte kan hålla tätt på dagtid, så kallad funktionell blåsrubbning.

Genom samtal med barn och föräldrar kartlägger uroterapeuten problemet.

– Vi tar vid dessa samtal upp en noggrann miktionsanamnes det vill säga hur kisseriet och tarmfunktionen fungerar och sammanställer urin- och vätskelistor. Barnen gör en kontinentstest, flödesmätning och kontrollerar kvarliggande urin med hjälp av ultraljud, säger Monika Doroszkiewicz.

När problemen kartlagts planerar de och genomför behandlingsprogram med regelbundna återbesök. I det ingår undervisning om blåsa, rådgivning, läkemedelsbehandling och förskrivning av hjälpmedel.

Det normala ”kissandet”

Barn föds med en urinblåsa som har en kapacitet på cirka 30 ml och ett barn på cirka 15 år, har en urinblåsa med en kapacitet på cirka 500 ml. Normalt bör vi kissa var tredje till fjärde timma för att inte få en för stor och uttänjd blåsa.

Blöja och potträning

- Barn med analatresi har ofta blöja långt upp i åldrarna. Det beror antingen på urin eller avföringsläckage. För att komma tillrätta med inkontinensen måste tarmen skötas. Ett sätt är att försöka ha regelbundna rutiner. Bland annat är det viktigt att tömma blåsan.
- Den som håller sig länge och inte går och kissar riskerar att urinblåsan trycker mot tarmen. Det kan vara svårt att hålla avföringen och det blir lätt urinläckage, säger, Monika Doroszkiewicz.

Det är bra att starta blöjavvänjningen vid 18 månaders ålder ungefär och det underlättar om barnet kan gå utan blöja hemma. Föräldern bör hjälpa barnet att komma på pottan efter till exempel maten och före och efter sömn. Det är en fördel att använda sig själv och barnets eventuella syskon som förebilder.

- EC, elimination communication, betyder att barnet kommunicerar med föräldern när det gäller att kissa och bajsa. EC kan praktiseras från det att barnet är nyfött och är inte åldersberoende. Föräldern kontrollerar barnet och när det rör sig på ett visst sätt, sätts barnet det på pottan eller toaletten, säger Monika Doroszkiewicz.

Inom utoterapin arbetar uroterapeuterna med Biofeedback-träning. Här kan barnet få feedback på knip och avslappning och lär sig så att upptäcka sin bäckenbotten och dess möjligheter, på dataskärmen.

- Vi sätter elektroder på var sida av ändtarmen och en på höften, för att barnet ska lära sig att slappna av i blåsan, säger Monika Doroszkiewicz.

Alternativa vägar att tömma blåsan

MicKey knapp är en ballongknapp i blåsan för att kunna tömma blåsa kontinuerligt. Knappen är en port i nivå med huden och tillverkad av vävnadsvänlig silikon. Den består av en ballong som fylls med vatten för att hålla knappen på plats i urinblåsan. Knappen har också en backventil för att inte urin skall läcka ut. En kopplingslang används för att tömma urin från blåsan.

Mitrofanoff stoma är **en kontinent stomi**, ett alternativ till att tömma urinblåsan för de lite äldre barnen, tonåringar och vuxna. Man använder oftast blindtarmen för att göra en ventil från blåsan till buken.

Fråga till Monika Doroszkiewicz:

Hur ser man skillnad på gastrostomiknappen och vesicostomiknappen. De ser exakt likadana ut. Har ni något tips hur man märker upp om barnet har båda?

– Måla vesicostomiknappen med gult nagellack.

Vår son är nio år och behöver ha blöja. Han läcker hela tiden och det finns bara babyblöjor, med söta märken. Inkontinensskydd räcker inte eftersom han kissar hela sin mängd i blöjan. Vad göra?

– Det finns Boxershorts som är gråsvarta, de heter DryZone och är från företaget Heinex.

Handförändringar

Ungefär hälften av barnen med VACTERL har någon form av handförändring.

– I namnet VACTERL står bokstaven L för limb och det betyder extremitet, men det är oftast arm och hand det handlar om, säger Ann Nachemson, överläkare på Handkirurgen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Handens och armens utveckling under fostertiden börjar med en armknopp som syns under fostervecka fyra, handsegmentet och utvecklingen av blodkärl etableras vecka fem, synliga fingerstrålar och nerver syns i vecka sex och fingrarna är separerade i vecka sju.

