

Dokumentation nr 484

# **Skelettdysplasi-kortvuxna vuxenperspektivet**



## SKELETTDYSPLASI-KORTVUXNA, 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 skelettdysplasi.

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 syndromet 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](http://www.agrenska.se).*

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Lars Hagenäs**, överläkare, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm  
**Giedre Grigelioniene**, barnläkare och genetiker, Centrum för  
sällsynta diagnoser och Klinisk Genetik, Karolinska  
Universitetssjukhuset. Solna

**Ann-Charlott Söderpalm**, överläkare vid Barnortopedien, Drottning  
Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Agneta Markström**, överläkare, Sömn-och andningscentrum,  
Akademiska sjukhuset, Uppsala

**Sara Eriksson**, personlig handläggare, försäkringskassan, Göteborg

**Pia Ekman**, samordnare, arbetsförmedlingen, Mölndal

**Medverkande från Ågrenska**

Verksamhetschef AnnCatrin Röjvik

Socionom/koordinator Cecilia Stocks

**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 vid skelettdysplasi-kortvuxna	5
Genetik vid skelettdysplasi	8
Ortopedisk behandling vid skelettdysplasi	12
Andningssvårigheter vid skelettdysplasi	15
Information om munhälsa och munmotorik	18
Information från försäkringskassan	19
Information från arbetsförmedlingen	23
Louise har skelettdysplasi	25
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	28
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	33

## Medicinska aspekter vid skelettdysplasi-kortvuxna

**Det finns cirka 500 olika typer av skelettdysplasier. Hos ungefär hälften av dem är den skadade genen känd. Alla är mycket ovanliga. Varje år föds cirka 70 barn med skelettdysplasi.**

**– Det är viktigt att få diagnos med tanke på prognos, behandling och ärftlighet, säger Lars Hagenäs, överläkare på Astrid Lindgrens Barnsjukhus i Stockholm.**

Många med skelettdysplasi uppmärksammas först i vuxen ålder eftersom kortvuxenheten i vissa fall är marginell och skelettförändringarna inte är så stora i början av livet.

– Kontakta patientföreningen för att få råd om hur du ska gå vidare, säger han.

### Kortvuxenhet

Den som i vuxen ålder är mindre än 150 centimeter (kvinnor) och 165 centimeter (män) räknas i social bemärkelse som kortväxt. Olika skelettdysplasier har skilda grader av kortvuxenhet orsakade av avvikelser i skelettets utveckling.

Några typer är:

- *akondroplasi* där längden för vuxna i genomsnitt är 125 centimeter för kvinnor och 132 centimeter för män,
- *hypokondroplasi* där slutlängden kan variera mellan 140 (kvinnor) och 160 centimeter (män),
- *pseudoakondroplasi* där vuxna kvinnor i genomsnitt uppnår 82 centimeter och vuxna män blir 135 centimeter
- *spondyloepifyseal dysplasi*, där längden är 85 centimeter (kvinnor) och 140 centimeter (män).

Gemensamt för många med skelettdysplasi är att de oftast har en disproportionerlig kortvuxenhet. Ben, armar och bål drabbas i olika grad av tillväxtrubbningar.

Exempel på skelettdysplasi som medför korta ben och armar är androplasi och dyskondrosteos. Vid andra typer kan ryggradens tillväxt vara drabbad; detta gäller till exempel spondyloepimetafysär dysplasi och Kniest syndrom. Kotorna är då plattare än normalt vilket gör att ryggen kan bli oproportionerligt kort. Skallens omfång kan vara större än normalt vid viss skelettdysplasi som till exempel vid akondroplasi.

### Komplikationer

Skelettdysplasi har skilda komplikationsmönster gällande risker för till exempel försenad motorisk utveckling, skolios, prematur artros,

höft-, ben- och fotkomplikationer. Luftvägs- och andningsproblematik, nedsatt hörsel, starr och näthinneavlossning förekommer också.

### **Historik**

Tidigare ställde läkaren diagnosen på barn med misstänkt skelettdysplasi genom att röntga skelettet och titta på de olika skelettdelarnas utseende. Läkaren kontrollerade dessutom rygg, höftleder, händer, fötter och ansiktets utseende. Observerade barnets rörelsemönster och kände på muskulatur, hud och leder.

– För att definiera sjukdomen gäller det att känna igen olika kroppsliga drag, typiska för den enskilda skelettdysplasien, säger Lars Hagenäs.

Från mitten av nittiotalet utvecklades den genetiska molekylärbiologin avsevärt. Bland annat upptäckte forskarna 1994, den gen som var förändrad och orsakade den vanligaste skelettdysplasien, akondroplasi. Efterhand har ett mycket stort antal gener upptäckts och knutits till skelettdysplasi.

– Om genen är känd är det möjligt att genom röntgenbilder leta sig fram till rätt diagnos, säger Lars Hagenäs.

Via det specifika röntgenutseendet av skelettet går det för det mesta att få idéer om vilken gen eller alternativa gener som kan vara drabbade och därmed möjliga att analysera. På det sättet kan man bekräfta diagnosen.

### **Behandling**

Åtskilligt kan göras för att förbättra tillståndet och kompensera för uppkomna funktionsnedsättningar.

– Det är bra att ha kontakt med en ortoped. Operationer kan komma ifråga på grund av förändringar och förslitningar av höftlederna. Många med sjukdomen får en höftledsprotos inopererad redan i unga år, säger Lars Hagenäs.

Längre fram i dokumentationen beskriver ortopederna Ann-Charlott Söderpalm hur den ortopediska behandlingen av skelettdysplasier går till.

Korsett används ibland för att förhindra felställningar i ryggraden och inte sällan behövs en operation.

– Inför en operation med narkos är det viktigt att narkosläkaren får veta att personen har sjukdomen och blir medveten om de svårigheter som kan uppstå vid intubation, det vill säga när ett rör förs in i luftstrupen för att hjälpa till med andningen under operationen. Det är

ibland för vissa diagnoser nödvändigt att röntga hals och ryggrad innan operationen. Medfödda defekter på halskotpelaren kan medföra risk för ryggmärgsskada vid kraftig bakåtböjning av huvudet, något som behövs för att kunna utföra själva intubationen, säger Lars Hagenäs.

Många har problem med värk och leder. Rehabiliteringen ger råd om hur man undviker förslitningar. Fysisk träning är viktigt för att bevara och förbättra styrka och rörlighet.

Vuxna med sjukdomen behöver ofta rehabiliteringsinsatser och stöd i det dagliga livet. Anpassningar av bostad och arbetsplats är ibland av stor vikt för välbefinnandet. Elektrisk rullstol och anpassad bil kan komma ifråga.

## Frågor till Lars Hagenäs:

### ***Jag känner pirningar i kroppen. Hur mycket vet man om det ”mjuka” i kroppen?***

– Musklerna är en bindvävskomponent som är påverkad vid vissa tillstånd av skelettdysplasi. Vid avvikande muskelfunktion kan det bli rubbningar i kroppen. Ledproblem uppstår ofta sekundärt, med ökad muskelspänning som följd. Förslitningar i höft, dåligt ledbrosk eller artros kan också förekomma. Vid smärta finns det möjlighet att få hjälp på smärtklinik eller att höra med sin läkare angående smärtstillande medicinering. Min erfarenhet är dock att många inte vill ta smärtstillande. Det är bra att röra sig mycket och hålla igång musklerna i kroppen. Väldigt ofta får man betala för det med smärta, men i längden ger det ett välbefinnande.

