

Dokumentation nr 499

Möbius syndrom vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

MÖBIUS SYNDROM, VUXENPERSPEKTIVET

Ågrenska arrangerar varje år vistelser för vuxna med sällsynta diagnoser från hela Sverige. Varje gång kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Möbius syndrom.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation 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 ingår en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen. I sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser beskrivs hur det kan se ut mer generellt för gruppen. Deltagarna i intervjuerna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, där de kan laddas ner kostnadsfritt som PDF: www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Per Karlsson, överläkare, Ögonkliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Mölndal

Marizela Kljajić, legitimerad psykolog, Hand- och plastikkirurgi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Hans Mark, plastikkirurg, Hand-och plastikkirurgi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Sara Eriksson, personlig handläggare, försäkringskassan, Göteborg

Kristina Frisen, specialist, försäkringskassan, Avdelningen för funktionsnedsättning väst 1, Göteborg

Medverkande från Ågrenska:

AnnCatrin Röjvik, verksamhetschef

Cecilia Stocks, socionom

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinska aspekter, Möbius syndrom	6
Ögon	7
Att leva med ett annorlunda utseende	10
Plastikkirurgi vid Möbius syndrom	12
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	14
Information från försäkringskassan	17
Anette har Möbius syndrom	22
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	24
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	24
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	26

Medicinska aspekter, Möbius syndrom

Vid Möbius syndrom märks en medfödd försvagning av ögats muskel och av vissa ansiktsmuskler. Mimiken är nedsatt och skelning är vanligt. Ibland förekommer hörselnedsättning, ortopediska avvikelser, utvecklingsstörning och autism. Det berättar överläkare Per Karlsson, Ögonkliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Mölndal.

Det är svårt att med säkerhet säga hur vanligt Möbius syndrom är. – I Socialstyrelsens kunskapsdatabas över ovanliga diagnoser framkommer att man känner till 50 personer med syndromet idag i Sverige. Men Möbius syndrom är troligen underdiagnostiserat och gissningsvis har upp till 100 personer syndromet, säger Per Karlsson.

Numera används ofta det vetenskapliga namnet Möbius sekvens istället för Möbius syndrom, vilket Per Karlsson tycker passar bättre.

– Syndrom betyder att det är en orsak till avvikelserna. Sekvens är när det är en kedjereaktion, vilket det är frågan om här, säger han. I den här dokumentationen använder vi trots det, det mera allmänt förekommande, Möbius syndrom.

Bakgrund

Syndromet beskrevs för första gången 1888 av den tyske neurologen Paul Möbius. Han hade sett en medfödd försvagning av musklerna i ansiktet hos sina patienter. Dessa muskler är styrda av den VI och VII kranialnerven i hjärnstammen. Kranialnerverna är tolv till antalet och fungerar som omkopplingsstationer för en rad motoriska och sensoriska funktioner.

Paul Möbius beskrev också att kranialnerverna skadades av någon utifrån kommande faktor. Han kom fram till att skadan sker tidigt i fosterutvecklingen, redan runt dag 20 efter befruktningen.

– Idag vet vi att tillståndet i de allra flesta fall inte är ärftligt. Det betyder att den som har Möbius syndrom inte för över syndromet till sina barn, säger Per Karlsson.

Orsak

I majoriteten av fallen är det inte känt vad Möbius syndrom beror på. Man tror att yttre faktor påverkar kranialnerverna. Det kan vara en förgiftning eller en cirkulationsrubbing i blodet. På senare år har det kommit rapporter om några fall som går att härleda till olika läkemedel. Det handlar om Misoprostol, en magmedicin, som en

del kvinnor tagit under graviditeten och efter det fött barn med Möbius syndrom. Möbius syndrom diagnostiserades också redan på 1960-talet hos ett antal barn som blivit skadade i fosterlivet av ett annat läkemedel, talidomid (Neurosedyn).

Kranialnerverna

Idag vet man att skadan berör fyra kranialnervver:

- VI, nervus abducens, som styr yttre ögonmuskeln och rör ögat utåt
- VII, nervus facialis, som styr ansiktsmuskler, blinkning och smaklökar
- XI, accessorius, som styr halsmuskler
- XII, hypoglossus, som styr tunga och halsmuskler

De symtom som kan uppträda vid Möbius syndrom är; syndaktyli, hopväxta fingrar och tår, enstaka fingrar saknas, klumpfot, liten haka, gomspalt, minskad rörlighet i tungan, rinnande saliv, utvecklingsstörning, autism och autismspektrumstörning.

– En kombination av Polands syndrom och Möbius syndrom förekommer också ibland. Det är en ensidig arm-, hand- och fingermissbildning i kombination med en tunn bröstkrogsmuskulatur, säger Per Karlsson.

