

Dokumentation nr 479

# Fenylketonuri, PKU, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

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

# FENYLKETONURI, PKU

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

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

## Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Ulrika von Döbeln**, överläkare, Centrum för medfödda metabola sjukdomar, Karolinska universitetssjukhuset, Solna

**Annika Reims**, barnläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

**Per Dahlqvist**, överläkare, Norrlands universitetssjukhus, Umeå

**Carina Heidenborg**, dietist, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Huddinge, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm

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

**Plata S Diesen**, sociolog, Senter for sjeldne diagnoser, Oslo Universitetssykehus, Oslo

**Åsa Johansson**, Rydaholm

Medverkande från Mun-H-Center

**Joanna Malinowski**, övertandläkare

**Lena Romeling Gustafsson**, tandsköterska

**Lisa Bengtsson**, logoped

Medverkande från Ågrenska

**AnnCatrin Röjvik**, verksamhetschef

**Johanna Skoglund**, socionom

**Gustaf Nylén**, pedagog

**Rebecca Eliasson**

**Malena Ternström**, socionom

## Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	<a href="mailto:Pia.vingros@agrenska.se">Pia.vingros@agrenska.se</a>
Redaktör	Pia Vingros



## Innehåll

Här når du oss!	3
Nyföddhetscreening, ärftlighet och biokemi	6
Frågor till Ulrika von Döbeln	9
Jens har PKU	9
Klinik och behandling	10
Jens PKU lätt att hantera	12
Kliniska symtom och behandling för vuxna	13
Frågor till Per Dahlqvist	16
Jens blodprov tas hemma	16
Kost vid PKU	16
Frågor till Carina Heidenborg	19
Jens får mat ur burk	20
Psykologiska aspekter vid PKU	20
Frågor till Anna Strandqvist:	22
Jens börjar förskola	23
Sociala utmaningar för unga vuxna med PKU	23
Att vara vuxen och ha PKU	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	27
Jens idag	29
Syskonrelationen	30
Jens har en lillasyster	33
Munhälsa och munmotorik	34
PKU-föreningen	37
Information från försäkringskassan	37
Samhällets stöd	41
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	44
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	44
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	46

## Nyföddhetscreening, ärftlighet och biokemi

**I Sverige tas sedan 1965 ett blodprov på varje nyfött barn som en screening för fenylketonuri, PKU. Till december 2014 har 317 barn hittats tack vare provet. Det berättade Ulrika von Döbeln, överläkare vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar på Karolinska universitetssjukhuset i Solna där screening av Sveriges alla nyfödda utförs.**

Fenylketonuri, (phenylketonuria, PKU) är en ärftlig, medfödd ämnesomsättningssjukdom. Den orsakas av en brist på eller nedsatt funktion av ett enzym som behövs för att omvandla aminosyran fenylalanin till tyrosin. Utan omvandlingen samlas aminosyran i kroppen. Den höga halten fenylalanin i blodet skadar hjärnan. Utan behandling utvecklar barn med fenylketonuri en allvarlig hjärnskada.

Upptäcks ett barn med PKU startar behandlingen med fenylalaninfattig kost och tillägg av viktiga aminosyror omedelbart. Dietbehandlingen gör att barnet utvecklas normalt.

Varje år föds fem till sex barn med sjukdomen i Sverige.

### **Bakgrund – biokemi**

PKU beror på att ämnesomsättningen, metabolismen inte fungerar helt normalt i kroppen. Metabolismen är ett sammanfattande namn på de processer som sker i kroppen när näringsämnen tas upp, omvandlas och omsätts till energi och avlägsnas ur kroppen. Metabolismen pågår i alla kroppens celler och är en förutsättning för livet.

En av de viktigaste beståndsdelarna i den biokemiska processen är protein.

– Proteiner är uppbyggda av aminosyror i långa kedjor. Det finns tjugo aminosyror. En del av dem är essentiella, livsnödvändiga, och kan då inte tillverkas av oss själva, utan måste vi få via maten. En av dem är den essentiella aminosyran fenylketonuri, sa Ulrika von Döbeln.

Vid fenylketonuri fungerar det enzym som ska omvandla fenylalanin till tyrosin under ämnesomsättningen sämre eller inte alls. Enzymet heter PAH. När det inte fungerar ansamlas fenylalanin i kroppen.

– Nivån fenylalanin mäts genom blodprov. Utan behandling blir

symtomen olika allvarliga beroende på om enzymet PAH bara fungerar sämre eller inte alls, sa Ulrika von Döbeln.

### **Ärftlighet**

Orsaken till fenylketonuri är en förändring, mutation, i arvsanlaget för PAH. PAH-genen sitter på kromosom 12 och styr bildningen av enzymet PAH.

– PAH-genen är mycket stor och mutationerna kan sitta på många olika ställen på genen och ge olika sorters fel. Hittills har över 500 olika fel på PAH-genen lokaliserats. Det är en av förklaringarna till att patienter med PKU kan ha så skilda svårighetsgrader, sa Ulrika von Döbeln.

De vanligaste mutationerna i Sverige är R408W, kallad den klassiska formen. Som nummer två kommer Y414C och på tredje plats R408Q.

Fenylketonuri nedärvs autosomt recessivt. Detta innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen (förändrat arvsanlag). Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procents risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet får då 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 heller bärare av den muterade genen.

Om en person med en autosomt recessivt ärftlig sjukdom, som alltså har två muterade gener, får barn med en person som inte är bärare av den muterade genen ärver samtliga barn den muterade genen men får inte sjukdomen. Om en person med en autosomt recessivt ärftlig sjukdom får barn med en frisk bärare av den muterade genen i enkel uppsättning är det 50 procents risk att barnet får sjukdomen, och i 50 procent av fallen blir barnet frisk bärare av den muterade genen.

### **Screening**

Fenylketonuri upptäcktes 1934 av norske läkaren Asbjörn Fölling. Efter honom kallas den ibland Föllings sjukdom. Han hade träffat två barn med utvecklingsstörning. Barnens mor berättade att barnen, som var sex och fyra år gamla, hade en märklig lukt. När barnens urin analyserades fann Fölling en ansamling av fenylketoner.