– Sen är allt klart förutom själva tillväxten, säger Ann Nachemson.

Förändringarna vid VACTERL kan innebära att barnet föds med för många fingrar så kallade duplikationer, för få fingrar, reduktionsmissbildningar och sammanväxta fingrar, syndactyli. Avsaknad av underarmens strålben, radiusaplasi eller förkortat strålben är dock den vanligaste förändringen.

När det gäller syndactyli, så kallad simhud mellan fingrarna, separerar handkirurgen de fingrar som måste separeras för att barnet ska få ett så bra grepp som möjligt.

– Ibland sitter fingrarnas ben ihop och även om de inte gör det är det inte så enkelt att det bara går att klippa isär, oftast fattas det skinn. Då kan vi låna hud från exempelvis ljumsken, säger Ann Nachemson.

Resultatet blir ofta väldigt bra och ärrer inte så synliga.

Vid duplikationer är flera fingrar av samma sort. Vanligt är att det är tummarna som är dubblerade.

– Då opererar vi oftast bort den ena tummen och ser vi till att den tumme som är kvar blir funktionell, säger hon.

Reduktionsmissbildningar delas upp i:

- Transversella missbildningar, när det fattas fingrar eller en hand.
- Longitudinella missbildningar, när radius, strålbenet saknas och oftast tummen också (radiusaplasier).

– Bara tre-fyra barn föds varje år med radiusaplasia. I hälften av fallen gäller det en arm och i hälften båda armarna, säger Ann Nachemson.

Bäst är att åtgärda det så tidigt som möjligt, så att armen inte fastnar i ett felaktigt läge.

– Helst ska barnen ha ortoser redan de första dagarna i livet, för då är kroppen mjuk och följsam, säger Ann Nachemson.

Vid cirka sex månaders ålder är det sedan dags för operation.

– Vi rätar upp handleden, stramar åt senor och sätter sedan ett stift rakt genom handleden och upp i armbågsbenet. Det får sitta där kanske i ett halvår så att armen stabiliserar sig.

Går det inte att operera armen tidigt, för att barnet kanske är sjukt och andra behandlingar måste prioriteras, så fastnar förmodligen handleden i ett snedställt läge.

– Vi kan då sätta på ett ”distraktionsinstrument” och sakta ”skruva” upp handleden i rätt läge genom att tänja ut mjukdelarna. Det gör vi på relativt små barn. Samma typ av instrument kan också användas lite senare för att förlänga och räta ut armbågsbenet som ofta är för kort och ibland krokigt då strålbenet saknas, säger Ann Nachemson.

Saknas tummen går det att göra en tumme av pekfingret. Pekfingret behövs inte på samma sätt som tummen.

Alla operationer som handkirurgerna gör på små barn syftar till att förbättra handfunktionen.

– Gör vi en hand som fungerar ser oftast inte andra människor att det är något fel med den, säger Ann Nachemson.

Ortopediska aspekter

V:et i VACTERL betyder kotmissbildning. 60 till 90 procent av alla som har VACTERL har en påverkan på kotorna. Det berättar Ann-Charlott Söderpalm som är överläkare på Barnortopedien vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Under graviditetsvecka fyra utvecklas det som ska bli kotor. Det är en komplicerad process och det är därför inte ovanligt att det blir fel.

– Missbildningarna kan ta sig många olika uttryck. Exempelvis kan ryggkotan se annorlunda ut, kotorna kan växa ihop i ena ändan och vara öppna i andra och flera kotor kan sitta ihop och bilda, en så kallad blockkota.

Beroende på vilken typ av missbildning det är, påverkas barnet på olika sätt. Det kan bland annat yttra sig i kortvuxenhet eller en snedvriden rygg.

Symtom

Ryggmärgsbräck uppstår under fosterstadiets tredje och fjärde vecka. Orsaken är inte helt klarlagd, men både miljö och ärftliga faktorer har betydelse.