### ***Är det bra med vila?***

– Power-naps, korta sovstunder som inte stör nattsömmen är bra. En halvtimmas sömn då och då till exempel.

### ***Var hittar jag en doktor som förstår sig på sjukdomen?***

– Det gäller att lära känna en doktor som är intresserad av skelettdysplasi. Det kan vara svårt eftersom få läkare känner till sällsynta sjukdomar. Den som är patient har rätt att byta läkare och söka upp den läkare personen vill ha. Patientföreningen kan säkert ge råd om vem man ska vända sig till. De bör också ställa krav på en bättre vuxensjukvård tycker jag. Inom barnsjukvården på till exempel Astrid Lindgrens sjukhus i Stockholm har vi ett expertteam, med barnneurolog, neuroradiolog, genetiker, andningsfysiolog, ortopedkirurg, neurokirurg, öronläkare, ögonläkare, neurofysiolog,

uroterapeut, patolog, gynekolog, fysioterapeut och sjuksköterska. Det är mycket kunskap under samma tak. Denna samlade sjukvård saknas inom vuxenvården.

### ***Hur mycket ska man röra sig?***

– Så mycket som det går. Kontakta gärna en sjukgymnast/fysioterapeut för råd angående träning och rörelse.

## Genetik vid skelettdysplasi

**Det är oftast inte farligt att ha skelettdysplasier, men det kan vara besvärligt både för barn och vuxna, som kan få en allvarlig påverkan på ryggkotorna och stora svårigheter att gå.**

**– Skelettdysplasi är olika medfödda tillstånd som kan ge symtom på skelettet. De måste man ha respekt för och kontrollera.**

Det konstaterar Giedre Grigelioniene, barnläkare och genetiker på Centrum för sällsynta diagnoser och Klinisk Genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Giedre Grigelioniene vill gärna bidra med lösningen på skelettdysplasins genetiska gåta.

– Det är fascinerande att leta fram anlagen, se vilka äggviteämnen de kodar för och hur de genetiska ”stavfelen”, det vill säga mutationerna, förändringarna på genen påverkar olika delar av kroppen, säger hon.

Skelettdysplasi är ett komplext tillstånd som innebär en onormal form eller hållfasthet på skelettet.

De primära konsekvenserna av de genetiska ”stavfelen” vid olika skelettdysplasier kan vara:

- **Nackinstabilitet**
- **Trång ländrygg**
- **Skelettdeformiteter**
- **Ryggdeformiteter**
- **Höftproblem**
- **Kronisk smärta**
- **Andningsbesvär**
- **Påverkan på syn, hörsel eller tänderna**
- **Värk i leder och brosk som inte håller (artros)**



Hittills har forskarna kunnat konstatera cirka 500 tillstånd av skelettdysplasi och funnit generna hos 350 av dem. I en tredjedel av fallen är genen okänd. Fram till att alla skelettdysplasier är lösta arbetar genetikerna oförtrutet vidare.

– Den dagen vi hittar en gemensam mekanism för utvecklingen av olika skelettrubbningar, den dagen har vi också möjlighet att ta fram en medicin, säger Giedre Grigelioniene.

Det finns gott hopp om att forskningen kommer att hitta lösningar och vid en diagnos är man snart där.

Den speciella gen som styr tillståndet för den vanligaste skelettdysplasien, akondroplasi, upptäcktes på mitten av 1990-talet.

– Det har tagit tid, men snart finns det förhoppningsvis en medicin som kan skydda de växande barnen med akondroplasi från komplikationer eller mildra dem, säger Giedre Grigelioniene.

### **Ärftligheten**

Arvsmassan, som innehåller människans arvsanlag (gener) finns i kärnan av kroppens celler.

– Vi har cirka 21 000 gener och av dem styr 2000 troligtvis skelettets utveckling, säger Giedre Grigelioniene.

När ett barn blir till får det sin arvsmassa, i dubbel uppsättning, hälften från mamman och hälften från pappan. Arvsmassan, även kallad det mänskliga genomet, består av långa dubbla molekylkedjor, DNA.

Gener är sträckor av DNA som innehåller koder för olika äggvitämnen (proteiner). DNA är tätt förpackat i kromosomer, som ”packas upp” när olika proteiner ska bildas. Människan har 46 kromosomer ordnade i 23 kromosompar. Ett par av dem är könskromosomer, kallade X och Y.

När det gäller skelettdysplasierna har det blivit en förändring i en gen som bestämmer hur ett protein/äggviteämne ska skicka signaler till någon skelett-relaterad funktion i kroppen.

– Vem som helst kan få en avvikelse i sin arvsmassa men det behöver inte ha betydelse om det hamnar på icke styrande eller kodande DNA-sträckor. 10 procent av alla kända gener styr skelettutveckling och ifall förändringar hamnar på någon av dem blir det en skada på skelettet, säger Giedre Grigelioniene.

**Nymutation**

Skadan ärvs på olika sätt för olika former av skelettdysplasier och ibland uppstår den som en ny förändring. Det handlar då om en helt ny mutation. Vid en nymutation är föräldrarna friska och bär inte på anlaget utan felet uppstår spontant, utan känd orsak hos fostret.

Föräldrarna får i regel inte fler barn med samma fel.

– En nymutation uppstår i genen FGFR3 i en av könscellerna och om denna könscell ger upphov till ett barn, blir barnet sjukt med akondroplasi. Det är en så kallad dominant nymutation. Barnet har i sin tur 50 procent risk att föra anlaget vidare till sin avkomma på ett autosomt dominant sätt. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte vidare, säger Giedre Grigelioniene.

Det finns flera sådana exempel på autosomt dominant skelettdysplasier: pseudoakondroplasi, SEDC- Spondyloepiphyseal dysplasia congenita och hypokondroplasi

**Autosomt dominant nedärvning** innebär att den ena föräldern har sjukdomen, med en normal gen och en förändrad gen. Risken att barnet ärver sjukdomen blir då 50 procent, det vill säga hälften av barnen får sjukdomen. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte vidare. Exempel på skelettdysplasier som ärvs så är: akondroplasi, pseudoakondroplasi och SEDC- Spondyloepiphyseal dysplasia congenita.

Ibland, som när det gäller hår-brosksyndrom och diastrofydisplasi är nedärvningen istället **autosomt recessiv**. Då är föräldrarna friska bärare av en förändrad gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar är det 25 procent risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning det vill säga en från varje förälder och att barnet får sjukdomen. I 50 procent av fallen får barnet den muterade genen i enkel uppsättning, från en av föräldrarna, och blir liksom föräldrarna frisk bärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte bärare av den muterade genen.

Vid **X-kromosombunden recessiv nedärvning** är genen förändrad på X-kromosomen. X-kromosombundet recessivt ärftliga sjukdomar förekommer bara hos män och nedärvs via friska kvinnliga bärare av en normal och en muterad gen. Söner till kvinnliga bärare av en muterad gen har 50 procent risk att ärva sjukdomen, och döttrar löper samma risk att bli friska bärare av en muterad gen. En man med en X-kromosombundet recessivt ärftlig sjukdom kan inte överföra den till sina söner, men alla döttrar blir bärare av den muterade genen.