Ett foster med PKU skadas inte av höga halter av fenylalanin, eftersom moderkakan försörjer fostret med de ämnen det behöver och i rätt omfattning. Efter födelsen måste emellertid barnet behandlas så tidigt som möjligt för att inte få skador.

I Tyskland dietbehandlades barn med PKU med fenylalaninfattig kost 1951. Om behandlingen sattes in innan några symtom uppkommit, fann man att barnens utveckling blev normal. Två år senare visste forskarna att enzymet PAH saknades helt eller delvis hos dessa barn och att detta orsakade sjukdomen.

1965 började screeningen av alla nyfödda barn i Sverige för att hitta de barn som hade PKU och kunna starta behandling redan i nyföddhetsperioden.

I det så kallade PKU-testet screenas idag alla nyfödda för 24 medfödda metabola sjukdomar, som det finns behandling för.

Alla länder screenar inte sina nyfödda för PKU. Internationellt ser det olika ut. I Finland, där man inte hittat några patienter med PKU, används inte screening. På Irland, där det finns många patienter med PKU, screenas nyfödda däremot precis som i Sverige.

Läs mer på [www.karolinska.se/pku](http://www.karolinska.se/pku)

### **Behandling**

I vår normalkost ingår protein. Det är uppbyggt av tjugo aminosyror. Av dem är åtta essentiella, livsnödvändiga. Dem kan vi inte tillverka själva utan måste få via kosten. En av de essentiella är fenylalanin.

Hos en frisk person omvandlas fenylalanin till tyrosin, överskottet bryts ned och utsöndras i urinen. Men hos patienter med PKU anhopas för mycket fenylalanin och de har ett underskott av tyrosin.

– Behandlingen av patienter med fenylketonuri består av en särskild diet. I den särskilda dieten begränsas överskottet av proteinet fenylalanin. För att inte få brist av de övriga viktiga aminosyror som finns i protein, måste patienten få ett tillskott i form av de övriga nitton viktiga aminosyror som medicin, sa Ulrika von Döbeln.

Dietbehandlingen kräver tid, kunskap och omsorg. Det är viktigt att äta regelbundet och att vara noggrann vid matlagningen. Det är troligen viktigt att fortsätta med dietbehandlingen under hela livet.



(Läs mer om dieten i ett avsnitt längre fram)

Det finns fem PKU-centrum i Sverige; i Göteborg, Stockholm, Lund, Umeå och Uppsala. Här finns det specialinriktade dietister och barnläkare i samarbete med kuratorer, psykologer och laboratorieläkare.

## Frågor till Ulrika von Döbeln

### *Var på barnet tas PKU-provet?*

– Tidigare togs det på barnets häl, men idag tas det på barnets handrygg.

### *Hur viktigt är det att vara noga när man lägger på blodet på testpappret?*

– Det är viktigt att vara noga. Ta tillräckligt med blod så att det blöter igenom pappret och tydligt syns på andra sidan.

### *Ska proverna helst tas på fastande mage?*

– Det viktigaste är att proverna tas vid samma tidpunkt och under samma förutsättningar, alltså antingen fastande eller icke fastande.

### *Vad kostar ett test?*

– Test på nyfödda kostar 250 kronor. Testerna vid dietkontroll kostar 200 kr styck.

### *Om vi har ett barn med PKU, kan syskonen då vara friska anlagsbärare?*

– Ja, om de vill veta kan de undersöka sig när de är vuxna, över 18 år.

## Jens har PKU

Jens tolv år kom till Ågrenska med sin syster Paula nio år och mamma Julia och pappa Jörgen. Kvar hemma fanns storebror Peter, 23 år.

Julia och Jörgen hade försökt att bli med barn under fyra år när hon äntligen blev gravid med Jens.

Julia som arbetar med personer som omfattas av LSS, var väldigt orolig genom hela graviditeten att få ett barn med funktionsnedsättning.

När Jens fötts var hon lättad över att han var frisk. Men hennes glädje varade inte så länge. Van från sitt arbete i vården

uppmärksammade Julia att han andades ytligt och inte tog några djupa andetag.

– Det kom blod ur hans mun och de konstaterade att han hade kemisk lunginflammation eftersom han hade fått fostervatten i lungorna, säger Julia.

– Han fördes till en avdelning för tidigt födda, där han fick penicillin i dropp, säger Jörgen.

Efter en vecka fick familjen åka hem från sjukhuset med ett recept på penicillin. Då hade också ett PKU-test tagits, men de hade ännu inte fått provsvaret.

– Vi tyckte det var skönt att äntligen få komma hem, säger Jörgen.

– Men vi hann inte mer än sätta ner väskan i hallen förrän de ringde från sjukhuset. En läkare berättade att Jens hade PKU, säger Julia.

Minnnet av telefonsamtalet är starkt samtidigt som detaljerna är diffusa. Julia blev alldeles förtvivlad. Hennes mamma, som var hemma hos dem fick ta över samtalet.

– Det var bra eftersom vi var så omskakade, säger Jörgen.

Varken Julia eller Jörgen visste vad PKU var. När de ringde Julias mormor som varit avdelningssjuksköterska på en avdelning för tidigt födda, blev hon bara tyst när de berättade att Jens hade PKU.

– Hon hade hört talas om Föllings sjukdom. Det enda hon såg framför sig var att vi skulle få ett gravt utvecklingsstörd barn, men det ville hon inte berätta, säger Julia.

## Klinik och behandling

**– Ett barn som testats positivt för PKU vid nyföddhetscreeningen ska träffa en barnläkare samma dag. Vid undersökningen görs en ny provtagning och kanske påbörjas behandling innan svaret kommit. Det sa Annika Reims, barnläkare vid Tillväxtenheten på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.**

När ett nyfött barn fått ett positivt svar på PKU-screeningen utlöser det en räkka av händelser i sjukvården. Den första åtgärden är att lokalisera barnets mor för att hitta barnet. Barnets höga värden av fenylalanin, FA kräver ett omedelbart agerande.

– Det kan vara rena rama detektivarbetet innan vi finner barnet. På provtagningsblanketten finns bland annat uppgifter om moderns personnummer, telefonnummer och var och när provet är taget.

Men det räcker inte alltid. Vi får söka modern via alla tänkbara kontakter till exempel på barnkliniken och via sökmotorer på nätet, sa Annika Reims.