I Sverige föds varje år cirka tio till 15 barn med ryggmärgsbräck och det förekommer vid VACTERL

– När ryggmärgskanalen inte sluter sig fullständigt åtgärdar vi det snabbt, oftast redan under det första levnadsdygnet då öppningen täcks över. Risken är annars stor för infektion, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Skolios, krokighet i ryggen, är vanligt vid VACTERL. Vid så kallad funktionell skolios är hållningen i ryggen krokig till exempel på grund av att benen är oliklånga och därmed ger en snedställning i bäcken och rygg. Om benlängdsskillnaden korrigeras är ryggen rak. Strukturell skolios, som de flesta med VACTERL har, är medfödd och beror på förändringar i kotpelaren.

Undersökning

Vid en skoliosundersökning kontrollerar läkaren bäckenet, mäter hur långa benen är och bedömer hur ryggen ter sig både i sittande och stående ställning och vid framåtlutning.

– Vi kontrollerar ryggens rotation i sidled med en skoliometer, som är en typ av vattenpass. Om ryggen roterar fem grader eller mer är personen kvalificerad för en röntgen. Era barn har säkert röntgat sig tidigt eftersom det vid VACTERL finns en koppling till kotmissbildningar, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Vid en röntgenundersökning av ryggen mäts cobbvinklar och utifrån det beskrivs ryggens krokighet.

– Vi kan bedöma hur skoliosen utvecklas med upprepade kliniska kontroller och vid behov även göra upprepade röntgenundersökningar. Vi kan därefter ta beslut om det finns behov av åtgärd eller om det går att avvakta, säger hon.

På röntgenbilden kan ortopederna se hur ryggkotorna ser ut, om det finns halv kotor och blockbildningar.

– Med datatomografi (CT) och magnetkameraundersökning (MR) kan vi få en tredimensionell bild av ryggen. Då kan vi upptäcka om det finns orsak att misstänka att ryggmärg eller nervstrukturer kan vara påverkade. Förutom formen på ryggen, bedömer vi även tillväxttakt hos personen, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Om det finns mycket kvarvarande tillväxt, är risken större att skoliosen ökar än om personen nästan är färdigvuxen. Krokighet på 25 till 40 grader behandlas i allmänhet med korsett.

– Med korsettbehandling eftersträvar vi inte mindre krokighet, utan snarast att den inte ska tillta, säger hon.

Om korsett inte räcker eller om krokigheten tilltar, brukar man överväga operation. För barnen kan fortsatt tillväxt bli ett problem. Ryggen slutar att växa allra sist och tillväxten pågår hela tiden fram till övre tonåren.

– Stelopereras kotorna tidigt under uppväxten riskerar ryggen att bli mycket kort. Detta är inte fallet om man endast stelopererar mellan två kotor. För större korrigeringar finns idag expanderbara instrument som på ett annat sätt än förut kan följa barnet i tillväxten, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Hos en del barn har ryggmärgen fastnat vid något ställe i ryggmärgskanalen. Det kallas fjättrad ryggmärg. När barnet växer leder fjättringen till att nerver sträcks och funktionen i nerven blir

påverkad. Detta kan ta sig uttryck i tågång då musklerna i benen påverkas eller i urinblåsans funktion.

– Märker föräldern en skillnad, till exempel att ens fyraåring inte behövt blöja på länge men plötsligt behöver det igen, eller börjar gå på tå, som det inte gjort förut. Då kan fjättrad ryggmärg vara orsaken, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Tendensen att gå på tå kan bli permanent. Ortopeden har i sådana fall möjlighet att göra hälsenan längre.

– Med olika metoder kan vi göra hälsenan längre med efterföljande gips i sex veckor. Men då gör vi inget åt grundproblematiken. Den ligger i fjättringen och det åtgärdar neurokirurgen genom en operation där fjättringen lättas, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Under fosterutvecklingen kan barnet få fler tår än normalt och det kan skapa olägenheter, men utvecklingen kan också leda till avsaknad av tår eller ben i benet eller i foten. Det kallas för dysmeli.

– Vi försöker se till att avslutningen på benet och foten blir optimal trots dysmelin. I vissa fall kan det bästa vara att ta bort foten och ersätta den med en välfungerande protes, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Vid dysmeli händer det att det smalare underbenet, fibulan saknas, då ofta i kombination med att två tår är borta, (fibulaaplasi). Foten blir då ofta både kortare än normalt och slutar i en spetsfot.