När det gäller **X-kromosombunden dominant nedärvning**, bär den sjuka kvinnan anlaget på en av sina X kromosomer. Risken att hon får en dotter med samma tillstånd är 50 procent. Vid X-bundna dominant tillstånd får pojkfoster som regel så svåra missbildningar att han inte överlever.

Kondrodysplasia punctata nedärvs både X-kromosombundet recessivt och dominant, men dessa två typer av kondrodysplasia punctata orsakas av mutationer i två olika gener och har olika kliniska symptom. Det vill säga att trots att sjukdomen heter lika finns det olika subtyper av den.

En person med misstänkt skelettdysplasi som har gjort en utredning hos läkare (kroppslig undersökning, röntgenundersökning av skelettet, eventuellt ultraljud av inre organ) och inte fått diagnos kan be att få genomföra en så kallad skelettdysplasipanelanalys.

– Då jämför genetikern personens gener med de cirka 350 kända skelettdysplasi gener som finns, säger Giedre Grigelioniene.

För att få en säker diagnos jämförs de genetiska fynden med läkarutredningens resultat.

– Det är viktigt att få tillståndet molekylärt bekräftat. Det räcker inte med röntgenbaserad diagnos då vissa dysplasier kan likna varandra på röntgenbilden, säger Giedre Grigelioniene,

Denna sammanfattande bedömning är möjlig att få via den Klinisk Genetiska avdelningen vid Karolinska Universitetssjukhus Solna.

– I de allra flesta fall går det att hitta genen som orsakar tillståndet. Vid de tillfällen där man inte hittar anlaget bakom skelettdysplasien kan man delta i forskningsprojekt, som bedrivs i forskargruppen ansluten till denna avdelning, säger Giedre Grigelioniene.

Massiv parallell sekvensering utförs i samarbete med Science for Life Laboratoriet (<http://www.scilifelab.se>) i Stockholm.

Några hemsidor att gå in på för att få mer genetisk information:

- <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>
- <http://www.rarediseases.org/>

## Ortopedisk behandling vid skelettdysplasi

**Det finns många typer av skelettdysplasier vilka drabbar skelettet på olika sätt.**

**Extremiteter och bål får skilda grader av tillväxtrubbningar. En del skelettdysplasier leder till exempel till kort bål och en del ger framförallt korta ben.**

**– Beroende på hur det ser ut finns möjligheter till ortopedisk korrektion, säger ortoped Ann-Charlott Söderpalm, överläkare vid Barnortopedien, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Diagnosen ställs efter en vanlig röntgenundersökning. Ryggen, höfterna, bäckenet, de långa rörbenen och skallsidan granskas noga.

– Ryggkotornas utseende ger värdefull information. Hos barn är också utseendet av tillväxtzonerna väsentligt att kontrollera., säger Ann-Charlott Söderpalm.

Den slutliga diagnosen blir med stöd av en genetisk analys.

### **Skelettet**

Normalt utvecklas skelettet hos fostret från broskanlag som efterhand förbenas. De små benen som bildas växer både på längden och på bredden.

– På längden växer rörbenen genom tillväxtzoner där det finns specifika broskceller, på bredden med hjälp av benhinnan, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Ett litet barn som bryter benet i handleden och får en liten felställning i frakturen behöver oftast inte opereras med justering av frakturläget, eftersom benet samtidigt som frakturen läker också rätas ut.

Efter några månader upp till ett år syns det inte att det har varit ett brott där.

– Ett bra exempel på detta är ett barn som i tvåårsåldern är hjulbent och som får helt raka ben i fyraårsåldern. Det går till så att kroppen belastar benen med sin egen tyngd och får draghjälp av de friska tillväxtzonerna och musklerna.

Så här går det till fram till puberteten då kroppen signalerar att den har växt färdigt på längden och tillväxtzonerna sluts och förbenas.

Benstommen däremot fortsätter att växa sig bredare även i vuxen ålder.

Läkningen av den vuxnes benbrott tar därför mycket längre tid än barnets och kräver i många fall operation.

### **Kollagen**

Skelettdysplasi innebär en rubbning i skelettets utveckling, vilket påverkar dess form och ibland också hållfastheten.

Sjukdomen orsakas av en genetisk förändring, som gör att bildningen av en viss typ av stödjevävnad, kollagen, påverkas. Detta gör i sin tur att bindväv, brosk och ben utvecklas felaktigt och i mindre mängd, vilket resulterar i uttalad kortvuxenhet. Under uppvuxten leder det till felställningar av skelettet och i rygg och leder. Den process, som normalt under barnets tillväxt gör att ett krokigt ben successivt rätas ut, fungerar inte vid skelettdysplasi.

### **Benförlängning och korrektion av felställningar**

Så länge tillväxtzonerna står öppna och benet således växer på längden, går det att åtgärda snedställningar med till exempel ”Eight-plate”, ”Åttaplattan”. Den sätts som en broms på den långa sidan av ett krokigt knä, för att den korta sidan ska kunna växa ikapp. När felställningen är korrigerad tas plattan bort.

– Hos vuxna kan inte längre tillväxt utnyttjas för korrektion av snedställningar, utan dessa får åtgärdas ortopediskt. Inte heller hos barn är det alltid möjligt att korrigera enbart med hjälp av kvarvarande tillväxt, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Benlängdsskillnad kan vid behov korrigeras antingen genom att kvarvarande tillväxt bromsas in i det långa benet eller genom att det korta benet förlängs. Den första metoden kan naturligtvis endast användas på barn och ungdomar som fortfarande har öppna tillväxtzoner.

Inbromsning av tillväxten kan åstadkommas genom att man borrar igenom hela tillväxtzonen i nedre delen av lårbenet. Operationen utförs på detta sätt vid en tidpunkt som enligt beräkningar kommer att ge utjämning av benlängdsskillnaden när individen är färdigvuxen.

– I allmänhet korrigerar vi inte skillnader som är eller beräknas bli under två centimeter, säger Ann-Charlott Söderpalm.

### **Olika metoder**

Om benlängdsskillnaden är mer än fem centimeter, blir det vanligtvis aktuellt att i stället förlänga det korta benet. Detta kan göras med olika metoder.

En metod är att fästa en ställning utanpå benet med flera fästpunkter i skelettet. Därefter kapas benet och kan efter hand dras isär en millimeter per dygn med hjälp av den yttre ställningen. Ska benet förlängas fem centimeter tar proceduren cirka ett halvt till ett år. Med denna metod kan även snedställning och rotationsfelställning i skelettet effektivt korrigeras.

– Detta är på många sätt en påfrestande behandling för patienten, säger Ann-Charlott Söderpalm.

### **Taylor Spatial Frame**

För denna yttre fixation används idag framförallt så kallad Taylor Spatial Frame. Den ställningen består av kolfiberringar, som är fästade vid benet med speciella skruvar. Mellan kolfiberringarna sitter stag av olika längd. Ett dataprogram räknar ut hur mycket man ska skruva på stagen så att eventuella felställningar korrigeras samtidigt som benet förlängs. Patienten lär sig att själv skruva på stagen och sköter detta hemma genom ett dataprogram som tagits fram. Läget följs regelbundet upp med kontroller hos ortopederna och röntgen.