Behandling

När barn med gomspalt är små får de specialnappflaskor så att de kan äta. Första året opereras de för gomspalt och under uppväxten följer fler operationer. Den som har klumpfot behöver också flera operationer innan foten fungerar som den ska. I förskola och skola tränar de med talsvårigheter hos logoped. Personer med Möbius syndrom behöver tät kontakt med tandvården, kan ha behov av plastikkirurgi och habiliteringsinsatser.

– En person med Möbius syndrom behöver stödåtgärder och samlade insatser från många olika yrkeskategorier inom sjukvården, säger Per Karlsson.

Ögon

Vid en okomplicerad skelning är skelvinkeln lika stor åt båda håll.

– När det gäller Möbius syndrom är ögonmusklerna försvagade och skelningen blir då olika stor i olika

blickriktningar. Det är alltså inte fråga om någon skada på synnerven. Personen med Möbius syndrom har synrubbningar, inte dålig synskärpa, säger Per Karlsson.

Den sjätte kranialnerven, abducens, är påverkad vid Möbius syndrom. Abducensparens (förlamningen) kan påverka ögonen på flera sätt. Den kan vara ensidig eller beröra båda ögonen. Vara total, så att det inte går att se åt sidorna alls eller partiell så att det bara är en svaghet och att det går att se en del. Båda ögonen kan vara påverkade eller bara ett öga.

– Vanligaste är inåtskelning, säger Per Karlsson.

Dubbelseende förekommer. Då stänger hjärnan av, supprimerar, den ena bilden.

– Risken i sådana fall är att synen med tiden blir sämre på det öga som inte används, säger Per Karlsson.

Ett sätt att förhindra att synutvecklingen på det skelande ögat fördärvas är att sätta en lapp för det andra ögat. Då tränas det skelande ögat. Bäst är att åtgärda det tidigt och allra senast vid åtta års ålder eftersom synbanorna utvecklas fram till dess och under den tiden kan påverkas. I vissa fall går det att komma tillrätta med problemet med kirurgi.

Vid skelningskirurgi är det möjligt att flytta ögonmuskeln, ändra dragkraftens riktning och släppa på strama muskler.

– Grundinställningen vid alla behandlingar är att vara försiktig.

Den som opereras vet var den har innan operationen, men inte vad den får efteråt. Det är inte ovanligt att den som blir opererad, får komplikationer som till exempel dubbelseende, säger Per Karlsson.

Andra ögonproblem vid Möbius syndrom är svårigheter att stänga ögat på grund av dålig blinkreflex. Tårflödet blir då mindre och det kan skava eftersom ögonen är för torra. Per Karlsson rekommenderar fuktande gel nattetid, tårersättning och i vissa besvärliga fall ögonlockskirurgi. Vid ökad tårsekretion, som också kan vara ett problem, är en åtgärd vara att injicera Botox i tårkörteln.

Frågor till Per Karlsson:

Beror Möbius syndrom på att min mamma hade en infektion i början av graviditeten?

– Troligtvis inte, infektion är ingen känd orsak.

Jag har svårt med balansen, beror det på Möbius syndrom?

– Balansnerven är inte påverkad.

Är det vanligt med psykisk ohälsa vid Möbius?

– Ja det är vanligt. Det är också känt att 25-30 procent har någon form av ADHD eller autism.

Jag trampar ofta snett har det ett samband med Möbius syndrom?

– Det är lätt att trampa snett och behöver inte ha med Möbius syndrom att göra. Sammanväxta tår som är vanligt vid Möbius syndrom påverkar inte fotens funktion.

Vet du varför jag lägger huvudet på sned när jag ska se på något?

– Det kallas för tvångshuvudhållning och ger dig nog en synvinst. Ofta gör personer det för att få bättre djupseende.

Går det att operera ögonmusklerna rätt på en äldre person?

– Ja det går. Men tänk på att vända er till någon som 'kan' Möbius syndrom. Fråga läkaren hur många Möbiuspatienter hen har opererat tidigare. Skaffa gärna också en 'second opinion' av en annan ögonläkare. Se också till att det går att 'backa' operationen om den inte skulle lyckas, så att inget går förlorat.

Påverkar centralstimulerande mediciner ögat?

– Möjligen torkar det ut ögat.

Jag kan inte blunda. Vad kan jag göra åt det?

– Det kan bero på nedsatt tårproduktion, tillsätt gärna tårersättning. Det finns också läkemedel som ökar tårproduktionen men de har biverkningar bland annat hjärtklappning. Be någon att kontrollera om du vänder upp ögonen vid sömn. Tejpa ett öga varannan natt med hudvänlig tejp och använd tårersättning. Ett kirurgiskt ingrepp, uppsträckning av ögonlocket, kan bli aktuellt. Det är ett enkelt ingrepp.

Vad kan jag göra åt mina segdragna ögoninflammationer?