– Då blir benet för kort för att det ska fungera optimalt. Ibland kan det vara möjligt att förlänga det kortare benet, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Frågor till Ann-Charlott Söderpalm:

Ska vi gå till en ortoped om vi misstänker fjättrad ryggmärg?

– Det är oftast en barnneurolog eller en barnläkare som tittar på barnet först. Om fjättringen ska åtgärdas är det neurokirurgen som tillfrågas om detta. Men eftersom en konsekvens kan vara att barnet går på tå, kan det vara så att barnet först kommer till ortopederna som startar undersökningarna.

Hos vårt barn som är nio år, slutar ryggmärgen högt upp. Han har aldrig haft fjättrad ryggmärg, men kan han få det nu? Han har symtom i tarm och urinblåsa.

– Det är definitivt en fråga man kan ställa till ansvariga läkare. Det kan röra sig om någon typ av påverkan på nervsignalerna till tarm och blåsa, men det behöver inte nödvändigtvis vara en fjättring. Det går att kontrollera genom en magnetkameraundersökning, men även andra undersökningar kring hur blåsan och tarmen fungerar bör göras.

Ska barn med habituell tågång tvingas att gå ner på hälen?

– Nej låt barnet gå eller springa som det vill. Om man har funderingar på om det kan finnas någon bakomliggande sjukdom till att barnet går på tå, bör en läkare kontrollera barnet. Detta görs i allmänhet i första hand på BVC. Bedömer läkaren att det rör sig om så kallad habituell tågång, är det bara att lugnt avvakta.

Forskning

2015 startade ett doktorandprojekt vid Institutionen för Kvinnors och Barns hälsa vid Uppsala universitet. Utgångspunkten är att vården behöver förbättras för barn med esofagusatresi, analatresi och VACTERL.

Den första studien i projektet är en datorstödd intervjustudie med barn mellan fem och åtta år, syftet är att ta reda på mer om deras upplevelser av vården och av hälsan. Dessutom ingår intervjuer med barnens föräldrar om deras upplevelser av vården.

– Målet är att förbättra omhändertagandet. Intervjuerna med barnen görs på plats medan föräldrarna kan intervjuas per telefon. Jag har möjlighet att resa till er hemort, säger Ann-Marie Kassa, barn- och forskningssjuksköterska och doktorand.

Den andra studien består av telefonintervjuer med ungdomar som är mellan 15 och 17 år och unga vuxna mellan 18 och 20 år.

– Vi vill ta reda på mer om upplevelser av vården och vad de uppfattar som viktigt vid övergången mellan barn- och vuxensjukvård, säger Ann-Marie Kassa.

Den tredje studien är en enkätstudie med formulär om livskvalitet och psykologiskt välbefinnande hos barn och ungdomar mellan åtta år och 17 år. Även föräldrar ombeds svara på motsvarande enkäter.

– Vi vill jämföra om graden av missbildningar påverkar välbefinnandet, säger Ann-Marie Kassa.

Studierna är godkända av lokala etikprövningsnämnden i Uppsala.

Den som är intresserad av att vara med i någon av studierna kan kontakta:

Ann-Marie Kassa
 Barn-och forskningssjuksköterska, doktorand
 ann-marie.kassa@kbh.uu.se
 ann-marie.kassa@akademiska.se
 076-2114259

Hugo idag

Hugo är som vilken kille som helst, fränsett att han måste ta lavemang och har blöja. De återkommande luftrörskatarrerna och lunginflammationerna har minskat betydligt tack vare antibiotikan som han sedan hösten 2015 tar varje dag i förebyggande syfte.

– Tänk om vi vetat detta tidigare. Hugo var borta mycket från förskolan och det tog på honom. Han var trött och hostade oerhört mycket, säger Hanna.

Hugo älskar att röra på sig och är mycket social. Han och brodern som är närmast i ålder leker mycket ihop.

Magen som har varit ett problem tidigare sköter sig fint nu.

Föräldrarna ger honom lavemang varje morgon och det fungerar.

Kissandet är som det är. De måste påminna honom om att byta blöja både hemma och i skolan.