### **Fitbone**

En annan metod att förlänga ben med, är med så kallad Fitbone, vilket är en teleskoperande spik som opereras in i lårbenet. Spiken drar isär benet med hjälp av elektriska signaler från en dosa.

– Det är ett sätt att förlänga benet utan ställningar utanpå benet, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Mindre felställningar kan även korrigeras direkt genom operation, där en kil tas ur benet så att detta kan rätas upp. Benet fixeras därefter med metallplatta och skruvar under huden.

### **Komplikationer**

Det kan bli mycket komplikationer i samband med benförlängning.

Till exempel infektioner där pinnarna sticker in, nervskador, blodpropp, kronisk smärta och stelhet i lederna med mera.

– Det är ingen ortoped som förlänger ben om hon eller han inte måste. Ingen gör det enbart av kosmetiska skäl. Men möjligheter till korrekationer finns, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Innan beslut om operation tas, måste patienten ha en ordentlig diskussion och genomgång av situationen med sin ortoped.

I Göteborg sker många benkorrekationer av olika slag varje år. Orsaken varierar stort och val av metod för den korrigerande åtgärden styrs bland annat av typen av felställning och patientens ålder.

## **Frågor till Ann-Charlott Söderpalm:**

*Hur ska en person tänka kring att byta ut höftleden. Vara försiktig eller inte?*

– Idag är “överlevnaden” på proteserna i höften cirka 30 år men det beror på vad du utsätter din kropp för. Barn med svår reumatism kan

få proteser. De har inte hög aktivitetsnivå och då räcker det kanske att byta ut protesen en gång under livet. För den som är mycket aktiv har den konstgjorda höftleden knappast mer än 25 års överlevnad. Den börjar lossna efter ett tag. Varje gång den byts ut putsas insidan om och benet där protesen ska fästas riskerar då att bli tunnare. Man bör därför inte byta höftleden för tidigt och absolut inte i onödan. Den som lider av smärta och har låg livskvalitet på grund av en "dålig" höft måste förstås åtgärda det med lämplig metod.

Det är inte alltid operation är det bästa. En variant om höften gör ont är att då och då spruta in lokalbedövning i höften. En annan är att injicera kortison i höftleden. Det kan ge lindring under flera månader. Val av åtgärd får man diskutera med sin ortoped. Det är viktigt att inte vara överviktig och att rörelseträna så att musklerna runt om blir så starka som möjligt.

#### ***Vad är de långvariga effekterna av skolios?***

– Långtidsstudier har visat att ländryggsskolios kan ge upphov till värk och smärta i äldre ålder, medan brösttryggsskolios i allmänhet inte ger smärtor. Det är bra att träna kroppen och vara stark i mage och rygg.

## Andningssvårigheter vid skelettdysplasi

**Den som har skelettdysplasi och sover oroligt bör få en remiss till ett sömnlaboratorium.**

– Där gör de en nattlig andningsregistrering av sömnen.

**Det sade överläkare Agneta Markström på Sömn- och andningscentrum, Akademiska sjukhuset i Uppsala och Respirationsmottagningen på Astrid Lindgrens barnsjukhus.**

När det gäller skelettdysplasi är det viktigt att tänka på andningsproblem som kan uppstå.

### **Andningen**

Varför andas vi?

Den frågan ställer Agneta Markström och svarar själv:

– Därför att hjärnan, hjärtat, kroppens celler och muskler behöver syre för att kunna fungera.

Hon fortsätter att berätta om lungorna där utbytet av gas sker mellan andningsluften och blodet. Syrgas i inandningsluften tas upp av blodet och förs vidare, och koldioxid i blodet avges till utandningsluften.

Syre är nödvändigt för att cellerna ska kunna fungera normalt. Hjärnan kan inte vara utan syre mer än någon minut innan den tar skada. Som restprodukter vid ämnesomsättningen bildas koldioxid och vatten. Om koldioxiden inte förs bort från cellerna och ut ur kroppen genom utandningen skulle kroppens miljö bli sur, ph-värdet bli för lågt och cellerna sluta fungera.

– De flesta av oss lägger inte märke till hur vi andas, inte heller att vi använder vissa muskler, som diafragman i magen eller musklerna i bröstkorgen när vi gör det. När vi stressar blir rädda eller har ont är det vanligt att vi drar kortare andetag eller håller andan. Vid en naturlig inandning följer bröstkorgens och magens rörelser varandra, säger hon.

Diafragmaandningen, att andas ”långt nere i magen” är det effektivaste sättet att andas på. Diafragmans andel av inandningen är normalt cirka 70 procent av andningen.

Andningen regleras av hjärnstammen men också genom att så kallade sträckreceptorer registrerar när vi andas in och ut. Receptorerna känner av lungornas utvidgning och signalerar när det är dags att avbryta inandning och sätta igång utandning.

### **Andning vid skelettdysplasi**

Om vi är sneda eller om bröstkorgen är stel som det kan vara vid olika typer av skelettdysplasi kan andningen också påverkas.

### **Orsaker till de olika besvären kan vara:**

- Kort hals
- Att mellanansiktet är påverkat
- Att det är trångt i de övre luftvägarna
- Central andningsstörning
- Förändringar i hjärnstammen
- Obesitas, det vill säga fetma

– När det gäller mellanansiktet kan det vara för trångt bakom näsan in mot svalget och det påverkar luftflödet vid inandningen. Är halsmandlarna svullna försämras luftflödet ytterligare. Det visar sig mest nattetid när vi sover. Vid en vanlig förkylning kan då andningen påverkas ganska mycket. En hjälp kan vara att operera bort halsmandlarna, detta är vanligt att man gör hos barn, säger Agneta Markström.

Foramen magnum, det stora nackhålet är det hål i nackbenet genom vilket förlängda märgen sträcker sig från kraniet och ner i



ryggmärgen. Vid skelettdysplasi kan foramen magnum bli för trångt och leda till att andningscentrum påverkas. Det kan ge andningsuppehåll nattetid och rubba andningsmönstret så att personen inte andas tillräckligt mycket. Då ökar koldioxidhalten i blodet för mycket.

– Det kan bli symtom som huvudvärk, illamående, ljudlig andning och andningsuppehåll vilket kan leda till dålig sömn. Det kan vara ett allvarligt tillstånd, säger hon.

### **Övervikt**

Ökad fetma stör ofta andningsfunktionen.

– För den som är kort som majoriteten av de som har skelettdysplasi är, kan eventuellt fett hamna där det inte ska vara. Övervikt sätter sig ibland mellan revbenen och rörligheten kan påverkas. Diafragman kan då inte jobba som den ska och det blir tungt för bröstkorgen att bära övervikten, säger Agneta Markström.

I sådana fall kan personen få problem med ventilationen och koldioxidhalten i kroppen ökar. Det märks främst på nätterna då följden blir många korta andningsuppehåll så kallad sömnapné. Cirka fyra procent av den manliga befolkningen och två procent av kvinnorna har det. Det är också vanligt hos små barn eftersom förstörade halsmandlar och en körtel bakom näsan kan leda till snarkande andning och andningsuppehåll vid sömn. Vanligast är att halsmandlar/ och/eller körteln bakom näsan opereras bort hos barnen. Barn med skelettdysplasi har ofta en påverkan på mellanansiktet och det förekommer sömnapné hos cirka 35 procent av dem.