– Det handlar nog om att ögonlocken inte stänger som de ska och att ögonen blir torra och irriterade. Tillsätt tårvätska ofta. Det kan också vara en infektion. Undersök dem hos ögonläkare!

Att leva med ett annorlunda utseende

Ett annorlunda utseende kan väcka uppseende. Utsattheten påverkar självbilden, lusten och förmågan att ta nya sociala kontakter. Men sociala sammanhang är något alla mår bra av och det finns strategier att använda sig av. Det menar Marizela Kljajić, psykolog vid Plastikkirurgen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.^[1]_{SEP}

Varför tittar en del människor ut andra?

Jo, därför att människan sedan tidernas begynnelse är van vid att reagera på det som är annorlunda.

– Då gällde det vår överlevnad. Vi var tvungna att vara vaksamma på sådant som avvek för att upptäcka farligheter, säger hon.

Idag handlar det istället om oförställd nyfikenhet, som inte nödvändigtvis behöver tolkas negativt, säger Marizela

Kljajić,

– Många negativa sociala upplevelser kan kännas belastande. Det är svårt att förändra omgivningen så frågan är vad den som känner sig utsatt kan göra istället?

Ögonkontakt

En strategi är att själv få kontroll över situationen. Kanske ta ögonkontakt när någon tittar ut en istället för att väja undan med blicken.

– För varje gång personen gör så stärks den egna självkänslan lite till, säger Marizela Kljajić.

Bra strategier för den som vill närma sig nya människor på en tillställning till exempel, är att hitta gemensamma intressen att prata om, kanske stå bredvid en grupp ett tag och lyssna och vid något tillfälle flika in en öppen fråga, som inte kan besvaras med ja och nej och på det viset få igång ett samtal.

– Det är bra att i ett samtal mera fokusera på den andre och på det viset få bort fokus på en själv. Ta kontroll över samtalet genom att berätta något och tänk gärna igenom ett par frågeställningar innan tillställningen, säger hon.

Andra tips:

- Byt samtalsämne om du märker att personen är ointresserad av ämnet.
- Håll igång samtalet, varva med frågor och påståenden.

– I en undersökning har man frågat barn och ungdomar om de kan tänka sig att vara vän med någon som ser annorlunda ut. Det var

ingen som inte kunde vara det, säger hon.

– När fick ni reda på er diagnos, frågar Marizela Kljajić gruppen på vuxenvistelsen.

Den som är yngst har alltid vetat det. Men också en av de äldre männen, vars mamma på 1970-talet, drev på sjukvården, så att sonen skulle få behandlingar.

– Jag opererade ögonen redan vid tre års ålder, säger han.

De andra fick klarhet först i sen tonår och ett par personer långt upp i vuxen ålder. En kvinna var över femtio år när hon fick besked.

– Den som inte har ett namn på sitt tillstånd lägger lätt skulden på sig själv. Det finns något positivt i att veta vad man har för diagnos, komma fram till att det inte bara blev så här och att det inte beror på en själv, säger Marizela Kljajić.

Vid Möbius syndrom är ansiktsmimiken ofta stel och det får folk att undra. Då kan det vara skönt att slippa få andras blickar på sig och att inte behöva berätta för alla om diagnosen. För den som har bestämt sig för att berätta till exempel för de närmsta arbetskamraterna är det viktigt att finna rätt tillfälle.

– Tänk först efter hur ni vill göra och vad som ska sägas. Det bästa är att lägga fram för en chef innan, att man vill samla arbetsgruppen, så att hen kan styra upp tillfället, säger Marizela Kljajić.

Skydds- och riskfaktorer

För att kunna veta vad som är skyddsfaktorer i livet, bör man ha riskfaktorer i åtanke.

Riskfaktorer kan vara en enskild händelse, men är ofta sekvenser av flera stressande upplevelser. Det kan vara medicinska komplikationer, konsekvenser av sjukdomen och nedsatt kognitiv förmåga. Negativa psykosociala upplevelser och en negativ självbild.

– Den som inte har upplevt det här har en skyddsfaktor, säger Marizela Kljajić.

Men de allra flesta upplever sorger och andra stressande faktorer i livet. Även för den som har varit riskutsatt finns det hopp om ett bra liv. Faktorer som har betydelse är ett socialt liv, ett arbete som man trivs med, fritidsintressen och goda vänner.

– Detta stärker också personen och ger ett bra självförtroende, säger Marizela Kljajić.

Fråga till Marizela Kljajić:

Hur förhåller jag mig till funktionsnedsättningen på ett "lagom" sätt?

– Det är olika från person till person. Vissa identifierar sig mycket med sin diagnos, åker till exempel runt och håller föredrag om sjukdomen. Att berätta för andra fyller en positiv funktion för dem. De som hellre vill framhålla andra sidor av sin person agerar på ett annat sätt.