Hugo äter själv nu och vad som helst till och med köttbitar går ner utan att han sätter i halsen. Men dryck är ett måste till maten annars blir det svårare. När Hugo var mindre var det mer problem med maten. Matstrupen vidgades fyra gånger de första två åren, men det har inte behövts sedan dess.

Till hösten börjar Hugo i förskoleklass och det oroar föräldrarna. Det blir ny skola, nya lärare och nya klasskamrater.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på medicinsk- och specialpedagogisk kunskap samt information om barnets förutsättningar och behov.

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser.

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, berättar Bodil Mollstedt, specialpedagog på Ågrenska.

Barn som har VACTERL har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får komplexa konsekvenser. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser med VACTERL och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskola och skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

Samverkan

Det är viktigt att de som finns kring barnet samverkar. Det handlar om personal i sjukvård, habilitering, barnhälsovård och elevhälsa, kommunens resursteam och specialpedagogiska skolmyndigheten.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, Internationell Klassifikation av Funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dess 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.

Vad är det som underlättar i vardagen för era barn?

Bodil Mollstedt ställer frågan till föräldrar och personal och ber dem fundera lite grand och gärna prata mellan bänkraderna. Efter fem minuter får de berätta vad de kommit fram till.

Någon nämner att det är viktigt att må bra, både som barn med VACTERL och förälder. En person skulle vilja ha färre sjukhusbesök, som det är nu kan de ha sju olika läkare som de går till under året. De många operationerna påverkar familjen och smittorisken gör att barnen behöver vara hemma från skolan minst en vecka innan operation.

– Tänk om det gick att hålla de andra klasskamraterna hemma när de är sjuka. Det skulle underlätta för oss. Smittorisken är stor i perioder.

Om barnet har hög frånvaro på grund av sjukhusbesök är det bra om skolan utser en kontaktperson, kanske en specialpedagog.

– Det underlättar kommunikationen mellan skolan och elev/föräldrar, säger Bodil Mollstedt.

Att barnen har goa kompisar tycker föräldrarna är härligt. Rutiner är också bra. Scheman nödvändig att hålla sig till både hemma och i skolan. Kiss- och bajsscheman är något de flesta tycker är bra att ha. I det sammanhanget påpekar någon att förstående pedagoger är en förutsättning för att barnen ska trivas i skolan. Skriftlig information från skolan till hemmet underlättar, säger någon. Och en god nattsömn!

För att allt detta ska fungera är det flera olika faktorer som påverkar. Det är barnets egna kroppsliga förmåga, men också omgivningsfaktorer (attityder, sociala sammanhang och den fysiska miljön). Föräldrar och personal är överens om att många av de goda erfarenheterna beror på att miljön anpassats så bra som möjligt efter barnets behov och förutsättningar, vilket skapar delaktighet.

Särskilda mål

Att ta hänsyn till barnets personliga omvårdnad och integritet, är ett viktigt mål under vistelsen på Ågrenska. Det innebär att personalen är mån om att anpassa aktivitetens längd efter barnen och växla mellan mer eller mindre fysisk ansträngning samt aktiviteter med naturliga pauser.

För att stimulera grovmotorik, balans och koordination har barnen uteaktiviteter där hela gruppen går till skogen och till stranden för att plocka snäckor. En rolig övning i skogen är hinderbanan nere vid Ågrenskas ingång, där gruppen lär känna varandra och lär sig att samarbeta. Walkie-talkie- gömme är också populärt. Det ena laget gömmer sig och ger ledtrådar till laget som letar efter dem. I den leken skapas naturliga vilopauser så att alla kan vara med.

Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

– Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när det behövs, men också att ha fingertoppskänsla nog att backa undan när det är möjligt. Att hitta den balansen är svårt men viktigt, säger Bodil Mollstedt.

Andra samarbetsaktiviteter ingår där barnen får möjlighet att lära känna varandra ordentligt. En sådan aktivitet får föräldrarna pröva

på, ”lapparna”. Fyra personer står bredvid varandra och Bodil Mollstedt ger dem lappar på vilka det står knä, fot, kind och så vidare. De ska försöka sätta så många lappar som möjlig, kind mot kind, knä mot knä, huvud mot huvud och så vidare utan att lapparna faller ned till golvet. Det blir många skratt både bland de som gör övningen och de som sitter i lokalen.