När familjen hittats kallas de in för ny provtagning för att säkerställa diagnosen. I början måste amningen upphöra helt ett par dagar och barnet ges en särskild modersmjölksersättning. Först när FA-värdena sänkts kan modern börja amma delvis igen.

– Framförallt är det viktigt att ge föräldrarna information om vad det innebär att barnet har PKU och nödvändigheten av att ha en sträng diet, sa Annika Reims.

### **Behandling**

Fenylketonuri, PKU, behandlas med en strikt kost där fenylalanin begränsas för att inte riskera att barnet får hjärnskador. Prognosen är god. Som hjälp vid behandlingen görs kontroller för att se vilken nivå fenylalaninet i blodet har. Utifrån dessa resultat justeras kosten till en önskvärd FA-nivå.

– Det är ibland svårt att ställa in kosten, särskilt när barnet växer mycket, sa Annika Reims.

För att få i sig de nödvändiga aminosyrorerna för att barnet skall växa och utvecklas normalt, kompletteras måltiderna med ett speciellt kosttillskott som består av syntetiskt framställda proteiner berikat med mineraler och vitaminer men där aminosyran fenylalanin är borttagen. Det är viktigt att ta kosttillskotten vid dagens alla måltider för att efterlikna kroppens naturliga tillförsel. Med rätt behandling får patienter med PKU inga symtom.

Under det första året följs barnets utveckling upp med flera besök hos läkare och dietist. När barnet blir större blir besöken färre, kanske ett till två per år. Istället för att familjen åker till sjukhus för kontroll av barnets FA-värden görs de på hemorten och efter en tid av familjen själva i hemmet.

En del patienter med PKU kan behandlas med ett läkemedel som minskar mängden fenylalanin i blodet. Läkemedlet fungerar som en så kallad co-faktor till enzymet fenylalaninhydroxylas, det som gör att fenylalanin omvandlas till tyrosin, men som saknas vid PKU. Läkemedlet kan användas för att komplettera eller ersätta den strikta dieten så att personen kan äta en mer vanlig kost.

För närvarande ingår inte läkemedlet i högkostnadsskyddet. Det

kan bara skrivas ut till barn under 18 år efter särskild prövning i varje enskilt landsting. Det är inte alla personer med PKU som svarar på läkemedlet.

## Frågor till Annika Reims

### ***Beror läkemedelsbehandlingen på vilken slags mutation barnet har?***

– Nej, inte direkt, men man vet att vissa mutationer är mildare och har större chans att svara på behandlingen.

### ***Behöver barnet mer protein när det växer mycket?***

– Ja och nej. Det lilla barnet behöver mer protein i förhållande till sin kroppsvikt än en vuxen person. Under den allra snabbaste tillväxtfasen hos spädbarnet, får man ibland öka proteinmängden i vanlig mat för att barnen inte skall ligga för lågt i sina FA-nivåer. Senare under uppväxten brukar behovet vara ganska konstant.

### ***Ändras barnets nivåer av fenylalanin i tonåren?***

– Nej, däremot påverkas nivåerna av sjukdom och fasta.

### ***Vad vet man om hur dietbehandlingen påverkar på 40 års sikt?***

– Vi vet att håller man inte sin diet försämras personens koncentrationsförmåga.

## Jens PKU lätt att hantera

När Julia och Jörgen kom till sjukhuset med sin nyfödde son, efter att de fått diagnosen PKU per telefon, möttes de av ett team med läkare, sjuksköterskor och en dietist.

Förutom att de haft en omtumlande vecka på sjukhuset med sitt nyfödda barns lunginflammation hade deras hund blivit överkörd och lämnat efter sig nio hundvalpar.

– Jag var helt övertygad om att Jens skulle dö också. Även om läkaren hade informerat mig per telefon om att han skulle vara frisk hela livet gick det inte in. Jag var inte mottaglig. Det hade varit för mycket den veckan, säger Julia.

Eftersom det penicillin Jens fått med sig hem visade sig bestå av fenylalanin tänkte Julia och Jörgen att det var orsaken till Jens höga värden och att diagnosen PKU var ett misstag.

– Bara vi slutade med penicillinet skulle problemet upphöra trodde jag, säger Julia.

Hon försökte argumentera för detta hela tiden, men PKU-diagnosen stämde.

Teamet informerade Julia och Jörgen om den särskilda maten de skulle lära sig att ge Jens. De blev förvånade över att det bara visade sig vara att blanda ett pulver med vatten.

- Läkaren försäkrade oss om att Jens skulle vara fullt frisk och att vi inte skulle behöva ”slita några trösklar” på sjukhuset, säger Julia.
- Just då trodde vi honom knappast, men han har ju fått rätt. Det har ju varit ganska lätt, säger Jörgen.

Läkaren försäkrade dem om att de kommer att lära sig hantera Jens mat stegvis i takt med att Jens växer.

- Så har det varit hela tiden, bekräftar Jörgen.

## Kliniska symtom och behandling för vuxna

- **Vuxna med PKU är friska och fungerar väl. Men det är fortfarande mycket vi inte vet om diagnosens konsekvenser. Det sa Per Dahlqvist överläkare vid Medicincentrum på Norrlands universitetssjukhus.**

Att barnets hjärna är mycket känslig för höga nivåer av fenylalanin har varit känt länge. Tidig diagnos och behandling av PKU är en medicinsk framgång och skyddar barnets hjärna från skador. Den vuxnes hjärna är betydligt mindre känslig, men det är ännu inte exakt klarlagt vilka konsekvenser högt fenylalanin har på vuxna.

På 1990-talet gjordes magnetkameraundersökningar av hjärnan på personer med PKU. Vid höga fenylalanin nivåer var myelinet, den vita substansen som omger nervtrådarna i hjärnan, förändrad.

- Höga nivåer av fenylalanin i blodet ger försämrad reaktionshastighet hos vuxna. Konsekvensen blir att nervsignalerna går långsammare. Även personens exekutiva förmåga påverkas, ett exempel är att koncentrationsförmågan försämras, sa Per Dahlqvist.

Det positiva är att om nivåerna av fenylalanin sänks försvinner förändringarna.