– Man vet inte hur vanligt det är med sömnapné bland vuxna personer med skelettdysplasi, forskningen inom dessa områden är begränsad. Men vi andas generellt sämre när vi sover. Är det extra trångt i svalget blir det förstås värre, säger Agneta Markström.

Att vakna några gånger på nätterna är inte fel. Sedan tidernas begynnelse när vi levde i vildmarken har vi varit tvungna att kolla så att allt är lugnt och att inga vilda djur eller illasinnade människor kastar sig över oss.

– Sömn är viktigt, då sömnen bidrar till att vi växer, får bättre immunförsvar och blir gladare. Utan tillräckligt med sömn kan vi bli sjuka. De som vaknar ofta på grund av en andningsstörning får en fragmenterad sömn som leder till dagsömnighet/trötthet. Ofta vet de själva inte att de varit vakna, säger Agneta Markström.

**Registrering av sömn**

Den som vet med sig att hen har dålig sömn ska be sin läkare att få genomgå en nattlig andningsregistrering (polysomnografi/plygrafi), råder Agneta Markström. Det innebär en sömnundersökning på ett sömnlaboratorium för det mesta på sjukhus och i vissa fall i hemmet.

– Är nattsömnen störd av andningsuppehåll behandlas det hos vuxna personer med CPAP - Continuous Positive Airway Pressure. Det innebär att personen får en mask som täcker näsa eller näsa/mun och att han/hon sedan andas mot ett luftflöde som genereras av CPAP-apparaten. Andningsvägarna hålls på så sätt öppna eftersom maskinen skapar ett svagt övertryck. Detta förhindrar att luftvägen faller samman under sömn/snarkning och andningsuppehåll utvecklas inte, avslutar Agneta Markström.

**Fråga till Agneta Markström**

*Jag sjunger mycket och har svårt att ta ut höga toner. Vad kommer det sig?*

– Det är bra att du sjunger för det tränar upp andningsvolymen. Men att det inte går fullt ut som du vill hör förmodligen ihop med din anatomi. Du kanske inte kan få in samma mängd luft som du behöver för att få ut de tonerna. Ett bra sätt att träna andningsvolymen är att spela blåsinstrument. Då blåser man mot ett motstånd, lungblåsorna ökar i antal och det är det som gör att vi får en större yta att andas med.

**Information om munhälsa och munmotorik**

**Många diagnoser manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar funktioner i munnen och ansiktet. Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser.**

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

**MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och samlat ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna.

Deltagarna får under vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

På vuxenvistelsen för skelettdysplasi fick deltagarna träffa övertandläkare Marianne Bergius, logoped Lisa Bengtsson, tandhygienist Annette Carlsson och tandsköterska Pia Dornérus, Mun-H-Center, Ågrenska.

Varje deltagare fick en individuell kartläggning av sin munhälsa och munmotorik av Marianne Bergius och Lisa Bengtsson. Därefter tog Annette Carlsson vid och gav riktad information till var och en med tips för att uppnå bästa munhälsa. Teamet betonade också vikten av regelbunden kontakt med tandvården för att upprätthålla en god munhälsa.

Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras sedan i Mun-H-Centers databas för sällsynta diagnoser. Den vuxne med skelettdysplasi bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats ([www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)) och via MHC-appen.



## Information från försäkringskassan

**Sara. A. Eriksson från försäkringskassan, 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, sa Sara. A. Eriksson. 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** kan den få som har nedsatt funktionsförmåga 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** är ett 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.

Mer information finns på försäkringskassans hemsida:  
[www.forsakringskassan.se](http://www.forsakringskassan.se)

Tips på bra webbsidor

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

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

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

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

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

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

[www.riksdagen.se](http://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

## Information från arbetsförmedlingen

### **Samordnaren på arbetsförmedlingen, Pia Ekman, informerade om hjälp och stöd när det gäller personer som har funktionsnedsättningar.**

Pia Ekman påminde om vikten av att ta med sig ett läkarutlåtande vid första besöket på arbetsförmedlingen. I utlåtandet ska läkaren beskriva aktuell diagnos/prognos och om besvären är övergående eller bestående. Det kan också gärna stå om begränsningarna påverkar arbetsförmågan. Vilka arbetsuppgifter som passar och vilka som inte passar. Om det är något som absolut skall undvikas? Är återgång till tidigare yrke möjligt? Är det realistiskt med heltidsarbete? Om deltid är aktuellt, i så fall i vilken omfattning? Eventuella begränsningar i möjligheten att ta sig till och från ett arbete och så vidare. Ett utförligt läkarutlåtande är av godo menade Pia Ekman.

### **Personlig handläggare**

Efter inskrivning på arbetsförmedlingen, får den arbetssökande en personlig handläggare, en arbetsförmedlare, som arbetar med personer som har funktionsnedsättningar.

– Tillsammans gör de en framtidsplanering. Arbetsförmedlaren ser till individen. Vad hon/han vill? Vad hon/han klarar av? Kanske behöver den arbetssökande pröva andra möjligheter än tidigare, sa Pia Ekman.

### **Rehabiliteringsteam**

Som arbetsförmedlare har man möjlighet att ta in specialistkompetens. Arbetsförmedlingen har ett rehabiliteringsteam som består av arbetsterapeut, arbetspsykolog, sjukgymnast, socialkonsulent och utöver det även en SIUS- konsulent (Särskild Introduktions- och Uppföljningsstöd).

Den som har haft praktikplats eller jobbat extra ska berätta det.

– Allt är värdefullt! Inte bara för att personen har testat på att komma varje dag i tid till ett arbete, utan för att personen har fått erfarenheter

och vet vad den trivs med och inte. Arbetspsykologen i specialistteamet kan sedan göra en individuell yrkesvalsutredning.

### **Praktikplats**

Arbetsförmedlaren hjälper till med att se till att den arbetssökande får en praktikplats som kan leda till en tillsvidareanställning.

Kanske vet personen inte riktigt vad han/hon vill göra och har då möjlighet att rådgöra med en arbetspsykolog, när det gäller yrkesvalet. Arbetspsykologen gör en individuell yrkesvalsutredning utifrån intressen, fallenhet och funktionsnedsättning. Efter samtalen kommer den arbetssökande och arbetsförmedlaren fram till en lämplig arbetsplats på lagom avstånd från hemmet. Arbetsförmedlaren ringer till arbetsplatsen och hör om det går att göra studiebesök där. Den arbetssökande avgör förstås själv om hon/han vill arbetsträna på praktikplatsen.

– Efter arbetsträningen kommer kanske arbetstagaren och arbetsgivaren väl överens och så småningom kan det bli en tillsvidareanställning. Då kan arbetspsykologen återigen stötta. Tillsammans kan de diskutera om hur och när den nyanställde ska berätta om sin funktionsnedsättning på sin arbetsplats, sa Pia Ekman.

### **Anpassning av arbetsplatsen**

En arbetsterapeut kan sedan anpassa arbetsplatsen efter behov. Det kan handla om att rätta till belysningen, eller göra arbetsplatsens utformning mera funktionell. Ändra ventilation, förändra olika arbetsredskaps funktioner och så vidare.