Sagor och annan litteratur om att vara olika och bli bekräftad som den man är, är stående inslag under Ågrenskas vecka för barn med VACTERL,

Kalle Kanin följer de mindre barnen under veckan. Han dyker upp ur sin resväska varje morgon och pratar en liten stund med barnen.
– Kalle Kanin är lika blyg som barnen i början på veckan, men blir tryggare allteftersom veckan fortskrider, precis som barnen, säger Bodil Mollstedt.

Barnen får också möjlighet till vila under dagen.

– Vi har bland annat saccosäckar i ett rum dit barnen om de vill kan gå undan en stund, säger Bodil Mollstedt.

Det finns tydliga rutiner kring toalettbesök och hygien.

– Samma personal hjälper till vid toalettbesök, säger Bodil Mollstedt.

Stärka självkänslan

Syftet med aktiviteterna är att erbjuda en trygg miljö men också att skapa förutsättningar för en ökad självkänsla. Barnen blir bekräftade och får känna att de lyckas.

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

Den som vill ha tips och råd om aktiviteter är välkommen att ringa till Ågrenskas barnteam.

Hur bygga vidare tillsammans

När det gäller olika anpassningar understryker Bodil Mollstedt vikten av att ha en öppen kommunikation med eleverna om vad de själva behöver hjälp och stöd med i skolan. Hon berättar om en pojke på 14 år som fick en anpassad toalett i skolan, en anpassning han inte ville ha. ”Ingen frågade mig”, sa han.

Å andra sidan är det bra att våga testa nya idéer som kan underlätta och utvärdera dem ofta.

– Sedan är det inte okej att en planerad anpassning inte blir så som man tänkt. Tänk om, tänk nytt, avslutar Bodil Mollstedt.

Länktips<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, myndigheten för delaktighet)

- <http://www.bildstod.se> (bildprogram)
- www.varsam.se
- www.komikapp.se

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 Astrid Emker, 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 Astrid Emker.

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

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

Känslor och frågor

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

Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar

också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått.

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på flickan och pojken vars syskon har VACTERL-association. Syskonen berättar om sig själva eller om 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.

Kan man få cancer av ett hårt slag? frågade en 15-årig pojke läkaren på en vistelse med Barncancerfonden? Han hade slagit till sin bror på benet med bandyklubban under en träning. Några månader senare fick brodern cancer i det benet.

Nej, sa läkaren. Lättnaden syntes tydligt i ansiktet på 15-åringen.

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

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

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

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

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte

alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning och syskonet vill inte belasta dem.

Berättelsebok

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

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

Vardagstid med föräldern

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 pappa 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, säger Astrid Emker.

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

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

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

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

Hugo och hans syskon

Hanna och Mattias ville båda ha tre barn. Att Hugo, deras första barn blev så sjukt var inget som förändrade det.

– Allt blev bättre när vi fick fler barn än ett. Det var det där att lägga sitt fokus på någon mer som gjorde livet lättare, säger Mattias Under graviditeten fick Hanna gå på extra ultraljudskontroll och båda syskonen är friska.

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 Marianne Lillehagen och logoped Åsa Mogren, 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 kunskap om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

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

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se), Facebook, You Tube och via MHC-appen. Kortfattad information om sällsynta sjukdomar och tand- och munvård, finns på www.mun-h-center.se

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

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

Lillehagen om att det är bra att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta. Alternativt går det att låta barnet ligga ner i en säng eller liknande.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

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

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, (hål i tänderna), samt erosioner(frätskador på tänderna) som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och muskulatur i käkarna är viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Det föreligger ett behov av förstärkt tandvård, och barnen bör kallas in för kontroll samt vid behov fluorlackning minst två gånger årligen.

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 VACTERL

På Mun-H-Center har man genom åren undersökt 11 barn i åldrarna 4-15 år. 8 pojkar och 3 flickor.

Följande mun- och tandrelaterade symtom kan men behöver inte förekomma hos barn med VACTERL:

- Läpp- och gomspalt
- Mild ansiktsasymetri
- Ökad kariesrisk
- Ökad risk för erosioner
- Behov av antibiotikaprofylax

Ökad kariesrisk kan bero på:

- Ättsvårigheter, långdragna måltider, täta måltider
- Sväljproblem, lättuggad kost
- Mediciner

Risken för tanderosioner kan bero på:

- Reflux
- Kräkningar
- Mediciner
- Muntorrhet/Munandning

Vad har vi sett idag?