Plastikkirurgi vid Möbius syndrom

I plastikkirurgiska sammanhang behandlas framförallt den medfödda ansiktsförlamningen.

– Det är det vi kan göra något åt. Ingreppet kan se väldigt olika ut från person till person. Hos vissa är det mer omfattande än hos andra, säger plastikkirurg Hans Mark, Hand-och plastikkirurgin, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Ansiktet har många muskler. De får impulser från kranialnerverna. Facialisnerven breder ut sig som två träd, en på varje sida i ansiktet och ger impulser till de olika musklerna.

– Ansiktsmimiken är ett sofistikerat samspel mellan muskler, hjärnan och våra olika sinnen. Den ska visa olika ansiktsuttryck, som gör att andra människor uppfattat vilka känslor vi har. Glädje, sorg, ilska, oro avspeglas i ansiktet. Det är en viktig del i det sociala samspelet, säger Hans Mark.

Kirurgi

Vid Möbius syndrom är dubbelsidig ansiktsförlamning vanligast. Ibland fungerar ansiktsuttrycken lite grand ibland är det en total avsaknad av uttryck.

– Den här typen av plastikkirurgi gör vi först när barnet blivit sju – åtta år. Det är för att blodkärlen ska ha hunnit bli tillräckligt stora, så att det går att operera dem. Barnet ska också kunna förstå vad operationen handlar om och kunna träna på leendet efteråt, säger Hans Mark.

Beroende på hur ansiktsförlamningen ser ut, finns det ett par olika kirurgiska ingrepp att ta till.

En metod förutsätter att det finns nervfunktioner på ena sidan av ansiktet, men inte på andra. Då gör man en Crossfaciell

nervtransplantation, det vill säga kopplar nerver från den friska till den förlamade sidan.

Den andra metoden används när det inte finns någon nervfunktion alls i ansiktet.

– Då måste vi låna nerv och muskel från någon annanstans på kroppen. Det går att använda tuggnerven till exempel som kallas masseter och en bit av tuggmuskeln. Efter operationen lär man sig att le genom att tugga, säger Hans Mark.

Mikrokirurgisk teknik

Operationerna görs med en mikrokirurgisk teknik, som behärskas av ett fåtal kirurger i landet. Under operationen används ett mikroskop som förstör operationsområdet upp till tjugo gånger. Kirurgen syr ihop de små blodkärlen som är en halv millimeter i diameter, med en tunn, tunn tråd.

– Det går att jämföra blodkärlen som vi syr ihop, med en trädgårdsslang som blivit avklippt i bitar. Vi syr ihop de oändligt små delarna och ser sedan till att blodet cirkulerar igen, inuti slangen eller blodkärlen, förklarar Hans Mark.

På samma åskådliga vis jämför Hans Mark en nerv med en elkabel.

– Nerven har ett hölje och inne i höljet går kablar och i dem finns de elektriska impulserna som skickas till musklerna och gör att de fungerar. När vi flyttar nerven växer den fast på det nya stället oändligt långsamt, ungefär en millimeter i veckan, säger Hans Mark.

Det är i det här skedet det kan gå fel. Ibland läker allt och patienten får en fungerande ansiktsmimik ibland går det inte lika bra.

– Patienten bör vara medveten om svårigheterna och riskerna med den komplicerade operationen innan ingreppet, säger Hans Mark.

Det både patient och kirurg vill åt är leendet.

– Ibland lyckas vi och det blir ett bra leende, ibland lyckas vi inte lika bra. Men nästan i alla fall blir det bättre än det var innan, säger Hans Mark.

Frågor till Hans Mark:

Är det någon nackdel att vänta med operationen tills man blir äldre?

– Nej det är det inte. Men vi gör sällan mikrokirurgi på de som är över 60 år och det beror på att operationen är lång, den kan vara fem – sex timmar. Då börjar det bli farligt med långa nedsövningar.

Vad tror du kan vara på gång framöver som kan vara till nytta för vår grupp?

– Jag är övertygad om att man i framtiden kommer att förbättra de mikrokirurgiska ingreppen, när det gäller Möbius syndrom. Nu tittar vi mycket på en fransk operationsmetod. Den har gett bra resultat men vi har bara använt den på enstaka vuxna ännu. Fördelen är att ingreppet blir mindre med den metoden och det kortar operationstiderna. Man använder en annan tuggmuskel, temporalis som flyttas ner och kopplas till mungipan.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med Möbius syndrom, deltog sju personer, fyra kvinnor och tre män mellan 18 och 55 år, i ett erfarenhetsutbyte med verksamhetschef AnnCatrin Røjvik och socionom Cecilia Stocks från Ågrenska.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnade. Diskussionerna handlade om upplevelsen av skola, yrkesliv, boende, vardagsliv, fritid, socialt liv samt sjukvård.