- Det finns inga bevis för att en vuxen person med PKU får bestående men av höga fenylalanin nivåer, som vid obehandlad

PKU. Men kunskapen är bristfällig om hur den vuxnes hjärna vid PKU påverkas av vanlig kost och därför rekommenderas fortsatt behandling för att hålla nere fenylalaninnivåerna, sa Per Dahlqvist.

### **Andra hälsorisker hos vuxna**

Det har funnits en viss oro för att personer med PKU på grund av sin särskilda diet skulle kunna drabbas av brist på vitaminer och mineraler. Andra risker som befarats är övervikt eller det metabola syndromet med hjärt- och kärlsjukdom som följd.

– Det är viktigt att även vuxna med PKU har regelbunden kontakt med en PKU-mottagning. Av de patienter vi och andra har följt har det inte visat sig finnas någon anledning till oro för vitaminbrist, övervikt eller det metabola syndromet, sa Per Dahlqvist.

Kostbehandlingen skulle kunna påverka bentätheten eller njurfunktionen. Risken är särskilt stor för den som inte tar sina mineraler och vitaminer som läkaren ordinerat. Även psykisk ohälsa har i internationella studier visats vara vanligare hos vuxna med PKU.

Per Dahlqvist som möter vuxna med PKU på sin mottagning menar att det finns en risk att de redan som barn med PKU präglas i sin roll som sjuka och behövande. En del kan reagera genom att känna sig trötta på sin sjukdom och sjukvården.

– Några berättar om att de mår dåligt när de ska ta sina prov, inför rädslan att de ska visa på höga nivåer, sa Per Dahlqvist.

Tonåren är en särskilt känslig period. Under denna frigörelseprocess från föräldrarna finns en risk att unga med PKU slarvar med sin diet.

– En viktig del av gemenskapen med jämnåriga handlar om att äta tillsammans. Tonåringen vill inte gärna vara avvikande, då finns en risk att de struntar i restriktionerna, sa Per Dahlqvist.

En del som provat tycker inte heller att de märker någon skillnad när de äter vanlig mat, vilket minskar motivationen att följa dieten de levt med hela livet. De njuter av den nya friheten och avbryter sin tidigare kostbehandling.

– Vi vet hur känslig den unga hjärnan är för förhöjda halter av fenylalanin och att det innebär en ökad risk att avbryta sin proteinrestriktiva diet. De riskerar också att få svår B12-brist. Därför är det viktigt att fortsätta ha kontakt på ett PKU-center även

som tonåring och vuxen för att motiveras följa dieten, sa Per Dahlqvist.

Behandlingsmålen för fenylketonuri, PKU förändras när ny kunskap växer fram. Tidigare ansågs det inte så viktigt att följa den strikta dieten som vuxen. Idag är den internationella expertisen ense om att dieten ska behållas hela livet.

– Behandlingen handlar om mycket mer än att kontrollera fenylalaninnivåerna. Den går ut på att undvika negativa hälsokonsekvenser på lång sikt. De kan uppstå på grund av till exempel brist på tyrosin eller brist på mineraler och vitaminer. Vårt mål är att den som har PKU ska känna sig frisk, utan skuld känslor och oro för sin hälsa eller upplevelse av utanförskap, sa Per Dahlqvist.

För att nå dit är det viktigt att tidigt lära barnet och ungdomarna att själva ta ansvar för sin behandling och uppföljning. Det kan de göra genom att lära sig mer om kost, matlagning och behandlingen.

### **PKU-center**

I Sverige finns det idag PKU-center vid fem universitetssjukhus, i Umeå, Uppsala, Stockholm, Lund och Göteborg. PKU-teamen för vuxna har nära samarbete med barn teamen och när det är dags att lämna barnsjukvården vid 18 års ålder remitteras den unge över.

– Vi har överföringssamtal mellan personalen på barn- och vuxenmedicin när det är dags att börja på vuxenmottagningen, sa Per Dahlqvist.

Den vuxne erbjuds ett uppföljande besök en gång om året eller oftare om det behövs. Vid besöken tas prover för aminosyror, vitaminer, mineraler, viktiga organ och görs en hälsokontroll. Teamet ger också information om aktuell behandling och nya metoder, matlagning och nya produkter. Det är också ett tillfälle för patienten att ställa frågor om sin behandling.

För en patient med PKU som vill bli gravid är det viktigt att i förväg ta upp sin plan med läkaren.

– Vid obehandlad PKU hos den blivande modern är det stor risk att fostret får svåra hjärnskador och hjärtmissbildning. Risken är särskilt stor i början av graviditeten, den första trimestern, sa Per Dahlqvist.

En kvinna med PKU som vill bli gravid bör få ner sina fenylalanin nivåer till mellan 120-300  $\mu\text{mol/L}$  och ha dem stabila redan två till tre månader innan hon slutar med preventivmedel. Nivåerna ska förbli där under graviditeten, vilket kan vara en utmaning. När graviditeten är bekräftad tas mycket täta prover och tätare kontakter med dietist för stöd att hålla den strikta kosten och förhindra att näringsbrister uppstår. I Sverige föder mellan två och fyra kvinnor med PKU barn varje år. Risken att barnet själv får PKU är liten.

- Med planering och strikt diet går det bra och fostret får normal tillväxt och barnet blir friskt, sa Per Dahlqvist.

## Frågor till Per Dahlqvist

*Vad ska vi göra när vårt barn vill sluta med sin proteinrestriktiva kost?*

- Ta kontakt med närmaste PKU-center. De kan ha motiverande samtal med er tonåring. Ungdomar ska inte tillåtas att sluta med sin diet på egen hand.

## Jens blodprov tas hemma

I början åkte de till sjukhus för att ta blodprov på Jens två gånger i veckan, men snart lärde sig Julia att själv ta det.

- Sjukhuspersonalen sa att jag var ovanligt snabb på att lära mig det, säger Julia.

- Jag är inte så glad i att sticka, men jag har lärt mig det, säger Jörgen.

## Kost vid PKU

**Målet vid behandlingen av patienter med PKU är att barnet ska få normal tillväxt och utveckling och undvika giftiga nivåer av aminosyran fenylalanin. Samtidigt behöver kroppen lite fenylalanin. Det som komplicerar är att de flesta livsmedel innehåller både fett, kolhydrater och protein. Och att allt protein innehåller fenylalanin.**

Det sa Carina Heidenborg, dietist vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna när hon föreläste på Ågrenska.