### **En fråga som kan dyka upp är:**

*Varför skulle en arbetsgivare ta mig, en sjuk person, när det finns hur många som helst som vill ha jobbet?*

Ett svar på det kan vara att genom arbetsförmedlingen får arbetsgivaren en person som är noga utprovad och som passar för jobbet. Dessutom kan arbetsförmedlingen bidra med kompensation, för till exempel arbetstidsbortfall på grund av funktionsnedsättningen.

### **SIUS-konsulent**

SIUS-konsulenten kan i början av anställningen stötta den nyanställde på arbetsplatsen och se till att allt fungerar som det ska. En SIUS-konsulent gör under en tid återkommande besök på arbetsplatsen och blir ett stöd till både arbetsgivaren och arbetstagaren.



– Vid behov kan SIUS-konsulten förklara sådant för arbetsgivaren och arbetskamraterna, som kan vara svårt för den nyanställde att prata om, sa Pia Ekman.

### **Arbetsterapeut**

Arbetsterapeuten kan göra arbetsplatsanpassning och bedöma behovet av arbetstekniska hjälpmedel.

– Arbetsförmedlingen kan hjälpa till med anpassningen det första året, sedan är det arbetsgivaren som tar över, sa Pia Ekman.

I vissa fall gör funktionsnedsättning att man inte kan arbeta fullt ut. Då kan arbetsförmedlingen gå in och bidra med en del av lönen, så kallat **lönebidrag**.

Allteftersom arbetstagaren blir mer varm i kläderna fasas lönebidraget ut. Det varar i högst fyra år. Vid den tiden kontaktar arbetsgivaren arbetsförmedlingen för en arbetsanalys och en bedömning. Därefter kan beslut om fortsatt stöd tas så att arbetsgivaren kan anställa personen med funktionsnedsättning. Så kallad **utvecklingsanställning** utgår till arbetsgivaren i ett år och då handlar det om en speciell arbetsuppgift som ska tränas in. Kvarstår funktionsnedsättningen och det hindrar en del av arbetsuppgifterna kan personen bli föremål för en **trygghetsanställning**. Den varar till pensionen och behöver inte omprövas.

För att göra en bedömning av nivån för det ekonomiska stödet gör arbetsförmedlingen en arbetsanalys.

På arbetsförmedlingens hemsida [www.arbetsformedlingen.se](http://www.arbetsformedlingen.se), finns mycket information att hämta.

## Louise har skelettdysplasi

**Första dagen i skolan blev hon utskrattad av klasskamraterna för att hon såg liten ut i den höga bänken. Skoltiden var på många sätt ett kämpande för att hävda rätten att vara sig själv.**

**– Jag har alltid agerat direkt på situationer. Det är kanske inte alltid klokt. Ibland borde jag nog ha lugnat mig, säger Louise.**

Idag är hennes sexårige son på väg in i skolans värld. Han har samma typ av skelettdysplasi som Louise, och hon tror och hoppas att han kommer att vara väl rustad.

– Han håller sig i utkanten och säger inte mycket, men när han pratar lyssnar verkligen kamraterna, brukar hans fröken i sexårsverksamheten säga. Jag har velat ge honom inte bara ett bra självförtroende utan också en bra självkänsla, säger hon.

Hur har du gjort?

- Som Astrid Lindgren sa 'älska barnet och älska det ännu mer.'
- Louise klarade sig bra trots allt i skolan och hon hade många vänner, men hon kände sig utsatt många gånger.
- Jag fick försvara mig och hamnade i slagsmål. Jag har en känsla inom mig från den tiden av att befinna mig innesluten i en hotande cirkel.

### **Diagnos**

Louise föddes i december 1973 och var en normal baby vad gäller vikt och längd, men allteftersom tiden gick blev hennes mamma orolig. Louise växte inte som hon skulle och hennes huvud såg större ut än normalt. Alla läkare mamman konsulterade genom åren hade olika teorier.

- En intresserade sig för om jag fick i mig tillräckligt med näring och en annan undersökte min mage för att han var särskilt intresserad av det. En tredje undrade om mamma hade druckit alkohol under graviditeten. Men mamma drack inte alls!

1980 flyttade familjen, som förutom Louise och normallånga mamman, bestod av en väldigt lång pappa och två småbröder, som inte hade skelettdysplasi, till ett radhusområde.

Familjen blev grannar med en läkare och Louise mamma pratade ofta med honom om Louise. Hon lånade en läkarbok och där hittade hon en bild på en patient som hade hypokondroplasi.

- Den personen ser precis ut som Louise, konstaterade mamma. Under många år var diagnosen hypokondroplasi, fram till alldeles nyss då mina nuvarande läkare konstaterade att det inte är samma gen som de övriga har som har hypokondroplasi. Just nu tillhör jag de 20 procent med hypokondroplasi, där man inte hittat den specifika genen, säger hon.

Louise är 135 centimeter lång, vilket inte är kort om man jämför med de som har akondroplasi till exempel, där kvinnor ligger runt 125 centimeter.

- Jag var på ett ungdomsläger för kortvuxna och där fick jag höra att 'du som är så lång, det är väl ingen som kommenterar hur du ser ut?', säger hon.

För Louise handlar kortvuxenheten om att folk ignorerar henne men också att de oblygt tittar alldeles för mycket och hon har varit med om många obehagliga situationer.

I högstadiet fick hon en spark i huvudet, vars efterverkningar hon led länge av. Det var en skolkamrat som skulle se om han kunde få sitt ben över hennes huvud. Hon har fått många taskiga kommentarer genom åren i offentliga miljöer. Mest utsatt var hon i krogkön under

ungdomstiden då överförfriskade kommenterade hennes längd på olika nedsättande sätt. Och på den tiden när folk fick röka inne på ställen hände det ofta att hon fick aska i huvudet.

Hon har fysiska besvär, ”värken vandrar runt i kroppen”, andningssvårigheter, ständig värk i höfter och knän och ett högt blodtryck som inte ger med sig.

### **Yrket**

När det gällde yrkesval hade hon drömmar. Som femåring ville hon bli lastbilschaufför och som trettonåring polis. Men inget fungerade för en kortvuxen tjej. Istället utbildade hon sig till textil- och gymnasieekonom och tandtekniker med kandidatexamen. Därutöver har hon gått många kurser på högskola och universitet.

– Jag var tvungen att ha det där extra, så att eventuell arbetsgivare inte skulle ta den långa personen istället för mig, säger hon.

Hon har arbetat som tandtekniker och haft många andra jobb. Ofta har det slutat med att hon själv har lämnat arbetsplatsen. Antingen har hon inte orkat, på grund av att kroppen inte klarat av det eller så har hon känt en allmän otrivsel.

Louise är gift med en man som inte har skelettdysplasi. Hon har alltid velat ha barn, men ärftligheten har varit ett bekymmer. Hon visste att det var stor risk att något av barnen skulle få skelettdysplasi.

– Jag hoppades att de skulle bli normallånga. Men min förstfödde fick skelettdysplasi. Kortvuxendragen gör oss väldigt lika, min son och jag. Utom att han har fått mörka ögon och långa ögonfransar.