- Mediciner; Nexium och astmamediciner
- PEG- tandsten
- Tendens till liten överkäke
- Tidig tandväxling

Nexium innehåller sackaros, vilken innebär att risken för karies är större. Erosioner på tänderna kan orsakas av reflux, kräkningar och frekvent intag av sura drycker som juice. Astmamediciner innehåller medel som sänker pH till under 7, det vill säga de är sura. Efter inhalation av astmamedicin är det värdefullt att skölja munnen med vatten, så de sura produkterna inte blir liggande kvar i munnen, säger Marianne Lillehagen.

Munmotorik

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

– Hos hälften av alla med en sällsynt diagnos är munmotoriken påverkad, säger logoped Åsa Mogren.

Logopeden kan ge råd angående ätsvårigheter tal- och kommunikationsträning, samt oralmotorisk träning. Syftet med behandlingen är att förbättra förutsättningarna för att träna artikulationsförmågan samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

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

Orsaken till barnens ätproblematik kan vara esofagusatresi, hjärtfel, andningssvårigheter, reflux och kräkningar. Barnen kan ha svårt för att svälja vissa konsistenser, ha en överkänslighet i munhålan, dålig aptit och en försenad ätutveckling.

Ätsvårigheter handlar om två saker viljan att äta och förmågan att äta.

– När det gäller viljan är det viktigt att kontrollera aptit, mag- och tarmreflux, andning, allmäntillstånd och barnets upplevelse av mat och ätande. Förmågan att äta handlar om att kunna hantera maten i munnen, att suga, dricka, tugga och svälja, säger Åsa Mogren.

Behandlingen vid ätsvårigheter kan vara medicinsk (nutrition, medicinering, kirurgi). Det kan handla om att kompensera (anpassad kost, matningsteknik, hjälpmedel, sitta och dricka) eller gå ut på att förbättra funktionen med senso-motorisk träning och genom att stimulera ätandet.

Varför är det viktigt att tugga?

- Det underlättar matsmältning
- För att känna mättnad och äta lagom mycket
- Ger starkare tuggmuskler och en bättre käkposition
- Ger ett säkert ätande

– Tuggträning kan vara att prova mat i olika konsistenser, tugga på ett tugghjälpmedel en så kallad chewy tube eller tuggträna framför datorn med datorspelet ToyKit, avslutar Åsa Mogren.

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

www.mun-h-center.se

Försäkringskassan

– Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning, säger Märta Lööf-Andréasson, som är personliga handläggare på Försäkringskassan i Göteborg.

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. Detta kan ske på försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon.

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.

– Eftersom försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Märta Löf-Andréasson.

Mer info och blanketter för ansökan finns på 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.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 300 kr (2016).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2016 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 229 kr/ mån	110 750 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 922 kr/mån	83 063 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 615 kr/mån	55 375 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 307 kr/mån	27 688 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36, 53 eller 69 procent

av prisbasbeloppet, som godkänts av försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

Merkostnader innefattar exempelvis:

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etcetera.

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. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller.

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. Staten (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

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. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissafunktionshindrade) 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.

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.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak. Det går att söka anpassningsbidrag för bil man redan äger. Man måste dock uppfylla kraven för bilstöd som man sedan inte måste plocka ut. Bilen måste också anses lämplig för anpassning.

Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men

blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Märta Lööf-Andréasson.

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

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**

Samhällets övriga stöd

– Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuellt för barn med VACTERL. Bland annat genom SoL, socialtjänstlagen går det att få insatser som till exempel avlösarservice/avlastning samt anhörigstöd. Johanna Skoglund som är socionom på Ågrenska berättar om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.

Sedan den 1 januari 2015 gäller en ny patientlag, som stärker patientens

ställning. För patienten innebär det att det blir lättare att välja öppenvård i andra landsting och att till exempel få en ny medicinsk bedömning.

Genom lagen har kravet ökat på landstingen att informera patienten och försäkra sig om att patienten har förstått informationen.

– Lagen har gjort det tydligare att barnen har rätt till inflytande över sin egen vård, säger Johanna Skoglund.