Maten vi äter består av fett (olja, ost, mjölk), kolhydrater (pasta, potatis, socker) och protein (kött, mjölk, nötter). Många livsmedel innehåller både fett, kolhydrater och protein samtidigt.



– Vi behöver äta ur alla grupperna för att växa och hålla oss friska, sa Carina Heidenborg.

### **Proteiner**

En av de viktiga livsmedelsgrupperna är protein. Proteinets specifika uppgift är att bygga upp och reparera kroppen.

– Proteinet har också en icke specifik uppgift som energikälla.

Energi utvinns också ur fett och kolhydrater, sa Carina Heidenborg.

Brist på protein påverkar kroppen på många olika sätt. Det kan ge ödem (vattensamling i kroppen), försämrad tarmfunktion, förändringar i hud och hår. Hos barn ger proteinbrist försämrad tillväxt och hämmad utveckling.

– Vid brist på en aminosyra stannar hela proteintillverkningen.

Därför är det så viktigt att ha kontroll på balansen i maten, särskilt hos barn som är extra beroende av protein för att växa och utvecklas, sa Carina Heidenborg.

Behandlingsmålen vid PKU är att ge förutsättningar för tillväxt och utveckling, undvika brister och giftiga nivåer av aminosyran fenylalanin.

– Vilken nivå fenylalanin behöver ligga på i maten är individuellt och beror bland annat på åldern, svårighetsgrad av PKU och tillväxten, sa Carina Heidenborg.

Cirka tre till fem procent av allt protein består av fenylalanin. Det finns inga livsmedel med protein som inte innehåller fenylalanin. Särskilt mycket finns bland annat i kött, fisk, ägg, mjölk, ost, nötter, bönor, baljväxter, mjöl och gryn. De måste därför undvikas. Basen i PKU-kost består av frukt och bär, grönsaker, potatis och rotfrukter, margarin och oljor, socker och stärkelse. Och specialprodukter med proteinlåg bröd och pasta till exempel.

– Alla livsmedel som inte innehåller mycket lite protein måste vägas, sa Carina Heidenborg.

PKU-kosten måste kompletteras med proteinersättning. Det är en aminosyrablandning som innehåller alla aminosyror utom fenylalanin. Genom att ta den slipper personer med PKU få brist på essentiella aminosyror.

– Aminosyreblandningen finns i form av pulver, tabletter och lösningar. Innehållet ger energi utan tillskott av fenylalanin och den minskar upptaget av fenylalanin i den övriga kosten, sa Carina Heidenborg.

## Kostcirkeln



*Kostcirkeln för en person med PKU ser annorlunda ut än den traditionella kostcirkeln. Här har specialprodukter för proteinersättning och proteinläga mjölk- och sädesprodukter en viktig plats. I hela landet har barn under 16 år rätt till förskrivning av speciallivsmedel. För ungdomar och vuxna gäller olika regler i landet.*

*Frukt, bär, grönsaker och rotfrukter står för en stor del av näringsbehovet i kostcirkeln.*

## Graviditet

Kvinnor med PKU som vill bli gravida ska konsultera sitt vårdteam innan de slutar med preventivmedel. Det är viktigt att de följer ett strikt kostprogram innan graviditet för att nivåerna av fenylalanin ska vara låga när graviditeten börjar. Vid höga nivåer riskerar fostret hjärtmissbildning och liten hjärna.

– Det är viktigt med en tät dietistkontakt under hela graviditeten, sa Carina Heidenborg.

Kosten och mängden proteinersättning förändras under graviditeten. Direkt efter förlossningen återgår modern till den kost hon hade innan graviditeten. Inget av de barn som fötts av en moder med PKU har visat sig ha PKU, men de är alla bärare av PKU-mutation.

– Barnen ammas och äter sedan en vanlig kost. Deras utveckling förväntas bli normal, sa Carina Heidenborg.

#### **Några bra webbplatser sidor vid PKU**

allergimat.com -mat

bezgluten.se -mat

fria.se -bröd

pku.se -PKU-föreningen

espku.org -europeiska PKU-föreningen

PKU rockar fett -facebookgrupp

## Frågor till Carina Heidenborg

### ***Hur ska vi kunna variera kosten för vårt barn som har PKU?***

– Detta är en vanlig fråga från familjer och särskilt för dem som har barn med PKU. Det finns undersökningar bland familjer utan barn med PKU som visar att de inte varierar mellan mer än tio olika recept. Näringsmässigt är det inte riskabelt att ert barn äter få olika rätter, men däremot kanske lite tråkigt. Ett tips för att få variation är att servera mat som barnet inte gillar så mycket när det är hungrigt. Om barnet till exempel inte velat prova tomat; erbjud en skål med några tomatkivor, kanske med lite örtsalt, i väntan på att maten ska bli färdig. Andra sätt är att rådfråga doktorn, dietisten och skolpersonal om råd hur ni ska locka ert barn att äta mer varierat. Om ni inte når fram kanske de gör det?

### ***Varför finns det så lite PKU-anpassad mat att köpa i Sverige?***

– En förklaring är att det är en liten marknad, med få köpare, jämfört med till exempel Tyskland, som har en betydligt större befolkning och därför också har fler personer som äter lågproteinkost.

### ***Är det riskabelt att vår tolvåring slänger hälften av maten vi lägger upp?***

– Att inte få i sig tillräckligt är känsligare för en 5-åring än en 12-åring, eftersom mindre barn är i en starkare tillväxtfas. Ni kan lita

på att det finns ett visst svängutrymme för värdena när det gäller äldre barn, om proverna ligger bra och barnet växer normalt.

## Jens får mat ur burk

När Jens blev några månader började han äta sin specialgröt, som han fick via förskrivning på apoteket. När det var dags att äta mat började Julia samla glasburkar. Hon ville att Jens skulle äta barnmat ur glasburkar, för det gör ju alla andra barn.

– Han skulle inte behöva utmärka sig. Fast han brydde sig ju inte, det var ju jag, säger Julia med ett leende.

Hon var lite besviken över att hon inte kunde få till klickljudet köpta burkar har. En förklaring till att glasburkarna var så viktiga var att mat är så känsloladdat.