### **Framtiden**

Louise har en positiv inställning till livet och har alltid försökt att leva som alla andra.

Hon har vänner och familj och känner sig på många sätt lyckligt lottad. Hon är duktig på mycket. Bland annat har hon arvt mammans fingerfärdighet och kreativitet. Hon syr och målar tavlor. Ska snart ha en utställning, hoppas hon.

– Självförtroende har jag men jag skulle vilja ha bättre självkänsla. Jag vill kunna släppa alla tråkiga bemötanden som jag har fått på grund av in sjukdom genom åren. Jag har gått hos psykolog men det har inte fungerat. Ett stort fel är att jag jämför mig för mycket med alla andra, säger hon.

Nu är hon 41 år och söker jobb igen för fullt.

– Jag har läst över fem år på högskola och universitet och vill ha ett jobb där jag får vara jag och må bra. Där både hjärna och kropp passar in, säger Louise.

Hon har haft hund och vill gärna ha en till, när barnen har blivit lite större. Hund rekommenderar hon alla kortvuxna.

– Jag hade en irländsk terrier, en mellanstor hund. Den skulle vara av den storleken så att jag skulle kunna bära den om olyckan var framme. Det som är bra med en hund är att jag blir en hundägare bland många. Det var en fantastisk känsla när folk stannade och bara såg hunden inte mig. För första gången blev jag inte uppmärksammad för min kortvuxenhet, avslutar Louise.

## Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med skelettdysplasi, deltog sex personer, två män och fyra kvinnor 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, kläder, fritid, socialt liv samt sjukvård.

### **Skola och utbildning**

#### **Gymnastik**

Gymnastiken är ett ämne många har synpunkter på. Framförallt för att det togs väldigt lite hänsyn till deras funktionshinder på de lektionerna.

– Jag tycker att det skulle ha varit som i språken. Elever delas upp i allmän engelska och i särskild engelska, efter förutsättningar. När det gällde gympan har vi ju alla också olika förutsättningar. Att vi som har skelettdysplasi har svårt för friidrott till exempel innebär inte att vi inte kan vara med alls.

– Jag hade separat gympan med en egen lärare på högstadiet. Jag var inte involverad när beslutet togs och det var inget bra för mig. Den åldern i tonåren var ingen enkel tid att bli separerad från de andra.

#### ***Var det någon lärare som gjorde något bra som ni kan berätta om?***

– Problemet med gympan är att det är så tydligt vad man presterar och att det mäts hela tiden och betygssätts efter prestation. Längdhopp till exempel där man ska uppnå en viss längd för visst betyg. Mot slutet, jag tror att det var på gymnasiet, fick jag en lärare som struntade i det sättet att sätta betyg. Han utgick istället efter mina förutsättningar och tittade på det jag hade förbättrat under året.

### **Anpassningar**

När det gällde anpassningar i skolan av till exempel stolar och bord efter deras speciella behov, var det ingen självklarhet att de fick det. En del fick en stol som motsvarade deras längd något år, men inte de andra åren. Andra hade tillgång till en fotpall eller liknande. De flesta fick ingenting alls.

– Lärarna brydde sig egentligen inte, men jag hade en träslöjdlärare som såg hur jobbigt jag hade det. En dag när jag kom till lektionen, sa han att; 'Du ska ha den bänken där och du kommer snart att märka varför.' Han hade höjt golvet och det tyckte jag var bra.

Anpassningar kan också vara urskiljande. Trots att viljan är god så blir resultatet fel.

– Det bästa är om man involverar eleven i besluten som tas, menade de.

De flesta tillbringade alltså skoltiden på vanliga stolar anpassade efter betydligt större personer.

– Vi är vana vid att dingla med benen och inte nå till ryggstödet. Det klarar vi för vi anpassar oss ju hela tiden. Frågan är om inte skolan skulle uppmärksammat detta mera. Det är inte nyttigt för ryggen i längden och det kostar oss lidande och samhället pengar på grund av sjukvårdskostnader så småningom.

### **Vänner i ungdomen**

De som växte upp på en liten ort, vilket många i gruppen gjorde, tycker inte att det var några problem med att få kompisar.

– Alla kände alla. Det var lätt att få vänner.

I tonåren handlade bekymren mer om planering och det kanske de normallånga utan värk och med krafter i benen, inte förstod sig på.

– Det kunde bli problem när man skulle förflytta sig snabbt från ett ställe till ett annat. De andra gjorde det lätt och direkt men jag hade inte alltid ork även om viljan fanns. Framförallt behövde jag en viss framförhållning. Jag har alltid måst planera mitt liv på ett annat sätt än normallånga.

En annan fråga som alla enades kring, var utsattheten de känt och känner.

– Det var inte problem att få vänner. För det mesta handlade det bara om att man började prata. Efter några minuter såg den personen inte kortvuxenheten som något problem. Det som störde var de som bara tittade och inte kom nära. De som sa saker som sårade. Den känslighet som utvecklades då har jag med mig i vuxenlivet. De pålagringarna är svåra att få bort. Det är ränder som vi har med oss i livet.

### Yrke

Det är en välutbildad grupp. Socionomer, jurist, tandtekniker, lärare, personlig assistent, museiamanuens. De flesta är runt 40 och uppåt. Åldern har för dem tagit ut sin rätt. De har värk och flera arbetar deltid. De flesta hade drömmar om ett helt annat yrke än det blev till slut.

– Jag har blivit uppfostrad att välja utifrån mina förutsättningar och inte efter hjärtat.

– Jag hade ett stort trädgårdsintresse och kunde tänka mig att bli trädgårdsmästare, men det fanns inte på kartan. Det var ju alldeles för tungt. En man som kom i min väg en gång, sade de förlösande orden; Varför inte det? När jag sa vad jag ville bli. Efter det har jag tänkt på hur vi begränsar oss utifrån våra förutsättningar.

Många tycker att livet sliter på kroppen och funderar på att gå ner i arbetstid.

– Jag ska leva till jag dör. Det innebär att jag måste ta hand om den kropp jag har. Sköta den, gymnastisera ta hand om hälsan. Att gå ner i arbetstid och lägga resurser på sig själv är inte fel.

Fler har haft problem med oförstående chefer och det har slutat på samma sätt.

– Jag har fått lämna jobb när chefen inte har haft förståelse.

– Jag kollade upp lönerna. Det visade sig att jag hade sämst lön av alla trots att jag utbildningsmässigt och erfarenhetsmässigt låg bättre till än de andra. Det gjorde att jag sade upp mig!

### Boende

Idealet är att ha en plan tomt och ett enplanshus, sade en person. På grund av kortvuxenheten har de flesta hjälpmedel i hemmen framförallt i köket. En av dem har inga överskåp utan istället en köksö med skåp nertill. Andra har fått bostadsanpassning från kommunen med höj- och sänkbara köksskåp.

– Jag har sockellådor som jag vänt på upp och ned på och som jag drar ut för att nå upp.

Ljuset i köket är ibland ett problem eftersom det också är anpassat efter normallånga.

– Jag har fått skärma av lysrören med aluminiumfolie. Annars lyser det rakt i ögonen på mig.

En man har satt möbeltassar på alla sina möbler så att han lätt kan skjuta dem runt i hemmet som han vill.