Skolan

Låg, - mellan- och högstadiet var påfrestande för många. Det värsta var att bli utpekad som annorlunda.

– Jag blev retad för mitt uttal i mellanstadiet och för hur jag såg ut. Lärarna tvingade mig att gå iväg till talpedagogen på lektionstid. Det var oerhört pinsamt att gå dit, tyckte jag. Jag kände klasskamraternas blickar i ryggen när jag gick ut ur klassrummet och vägrade gå dit till slut.

– Vad gjorde du när de retade dig?

– Ingenting. Jag tyckte att det var mitt fel att de gav sig på mig. Jag berättade det absolut inte för mina föräldrar, det hade varit ännu mer pinsamt.

En kvinna berättar att hon var mobbad i mellanstadiet men hade turen att hitta ett gäng tjejer, som hon blev kompis med.

– Alla var lite udda på något sätt. Det blev min räddning, mobbarna vågade inte ge sig på oss.

I hennes hem pratade de inte om att hon såg annorlunda ut och inte heller om mobbningen i skolan.

– Jag fick min diagnos sent, var i femtioårsåldern och har hela livet lidit av att det varit något fel på mig och att jag haft ett udda utseende, men inte vetat vad det har varit. Nu i efterhand kan jag

tycka att det hade varit bättre om vi hade pratat hemma om det. Men så var det inte.

En tjej gick i en specialskola där alla hade olika funktionsnedsättningar. Hon lyfter särskilt fram tre bra lärare under skoltiden.

– Det som var bra var att de behandlade oss som alla andra, fränsett att vi fick mer tid på oss för uppgifter. De tog inte särskild hänsyn till att vi hade funktionshinder.

Samtliga av de som blev mobbade saknade de vuxnas blickar (lärarna) under skoltiden.

– Det var aldrig några lärare ute på rasterna, som kunde se hur jag hade det. Det hade varit tryggt om de hade varit med oss.

Idrotten hade de inte några större problem med

Genomgående trivdes de bäst i gymnasiet. De var mognare då och brydde sig inte lika mycket om vad de andra tyckte. Eller så var det lugnare på gymnasiet.

– Jag blev mer studiemotiverad och det gjorde att jag trivdes bättre. De yngre i gruppen har haft det betydligt bättre i skolan. Alla fick diagnosen tidigt, till skillnad från de flesta av de äldre. Inom familjen diskuterade man också öppet om tillståndet och föräldrarna berättade för lärarna och ibland för hela klassen om syndromet, åtminstone i grundskolan.

– Det var inga konstigheter för mig med Möbius syndrom. Jag har bara positiva erfarenheter i skolan, blev behandlad som alla andra, säger en av de yngre killarna.

Flera gick hos logoped på lågstadiet. En kille hörde dåligt och fick sitta i bänken längst fram. En annan satt långt fram på grund av synrubbningar.

– Trots mina synrubbningar har jag alltid gillat idrott och kunnat springa. För mig är det avståndsbedömningen som kan vara klurig, men det har gått bra ändå, en vänjer sig och kan kompensera, säger en av männen.

När det gällde gymnastiken berättade någon av dem att det var problem med att delta i olika boll-lekar och boll-sporter. Personen hade svårt att se och fånga bollen i ytter-lägen på grund av ett begränsat synfält.

Utbildning och yrke

Det är många olika yrken representerade i gruppen. Sjuksköterska, förskolelärare, medicinsk sekreterare, kontorsarbetare och reservdelschef. En tjej går på daglig verksamhet och arbetar samtidigt med enkätintervjuer. Den yngste i sällskapet går kvar i

skolan men tar snart studentexamen och funderar på att bli socionom.

– Jag vill hjälpa andra människor, säger han.

Ingen av de som har jobb idag berättade om tillståndet vid anställningsintervjun.

– Jag har säkert varit på tjugo anställningsintervjuer och aldrig har någon frågat mig vad jag har för sjukdom, trots att det syns tydligt. En har flera gånger försökt att berätta för sina arbetskamrater om Möbius syndrom men hon har inte hittat rätt tillfälle.

– Varje gång jag tar upp ämnet är det som att jag inte får respons. De verkar helt enkelt inte vara intresserade, säger hon.

Boende

När det gäller boendet handlar det mest om bra ljus.

– Jag har 26 lysrörsarmaturer hemma så att jag ser. Jag gillar att meka med bilar och då behöver jag se ordentligt.

De andra håller med om hur viktigt det är med bra ljus.

De tvättar ögonen varje dag, smörjer dem och lägger i droppar.

Avståndsbedömning är ett problem för de allra flesta och något de lärt sig att leva med.

– Jag har fått lära mig hur jag ska tänka och tolka synintryck till exempel när jag parkerar bilen.

En av de äldre killarna beskriver seendet som ett tunnelseende och berättar att han på grund av synrubbningen har svårt att känna igen folk han möter.