– Det syns ju inte på honom att han har PKU, ändå kretsade mycket av våra tankar kring att vi var ensamma om att ha ett barn med PKU, säger Julia.

Idag skulle hon inte brytt sig ett enda dugg.

## Psykologiska aspekter vid PKU

**Barn med PKU som har en väl skött behandling utvecklas normalt. Förutom sin särskilda diet lever de ett vanligt liv. Det sa Anna Strandqvist, psykolog vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.**

Att få beskedet genom nyföddhetscreening att ens nyfödda barn har PKU kan utlösa en kris hos föräldrarna och är något som de flesta minns klart och tydligt en lång tid efter.

– Upplevelsen påverkas av vem personen är, hur graviditeten var, tidigare stress och hur man mår för tillfället, sa Anna Strandqvist.

Forskning kring krisreaktioner visar att de allra flesta människor klarar en sådan kris bra och utan framtida men. Det finns ändå en risk att utveckla symtom på posttraumatisk stress i efterhand. Det kan bland annat resultera i sömnsvårigheter eller överklighetskänslor.

Ny forskning har mer och mer börjat studera de positiva aspekterna av att ha varit med om en omvälvande och svår situation. Att förändras efter att ha genomgått en kris kallas för ”traumatic growth”. För några kan krisen innebära att de uppskattar vad de har mer och kanske omvärderar vad som är viktigt.

– Att reagera starkt känslomässigt och kanske till och med fysiskt på något allvarligt är inte farligt utan normalt. För att hantera situationen vet vi att socialt stöd och adekvat stöd i ett tidigt skede är viktigt, sa Anna Strandqvist.

### **Mottagningen**

På sjukhusen arbetar multiprofessionella team för barn med metabola diagnoser. Förutom dietist, läkare och sjuksköterska finns på alla centra även psykolog och i vissa fall kurator. Psykologens roll är att följa barnens utveckling. Detta görs på olika sätt vid olika centra och det finns stort utrymme för individuell anpassning även om det finns vårdprogram för rutinuppföljning.

– I Stockholm innefattar rutinuppföljning en träff när barnet fyllt två år, en kognitiv bedömning inför skolstart och senare om det finns behov, sa Anna Strandqvist.

### **Kognition**

Kognition handlar om hjärnans förmåga till inläring, intellektuella processer och problemlösning. Den består också av förmågan att koncentrera sig och arbeta fokuserat. Vid metabola sjukdomar kan kognitionen påverkas kort- eller långsiktigt.

Vid en utvecklingsbedömning undersöks om barnet klarar det som förväntas för barnets ålder. En senare kognitiv bedömning kallas ofta neuropsykologisk bedömning. Den utförs med standardiserade test, som bara får göras av legitimerade psykologer.

– Hos personer med PKU märks en viss påverkan på den kognitiva förmågan. IQ ligger i genomsnitt tio poäng lägre än för jämnåriga utan PKU, men spridningen är stor, sa Anna Strandqvist.

Hur kostbehandlingen har fungerat, typ av mutation och övriga medfödda förmågor och svårigheter spelar in. Även andra faktorer kan påverka som stress kring diagnosen, för låga eller tillfälligt höga värden och andra påfrestningar i livet. Man kan prestera lågt på kognitiva test utan att det behöver betyda att man alltid kommer ha svårigheter.

Forskningen visar att en del personer med PKU har vissa exekutiva funktionsnedsättningar.

Exekutiva funktioner är de förmågor som svarar på frågan om VAD en skall göra, HUR och NÄR en skall göra det. Det handlar om att kunna koncentrera sig, att fokusera på rätt saker.

– Att ha goda exekutiva förmågor är viktigt för att kunna sköta sin dietbehandling och det är extra betydelsefullt när vi gör något vi inte har gjort förut, sa Anna Strandqvist.

### **Vad kan man göra?**

För den som har exekutiva svårigheter kan det vara bra att göra en neuropsykologisk utredning för att ta reda på vad som är svårt och i vilka situationer det är problematiskt.

Genom att skapa strategier och rutiner för det som är viktigt respektive svårt kan det bli lättare i vardagen. Den unge kan också få stöd i skolan och lära sig mer om sig själv och vad som fungerar.

– Att träna på sådant som är svårt och att sikta på överinläring är ett sätt att kompensera för exekutiva svårigheter. Att gilla läget och fokusera på det som fungerar är också bra, sa Anna Strandqvist.

## Frågor till Anna Strandqvist:

### ***Hur ska vi hantera att vår tonåring protesterar genom att slarva med sin kost?***

– Det kan vara bra att ta reda om det finns orsaker bakom slarvet som handlar om att den unge inte vill acceptera sin diagnos eller inte vet tillräckligt om den.

Det kan även vara bra att ta reda på hur stor del av slarvet som beror på att det faktiskt är svårt att sköta kosten eller att har för mycket belastning i form av till exempel skolarbete. När det är tydligt var problemet är går det lättare att skapa bra rutiner hemma och borta från hemmet.

Om det blivit mycket tjtat hemma kring kosten kan det vara bra att den unge får samtala med någon annan vuxen, till exempel en psykolog eller kurator. I teamet kan även dietisten eller sjuksköterskan vara en bra samtalspartner. Om den unge får en egen samtalskontakt i teamet blir det samtidigt träning att själv ta ansvar för sin diagnos. Det är bra inför övergång till vuxenvård.

### ***Kan en psykolog komma ut till skolan om barnet har problem där?***

– Ja, en psykolog kan komma för att göra en observation i skolan. Efter en neuropsykologisk bedömning går det att ordna ett möte med skolpersonal för att överföra kunskapen om barnets resurser och svårigheter. Vanligtvis är det skolan som tar initiativ i sådana situationer men föräldern kan såklart komma med förslag.

Skolan kan också ha behov av information kring diagnosen både vad gäller kosten men även generellt för att besvara frågor från elever och stötta barnet i att förklara om sitt tillstånd. Det kan vara bra att skolan vid något tillfälle träffar teamet eller representanter för det, allt efter behov.

## Jens börjar förskola

Jens började förskolan när han var 2,5 år. Julia levererade till en början all Jens mat till förskolan. Julia ägnade mycket tid åt matlagning.