Mer information om lagen finns på nfsd.se och 1177.se

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

SoL och Skollagen är aktuella när det gäller barn med VACTERL

Anhörigstöd

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

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

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 till att ge avlösning åt anhöriga 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.

Kontaktperson

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

Samordnad individuell plan, SIP

Sedan 2010 gäller att hälso- och sjukvården tillsammans med socialtjänsten ska ta fram en individuell plan, eller samordnad individuell plan, SIP. I den ska det stå vilka insatser som behövs, vilken huvudman som ansvarar för dem och vad andra ska ansvara för. Patienten eller brukaren ska säga ja till att planen tas fram.

Läs mer på nfsd.se

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.

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 omorganisering 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.

Egenvård för barn i förskola och skola

Ibland behöver barn och elever någon form av hälso- och sjukvårdsåtgärd under sin vistelse i förskola eller skola. En läkare kan bedöma om en åtgärd kan utföras som så kallad egenvård. Det innebär att till exempel en

förälder, en personlig assistent, skolpersonal eller barnet självt kan utföra åtgärden efter instruktion.

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.

– Om parterna har svårt att enas kan det vara bra att ställa frågan: Hur gör vi då? Det gör det tydligt att barnets situation är allas gemensamma angelägenhet, säger Johanna Skoglund.

Boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

– Det är också viktigt att i god tid förbereda stadiemyten i förskola och i skolan. Att lämna skriftlig information när det behövs, hålla möten med berörd personal, till exempel mat- och fritidspersonal. Samt vid behov ta med någon från sjukvården för att ge tyngd och allvar, 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
Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00
upplysningstjansten@skolverket.se

Tips på bra webbsidor

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

Föreningsinformation

VACTERL föreningen är en ideell, politiskt och religiöst obunden riksförening som bildades 1993. Föreningen har som syfte att stödja barn och vuxna med VACTERL och deras anhöriga. Föreningen samlar fakta och erfarenheter i en kunskapsbank och vill sprida kunskap till sjukvårdspersonal och allmänhet om VACTERL. Det berättar ordförande i föreningen Josefine Azari.

Det finns barn i alla åldrar och några har genomgått många operationer. Även de som enbart har en eller två av missbildningarna välkomnas som medlemmar. Som medlem går det att engagera dig på flera olika sätt i föreningen. Årsavgiften är 300 kronor per år och sätts in med fullständiga namn och adressuppgifter på samtliga familjemedlemmar på föreningens Pg konto 81 41 14-5. Stödmedlem betalar 100 kronor per år eller valfritt belopp. Läs mer på föreningens hemsida: www.vacterl.com

Hugo och VACTERL- föreningen

De fick höra talas om föreningen på sjukhuset och åkte på första daglägret när Hugo var ett och ett halvt år.

– Det var framförallt bra att se de äldre barnen då och hur de klarade sig, säger Hanna.

– Och vi fick reda på mycket bland annat att det gick att få vårdbidrag genom försäkringskassan. Vi har arbetat 80 procent båda två och vårdbidraget har hjälpt vår ekonomi, säger Mattias.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera

broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser

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

VACTERL-association

En sammanfattning av dokumentation nr 512

VACTERL är en initialförkortning (akronym), där varje bokstav representerar ett missbildat organ. V står för vertebra (kota), A för anus (ändtarm), C för cor (hjärta), T för trakea (luftstrupe), E för esofagus (matstrupe), R för ren (njure) och L för limb (extremitet). Barn med VACTERL-association har missbildningar i minst tre av dessa organ, och det behövs ofta upprepade operationer med sjukhusvistelser, framförallt under första levnadsåret. En del av missbildningarna måste opereras tidigt, ibland redan i nyföddhetsperioden, till exempel när en del av matstrupen saknas eller om ändtarmpassagen är blockerad. Många av barnen har också ett medfött hjärtfel som kräver operation. Antalet missbildningar och svårighetsgraden varierar mellan olika barn, liksom resultatet av de olika operationerna. Det föds cirka 5-10 barn med VACTERL per 100 000 barn. Det betyder att cirka 10 barn föds med VACTERL varje år i Sverige. VACTERL är något vanligare bland pojkar än bland flickor.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

www.agrenska.se