– Jag måste hela tiden fokusera på det jag gör, går, kör bil, cyklar.

Socialt liv och vänner

Det sociala livet spänner ifrån att inte ha några vänner alls och sakna det, till att ha stora behov av att ta det lugnt och vara ensam. Ett par av dem har familjeliv och ett lagom stort umgänge med vänner. Den som inte har förmågan att hålla uppe många sociala kontakter sjunger i kör istället och tycker att ett par kvällar i veckan med kören ger ett bra socialt liv. För övrigt jobbar han alltid på ett arbete där han har mycket kontakter med arbetskamraterna, säger han.

En av de äldre kvinnorna säger så här:

– Det är självvalt. Jag vill inte umgås hela tiden och då måste jag säga stopp. Efter dagar när jag har umgåtts mycket, måste jag vara själv ett tag. Jag är nog inte så intresserad av ett stort umgänge helt enkelt. När jag var barn kunde det komma en kompis och ringa på dörren. Jag bad mamma att säga att jag inte var hemma.

En av kvinnorna fick sin diagnos vid 19 års ålder. Hon har berättat om den för föräldrarna men de har inte accepterat att hon har Möbius syndrom.

När samma kvinna träffade sin man, berättar hon att hon var väldigt fokuserad på att Möbius syndrom inte var ärftligt, så att han skulle förstå att deras barn inte skulle få syndromet. 'Varför säger du så, sa han. Hur kan du önska bort ett barn som skulle bli som du'.

– Möbius syndrom betydde olika för honom och för mig. Han kunde tänka sig alla barnen med Möbius om det var så, säger hon. Barnen de fick har inte Möbius och familjen betyder mycket för henne.

Fritidsintressen

Alla har fritidsintressen och många är kreativa sådana. Allt från körsång, till att meka med gamla bilar. De är intresserade av olika former av idrott, styrketräning, konst och litteratur. Husbygge, matlagning, skogspromenader, bloggande, församlingsarbete, och politiskt engagemang.

Kontakter inom sjukvården

Personerna i gruppen träffar regelbundet många olika specialister. Bland annat ögonläkare, tandläkare, tandhygienister och öron-, näs och halsläkare.

Sjukhusbesöket börjar ofta med vårdcentralen.

– Jag tycker att jag får ett bra bemötande där, trots att jag alltid får förklara vad Möbius syndrom är för något. Men det kan man heller inte förvänta sig att de ska känna till, eftersom det är ett så ovanligt tillstånd.

Information från försäkringskassan

Sara Eriksson från försäkringskassan i Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd vuxna med funktionsnedsättning kan få genom försäkringskassan.

Vid sjukpenning får den som är sjuk 80 procent av inkomsten i 365 dagar. Utökad sjukpenning kan personen få som längst i 914 dagar. De första två veckorna betalas av arbetsgivaren. Den som är arbetslös har en karensdag och sedan betalar försäkringskassan. De första 90 dagarna har personen rätt till sjukpenning om hen inte klarar sitt ordinarie arbete. Därefter får den som inte klarar något arbete alls ersättning i upp till 180 dagar.

– Vi försöker vara aktiva så att vi snabbt vet om personen behöver ha stöd av försäkringskassan för att komma tillbaka. Den som är arbetslös kan få sjukpenning om arbetsförmågan är nedsatt på grund av sjukdom. Den som är berättigad till sjukpenning ska ha nedsatt arbetsförmåga med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.

Aktivitetsersättning

Aktivitetsersättning är till för unga vuxna mellan 19 år och månaden innan de fyller 30 år. För att vara berättigade till aktivitetsersättning ska man inte kunna arbeta på minst ett år på grund av sjukdom, skada eller en funktionsnedsättning. Vid aktivitetsersättning ska arbetsförmågan vara nedsatt med minst en fjärdedel.

– Den som beviljas aktivitetsersättning kan få det i minst ett år, max tre år. Under tiden med aktivitetsersättning, vid nedsatt arbetsförmåga, ska det finnas en tydlig rehabiliteringsplanering.

Det går också att ansöka om aktivitetsersättning om man inte kunnat genomföra sina studier på grund av funktionsnedsättning. Då kan man ha rätt till aktivitetsersättning under den tiden det tar att avsluta grundskolan eller gymnasiestudierna.

Under tiden med beviljad aktivitetsersättning går det att söka särskild ersättning för aktivitet. Aktiviteten ska ha en positiv inverkan på sjukdomstillståndet, den fysiska eller psykiska prestationsförmågan. Aktiviteterna ska ha till syfte att öka förutsättningarna att förbättra arbetsförmågan så att personen kan ta nästa steg i sin utveckling. Det kan handla om en kurs i ett språk på ett studieförbund eller fysisk träning.