- Jag lagade mat för fem dagar i veckan. Jag litade inte på att någon annan skulle klara att laga hans mat, säger Julia.
- Om hon så skulle jobba 24 timmar per dygnet så såg hon ingen annan lösning än att göra allt själv, säger Jörgen.

Till sist sa personalen: Vi kan laga mat.

Då hade lillasyster fötts och Julia insåg att det kanske skulle underlätta för henne om förskolan tog över matlagningen för Jens.

- Det gick alldeles utmärkt, ler Julia.

Jens blev äldre och började skolan. Också i skolan har det gått bra med maten.

## Sociala utmaningar för unga vuxna med PKU

- **Det är en utmaning att få omgivningens förståelse och acceptans av dieten vid PKU.**

**Det sa Plata S Diesen, sociolog och forskare vid Senter for sjeldene diagnoser på Oslo Universitetssjukhus, Oslo.**

Hon har i en forskningsstudie intervjuat elva unga vuxna om hur det är att leva med PKU.

När hon började studien år 2011 fanns 44 personer i åldern 20 till 30 år med PKU i Norge. 11 av dem svarade ja på hennes fråga om att delta i en intervju. Av dem var sju kvinnor och fyra män.

- Tre av personerna hade hoppat av dieten och en av de intervjuade var gravid, sa Plata S Diesen.

Hennes syfte med intervjun var att ta reda på vilka upplevelser dessa personer hade gemensamt.

- De var alla glada över att ha fötts i Norge med god hälso- och sjukvård så att sjukdomen upptäcktes i tid och kunde behandlas. De

tyckte att de hade ett bra liv och stöttande familjer, sa Plata S Diesen.

Som unga vuxna levde de sina liv skilda från familj och gamla vänner som var kunniga om deras diet. I sina nya miljöer på universitet eller arbetsplatser var måltiden en viktig arena för möten. Då väckte den särskilda dieten uppmärksamhet.

– Genom dieten blev deras tillstånd synligt, sa Plata S Diesen och citerade en av ungdomarna:

”Under en måltid med andra människor som äter vanlig mat är du alltid underdoggen som äter något annat än de andra. Du blir aldrig coolare eller bättre än de andra under en middag när de andra äter allt, kött och sås och grejer och du sitter där och äter paprika och gurka.”

### **Frågor om maten**

Dieten väckte ofta reaktioner och intima frågor från omgivningen. Deltagarna i studien var visserligen vana vid att förklara sin kost för andra. Det har gjort sedan barndomen. Men frågorna kom oftare i vuxen ålder. Som självständiga vuxna var de inte längre omgivna och fick stöd av människor som verkligen förstod dem. Det kunde vara frustrerande ibland att behöva upprepa sig.

Att leva på en strikt proteindiet uppfattades som svårt att förstå för omgivningen. Att utesluta proteiner och äta vitt bröd, socker och fett passar inte in i de gängse hälsoråden, utan uppfattas som ohälsosamt. En av de intervjuade berättade:

”Om det hade varit socker eller gluten eller laktos /.../ som jag inte hade tålt, det hade varit mer normalt om du fattar. Men proteiner, det har de aldrig hört talas om. Så folk förstår det inte helt och hållet, tror jag.”

### **Risken**

En del av deltagarna tyckte det kunde vara lite skamligt att avslöja den hårda sanningen om sjukdomen. En berättade:

”Jag gillar aldrig när de frågar vad som hänt om jag hade ätit det och det vid en viss ålder. Jag skulle varit hjärnskadad, säger jag. Och jag tycker bara det låter så hemskt.”

De flesta av de intervjuade fortsatte med dieten i vuxen ålder. Men de ansåg att riskerna med ett avbrott i dieten som vuxen var vaga. De hade ofta upplevt flera förändringar i dietrekommendationerna genom livet.



– Medan de som var på diet hade svårt att berättiga sin diet för andra, hade deltagare som hade avslutat dieten svårt att berättiga dieten för sig själva, sa Plata S Diesen.

Några av deltagarna hade upplevt symtom från att äta vanlig mat; koncentrationssvårigheter, trötthet, otålighet, social tillbakadragenhet och brist på initiativ. Den viktigaste faktorn för att fortsätta med dieten handlade om förtroende. De valde att lita på experterna: Better safe than sorry, sa flera av dem.

### **Strategier**

Deltagarna beskrev olika strategier för att hantera omgivningens intresse. En del valde att vara öppna och förklara. Andra beskrev sin diagnos, medan de åt en del av den erbjudna, vanliga maten.

– Att avvisa sin svärmors mat kunde vara svårt. Det skulle kunna tolkas som ett slags avslag på hennes inbjudan till den intima kretsen av familjen, säger Plata S Diesen.

För några var öppenhet utesluten. De åt vanlig mat i det offentliga livet och följde dieten hemma.

Att få PKU-maten att likna vanlig mat var en annan strategi.

– Bland dem jag pratade med var det brödet som prioriterades. I Norge äter vi grovt mörkt bröd på lunch. Att då komma med ett helt vitt bröd väcker uppmärksamhet. Några experimenterade med glutenfritt bröd eller färgämne för att få det egna brödet att se mörkare ut, sa Plata S Diesen.

### **Början till ny förståelse**

Jämfört med vad personer med PKU riskerade för femtio år sedan kan en blick, frågor och misstro från andra under en måltid verka som en bagatell.

– Men jag tror vi måste inse att det kan vara svårt att sticka ut, även om det finns en bra anledning och även om man gjort det hela livet, sa Plata S Diesen.

En av slutsatserna från studien var att stigmatisering och att bli ignorerad, kan vara en anledning att som vuxen avbryta dieten.

## **Att vara vuxen och ha PKU**

– **Jag har alltid tänkt att får jag mina aminosyror får jag det jag behöver.**

## **Det sa Åsa Johansson 26 år när hon berättade om hur det är att leva med PKU och att vara gravid.**

Åsa började i förskolan när hon var fyra år. Hennes mamma hade med sig mat och aminosyrorna till förskolan.

– Jag var den enda som åt specialmat, säger Åsa.

Hon växte och började i skolan. I skolan fanns en engagerad kokerska.

– Jag gick aldrig därifrån hungrig, säger Åsa.

Åsas mamma försökte under hela hennes uppväxt hitta på nya rätter och kakor till henne. Men Åsa var kräsen. Istället för norsk korv åt hon hellre makaroner och ketchup. Och sina aminosyror.