Sängen är ett hett ämne. En av kvinnorna hade beställt en säng med sju zoner som hon fick lämna tillbaka.

– En kort person kan inte ha en sådan säng resåren hamnade helt fel. Det borde sängförsäljaren tänkt på, men det gjorde han inte.

Städning och fönsterputs anlidade eller önskade de anlita professionell hjälp till. I vissa fall fanns det familjemedlemmar som kunde göra det. Tunga gjutjärnspannor fungerade inte alls. De gjorde bara hål i golvet när de trillade ur händerna, sa en kvinna. De flesta köpte lätta stekpannor och grytor.

### **Sjukvård**

Gruppen använder många olika delar av sjukvården. Till exempel vårdcentral, habilitering, ögonsjukvård, ortopedi, reumatolog, invärtesmedicin, andningscentrum, lungmedicin, diabetesmottagning, sjukgymnastik och arbetsterapi.

Av sjukvården vill de ha förståelse och kontinuitet. Inget av det får de.

– När jag har varit på någon mottagning så säger de att de hör av sig om nio månader igen för ett återbesök. Det händer aldrig att de gör som de säger. Det är alltid jag som patient som måste ringa upp och be om en ny tid.

De flesta flackar runt bland olika läkare och alla är överens om att de nästan alltid är mer kunniga än läkaren när det gäller skelettdysplasi.

– De läkare jag har på vårdcentralen ber mig att skriva intyget själv där jag beskriver mitt tillstånd. Sedan skriver de under.

Gruppen har en viss förståelse att inte alla kan känna till skelettdysplasier.

– Det är en sällsynt diagnosgrupp med ett brett spektra av olika diagnoser. Jag kan förstå att inte alla kan veta allt om olika typer av skelettdysplasi. Men de kan lära sig och läsa på inför kommande besök. Jag upplever inte att de gör det.

– När jag träffar en ny läkare har jag med mig information om sjukdomen till exempel från Socialstyrelsen.

Bemötandet från vården av dem som personer lämnar också mycket i övrigt att önska.

– De borde se oss som experter på vår sjukdom och en person att resonera med kring tillståndet. Sen vore det bra med ett nationellt expertteam för vuxna med skelettdysplasi, som vården och vi som patienter kan rådgöra med.

– Jag vill ha en läkare som ser till hela mig och all min problematik och inte bara till en del av kroppen. Allt hänger ihop.

### **Fysioterapi**

Alla är överens om att det finns för dålig kunskap generellt om de muskelproblem som kan uppstå vid olika typer av skelettdysplasi.

– Det handlar många gånger om att respektera min kunskap som patient om sjukdomen. Jag har varit hos sjukgymnaster som inte lyssnat på mig när jag bett dem ta det försiktigt och klämt på som de

själva tycker. Det resulterar nästan alltid i att jag får en inflammation efteråt.

En av dem hade nästan gett upp när han träffade på en sjukgymnast som var av det lite annorlunda slaget.

– Det första han sa, var att 'Vi ska gemensamt komma fram till vad du behöver för behandling'. Att någon vågar lyssna och till och med säga att de inte vet hur de ska behandla en patient med skelettdysplasi är ovanligt.

### **Psykolog**

Många har jobbiga upplevelser i det förflutna med diskriminering på grund av kortvuxenheten och utanförskap, som de skulle behöva prata om med en psykolog. Men startsträckan är lång. Eftersom de har en kropp som de alltid haft symtom från och inte riktigt kunnat lita på, så har de fått sätta sin tilltro till "knoppen", den intellektuella förmågan.

– Att då erkänna att vi behöver hjälp med det är inte lätt.

– Vi behöver stöd i mycket. Vi har levt ett helt liv med det här och skulle säkert behöva öppna upp så att det mörka i kappsäcken inte tynger ner för mycket.

### **Kläder och skor**

Alla vill vara fina. Klä sig snyggt och personligt och ha skor som matchar klädseln. Men det är inte lätt om man är extremt kortvuxen. När det gäller kläder så handlar det inte bara om att lägga upp ett par byxben. Vissa kläder som kavajer fungerar inte alls.

– Jag låter sy upp mina kostymer och skjortor utomlands. Jeans köper jag och lägger upp och tröjor fungerar ofta. T-shirts med tryck går inte att använda alls för trycket hamnar någon helt annan stans. Det får bli enfärgat och det är tråkigt.

De flesta har små fötter och när det gäller strumpor är de hänvisade till dam- eller barnavdelningen.

– Dam sockar är min systems ständiga julklapp till mig. Jag vill inte själv gå in på damavdelningen och handla dem.

– Jag måste köpa barnstrumpor och det finns väldigt lite enfärgade barnstrumpor. De flesta har mönster av olika slag och hur kul är det som vuxen att ha Pippi på strumporna!

En del får en remiss till en skotekniker som gör specialskor till dem.

– Då är det tyvärr funktion och inte estetik som gäller. De slår dövörat till när jag försöker föreslå något modernare, eller en annan färg.

Numera klär jag mig när jag går dit, efter den typen av skor jag ska beställa. Sedan frågar jag skoteknikern om han tycker att de nya skorna passar till kostymen.



## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Lars Hagenäs  
Karolinska Universitetssjukhuset  
Enheten för Pediatrisk Endokrinologi Q2:08  
171 76 Stockholm  
Tel: 08- 517 700 00

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm  
Barnortopeden  
Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031-343 40 00

Barnläkare och genetiker Giedre Grigelioniene  
Karolinska Universitetssjukhuset  
Klinisk Genetik L503  
171 76 Stockholm  
Tel: 08-517 700 00

Överläkare Agneta Markström  
Akademiska sjukhuset  
Sömn och andningscentrum  
751 81 Uppsala  
Tel: 018-611 00 00

Personlig handläggare Sara Eriksson  
Försäkringskassan  
Box 8784  
402 76 Göteborg  
Tel: 010-119 54 50

Samordnare Pia Ekman  
Arbetsförmedlingen  
431 21 Mölndal  
Tel: 031- 746 59 00

**Medverkande från Mun-H- Center**

Övertandläkare Marianne Bergius, tandsköterska Pia Dornérus,  
tandhygienist Annette Carlsson och logoped Lisa Bengtsson  
Ågrenska  
Box 2046  
436 02 Hovås  
Tel: 031-750 92 00

**Medverkande från Ågrenska**

Socionom/koordinator Cecilia Stocks  
Verksamhetsansvarig AnnCatrin Röjvik  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 Hovås  
Tel: 031-750 91 00



# Skelettdysplasi- kortvuxna

*En sammanfattning av dokumentation nr 484*

Varje år föds cirka 70 personer med skelettdysplasi i Sverige.

Skelettdysplasierna omfattar mer än 500 definierade tillstånd vilkas gemensamma drag är avvikelser i skelettets utveckling. Under uppväxten leder det till att armar, ben och bål, drabbas av tillväxtrubbningar. Graden varierar mellan tillstånden, från en slutlängd på en meter till normallängd.

Beroende på diagnos medför tillstånden varierande besvär.

Vanligt är ortopediska problem, skolios, osteoporos, artros, andningsproblem och påverkan på syn och hörsel.

Behandling av de olika tillstånden sker inom habiliteringen och på sjukhusens olika discipliner.