Sjukersättning

- En ersättning för personer mellan 30-64 år som troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning.
- Arbetsförmågan ska vara nedsatt med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.
- Personen kan själv ansöka om sjukersättning eller så kan försäkringskassan besluta att byta ut en sjukpenning mot sjukersättning.

Pensionsgrundande

Sjuk- och aktivitetsersättning kan betalas ut i form av inkomstrelaterad ersättning och garantiersättning.

Garantiersättningen är inte pensionsgrundande. Den inkomstrelaterade ersättning som betalas ut är pensionsgrundande inkomst av anställning (59 kap. 13 § SFB).

Har en person aldrig arbetat och enbart uppbär sjuk- eller aktivitetsersättning med garantiersättning är inte ersättningen pensionsgrundande.

Sjukpenningen däremot är pensionsgrundande. Det är ju en ersättning för förlorad arbetsinkomst.

Vilande ersättning

- Sjukersättning kan vara vilande när man har haft aktivitetsersättning eller sjukersättning minst ett år och vill studera eller pröva på ett arbete.
- Månadsbelopp i tolv månader när ersättning är vilande vid arbete (25 procent av den ersättning som är vilande)
- Vilande aktivitetsersättning kan beviljas för längre tid än beslutat.

Handikappersättning

Den som har nedsatt funktionsförmåga kan få handikappersättning i minst ett år. Det går att få från och med juni det år personen fyller 19 år och fram till 65 år. Funktionsförmågan ska vara så nedsatt att personen i sin vardag behöver hjälp av annan person eller har betydande merkostnader på grund av sin sjukdom.

Sådana merkostnader kan vara:

- Kostnader för hjälpmedel och läkemedel
- Kostnader upp till högkostnadsskydd för hälso-och sjukvård.
- Kostnader för specialkost
- Kostnader för resor
- Förbrukningsartiklar
- Slitage med mera

Det ska finnas ett direkt samband mellan kostnaden och funktionsnedsättningen och det måste vara en extra kostnad inte en kostnad som de flesta människor har.

Handikappersättningen är skattefri och indelad i tre olika nivåer. Beloppen gäller per månad år 2015.

- 69 procent (2559 kr)

- 53 procent (1965 kr)
- 36 procent (1335 kr)

Ansökan om handikappersättning ska vara skriftlig och innehålla personuppgifter och personnummer. Till ansökan ska även bifogas ett aktuellt läkarutlåtande som styrker diagnos, funktionsnedsättning och aktivitetsbegränsning. Handikappersättning handläggs av personliga handläggare på försäkringskassans lokala försäkringskontor.

Bilstöd

Det går att ansöka om bidrag till hjälp för inköp av bil. Det är till för att underlätta tillvaron för den som har svårigheter att använda allmänna kommunikationer. Bidraget består av ett grundbidrag för att köpa bil på 60 000 kr, samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Det går också att få bidrag till körkortsutbildning. Bilstödet handläggs av försäkringskassan i Västervik.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistans för att kunna leva ett mer självständigt liv. Man ansöker hos kommunen eller försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistent när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Avslag

Vid avslag kan alla ärenden omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag även där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. De avgör om prövningstillstånd lämnas eller inte. Förvaltningsrätten kan bli den sista instansen.

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.

1. En kontaktperson hos Försäkringskassan

De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med Försäkringskassan.

2. 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.

3. 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.

4. Kortare väntetider på beslut

5. En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning

6. Enklare digital kontakt med Försäkringskassan

Mer information finns på försäkringskassans hemsida:

www.forsakringskassan.se

Tips på bra webbsidor:

www.agrenska.se – Ågrenska

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.riksdagen.se - Riksdagen

www.regeringen.se – Regeringen

www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

www.notisum.se – Lagar på nätet

www.varsam.se – Varsam

Anette har Möbius syndrom

Anette har Möbius syndrom med dubbelsidig ansiktsförlamning. Hon har haft en haft total avsaknad av uttryck i ansiktet sedan födseln. En stark önskan har präglat, denna snart femtioåriga kvinna genom livet och det har varit att kunna le någon gång. 2011 gjorde hon den efterlängttade plastikoperationen.

– Idag ler jag så mycket jag bara kan, säger hon.

Som bebis hade hon svårt att äta och var liten och smal. Hennes mamma gav henne bröstmjolk skedvis, hon fick mjölkersättning och till slut gick det bra att äta.

– Jag blev till och med lite mullig, säger hon.

Anette hade klumpfot som opererades flera gånger. Hon fick upprepade öroninflammationer, problem med torra ögon och brist på saliv i munnen gjorde att hon var tvungen att sköta tänderna noga.

– Mamma och jag tillbringade mycket tid på sjukhus. Det blev som ett andra hem för mig. Men att alla mina besvär hade med Möbius syndrom att göra var det ingen som kom på eller berättade för oss.

Diagnosen

Det var först 2008 när Anette ville läsa sina journaler som hon fick reda på att hennes diagnos var Möbius syndrom.

– En läkare hade skrivit det i journalen så långt tillbaka som 1995 i samband med att jag fick veta att jag hade en ärftlig reumatisk sjukdom. Om de ändå hade berättat att jag hade Möbius redan då! Anette har alltid haft ett annorlunda utseende, men egentligen inte haft något problem med det, förutom det där med leendet. De som försökte ge sig på henne till exempel i skolan hade inte mycket för det.

– Jag var tuff och kunde försvara mig bra om någon gav mig gliringar på skolgården, säger hon.

Hon gick hos logoped under större delen av skoltiden eftersom hon talade otydligt. Det var kul när hon var mindre, men i tonåren kändes det alldeles för utpekande. Anette ville som alla tonåringar inte sticka ut och struntade i att gå dit.

Hon utbildade sig till förskollärare men var tvungen att sluta med det när hon fick sin reumatiska sjukdom. Idag arbetar hon som administratör i en ideell förening.

Anette har alltid gillat att klä sig snyggt och har inte haft något emot att förstärka sitt utseende med smink.

– Jag har velat framhäva det som är jag och göra det bästa av det, säger hon.

Plastikkirurgi

Anette som är en glad person har saknat möjligheten att visa det för andra. På slutet av 1990-talet träffade hon en plastikkirurg som gav henne hopp om en förändring. 2000 blev hon undersökt men läkaren rådde henne att vänta ytterligare några år med operationen. 2011 blev operationen till slut av. Hennes läkare hade hittat en metod utarbetad i Frankrike, som skulle gynna hennes leende. Inför operationen fick hon träna på att le med en sjukgymnast.

– Även om jag inte kunde le så skulle visualiseringen påverka nerven så att jag senare lättare skulle kunna le av mig själv, utan att använda tuggmuskeln, säger hon.

Ett nytt utseende

Det tog ett och ett halvt år innan svullnaden la sig och allt började fungera som det skulle igen. Trots att hon nu kunde le så mycket hon ville, som hon drömt om så länge, var hon ändå inte riktigt glad. Hon kände inte igen sig själv i spegeln, tyckte hon.

– Läkaren sade att det är vanligt att man känner så här efter en operation som förändrar utseendet så mycket. Det har tagit sin tid att växa in i mitt utseende, säger hon.

Nu fem år efter operationen har de ledsna känslorna gått över, mycket på grund av att hon har arbetat med sig själv, bland annat med mindfulness. Nu är hon stark, full av tillförsikt och glad över sitt leende.

– Jag trodde inte på allvar att jag någonsin skulle kunna le, säger hon lyckligt.

Anette är skild sedan många år och lever som nöjd singel. Sonen har precis flyttat hemifrån och livet är nytt och lite överraskande. Hon har ett arbete som hon trivs med. På fritiden umgås hon med vänner, skriver ner reflektioner och går promenader. Anette träffar också gärna de andra i Möbius syndrom föreningen.

– Jag vill gärna förmedla att Möbius inte ska ses som ett hinder. Vi som har Möbius har lika många möjligheter som andra, avslutar Anette.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

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

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser@gu.se

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

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Per Karlsson
Ögonkliniken
Sahlgrenska Universitetssjukhus
431 80 MÖLNDAL
Tel: 031-343 40 00

Leg. psykolog Marizela Kljajić
Hand- och plastikkirurgi
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031-342 10 00

Plastikkirurg Hans Mark
Hand- och plastikkirurgi
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031-342 10 00

Handläggare Sara Eriksson
Försäkringskassan
Box 8784
402 76 Göteborg
Tel: 0771-114 114

Specialist Kristina Frisen
Försäkringskassan
Avdelningen för Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 0771-114 114

Medverkande från Ågrenska
Verksamhetsansvarig AnnCatrin Røjvik
Socionom Cecilia Stocks
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

Möbius syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 499

De viktigaste kännetecknen vid Möbius syndrom är en medfödd försvagning eller förlamning av ögats muskel och av vissa ansiktsmuskler. Det ger nedsatt mimik och skelning. Till syndromet kan också höra ortopediska avvikelser, utvecklingsstörning och autism.

Möbius syndrom uppträder i de allra flesta fall sporadiskt, vilket innebär att det inträffar en gång i en familj utan tecken på ärftlighet och utan känd orsak.

I Sverige har mellan 50 och 100 personer Möbius syndrom.

Mycket talar för att det tidigt i fosterutvecklingen uppkommer en skada, som påverkar utvecklingen av fyra kranialnerver; VI (nervus abducens) och VII (nervus facialis), XI (accessorius) och XII (hypoglossus).

En person med Möbius syndrom behöver stödåtgärder och samlade insatser från många olika yrkeskategorier inom sjukvården.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se