När hon skulle välja yrkesinriktning utgick hon från sitt intresse. Idag är hon förskollärare. Det var inga problem för henne att kunna äta sin mat på universitetet. Det fanns mikro att värma medhavd mat i, eller så fick hon fuska med dieten.

När Åsa fick anställning åt hon vanlig mat till en början. Men när hon beslöt sig för att försöka bli gravid var hon tvungen att hålla sig till strikt lågproteinkost för att komma ner i de låga värdena som krävs. Då uppstod problemen på arbetet.

– Min chef sa att jag fick äta min dietmat på min rast, inte tillsammans med barn och kollegor. Skälet var att man inte ansåg att personalen skulle äta annan mat än barnen, säger Åsa.

Hennes mat var inte lik barnens mat överhuvudtaget. Åsa åt och äter ofta samma maträtt i en vecka, för smidighetens skull.

Kollegor med andra allergier kunde anpassa sin mat så att den mer liknar maten som serverades.

När hon berättar blir åhörarna på Ågrenska, som består av föräldrar och skolpersonal, mycket upprörda. Hur är det möjligt att en arbetsgivare kan bete sig så och ha sådan okunskap i dessa tider?

Hon tycker inte det har varit så svårt att leva på den särskilda kosten under graviditeten för att värdena ska ligga lågt.

– Eftersom jag alltid längtat efter barn är jag väldigt motiverad. Jag är inte orolig över barnets hälsa. Mina värden har varit låga innan graviditeten och under graviditeten. Om barnet får PKU är det inga problem. Det kan jag hantera.

## **Frågor till Åsa Johansson:**

**Har du märkt skillnad om du inte har ätit din särskilda diet?**

– Jag märkte att jag blev piggare när jag var på Ågrenskas vuxenvistelse och åt en strikt PKU-diet. Annars har jag inte märkt så mycket om jag inte varit så strikt. Andra har berättat att de får huvudvärk.

**Hur gjorde ni när du skulle på kalas?**

– Mina föräldrar brukade ringa och ge tips. Ofta blev det bara pommis. Jag tog inte med mig mat.

**Hur var det att gå iväg med klassen och äta ute?**

– Mina nära vänner visste att jag har PKU. Skulle vi gå till pizzerian ringde de och förbeställde. I andra situationer försökte jag anpassa mig. Det finns alltid något att äta.

**Vad var det värsta dina föräldrar gjorde?**

– Tjatade om maten och aminosyror. Det positiva är att jag alltid fått smaka på annan mat.

**Hur tog din man till sig informationen om din PKU?**

– Jag tog upp det på tredje träffen och förklarade att jag inte kan bryta ner protein. Efteråt har han berättat att han tänkte ”Åh en vegetarian, det kommer aldrig att fungera.”

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan, berättade Gustaf Nylén från barnteamet om Ågrenskas pedagogiska arbete vid en familjevistelse.

– Barn som har fenylketonuri, PKU har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, sa Gustaf Nylén.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrarna om barnen med

diagnos. De hämtar också in information från barnens skola. Därefter planeras veckans aktiviteter med barnen.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Det är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO.

Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen.

– Förr fokuserade man mest på fysiska förutsättningar för varje barn. Idag utgår pedagogiken ifrån personer och miljö omkring barnet, och hur dessa faktorer kan anpassas på olika sätt. Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas av de hinder som finns, säger Gustaf Nylén.

Vad underlättar i era barns vardag? frågade han och bad föräldrarna prata med varandra. Förslagen som kom upp var flera; Att maten är färdig i tid, att förskole- och skolpersonalen har kunskap om PKU-dieten, att föra matdagbok, att familjen har rutiner och att sjukdomen och kosten avdramatiseras.

### **Det som kan vara svårt**

Matsituationen kan vara en utmaning för barn och unga med PKU. Det är lätt att känna sig ensam för den som äter mat som skiljer sig från andras. Att bidra till en trygg och självständig matsituation har därför varit ett mål i planeringen av veckan. Måltiderna intas tillsammans med övriga familjer på vistelsen. Genom att se andra äta samma mat som en själv stärks den sociala samvaron.

– Vi har varit måna om ge tillräckligt med tid till måltiden och kunna anpassa situationen efter individens behov, sa Gustaf Nylén.

Ett annat mål i planeringen av veckans aktiviteter är att bidra till att stärka självkänslan för barnen med PKU.

– Vi använder olika lekar i barngruppen för att locka fram samtal om hur det är att leva med PKU. Det kan vara en övning där barnen får rita en bild om var olika känslor sitter i kroppen, sa Gustaf Nylén.

Andra gånger lockar gruppövningar på kamratbanan i skogen till samvaro och samarbete.

– När man skrattat och haft roligt ihop är det lättare att prata om det som kan vara svårt. Vet man att det vi pratar om stannar i gruppen, gör tryggheten att det är lättare att ta upp sådant som kan vara tungt att bära själv, sa Gustaf Nylén.

*Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats.*

## Jens idag

Ända sedan Jens gick i förskola har de låtit honom lägga upp sin mat för att lära honom att ta ansvaret själv.

– Ser vi att han tagit för mycket majs, tar vi inte undan maten, men vi kanske säger att det är för mycket majs, säger Julia.

– Vi kan inte vara poliser för våra egna barn. De måste lära sig, säger Jörgen.

Eftersom tonåren närmar sig, då många med PKU ifrågasätter sin diet har de frågat om han har funderat på att sluta med den.

– ‘Vadå sluta? Det är min mat’, sa han bara, säger Julia.

– Vi har gjort honom trygg med sin diet. Det är inget alternativ för honom att sluta. Det känns bra, säger Jörgen.

Familjen har andra utmaningar att brottas med. Jens har dyslexi, vilket har konstaterats först nu när han går i 6:an. Hittills har inte skolan agerat för att han ska få det stöd han behöver.

– Vi får ta en sak i taget och vill inte tänka på hur det ska bli när han går ur 9:an. Dyslexin är en utmaning som vi får lösa, säger Jörgen.

– Jens själv tyckte det inte var något problem att få diagnosen dyslexi. Det gjorde honom lik mina syskon, vilket gjorde honom glad. De har alla fått jobb och klarat sig bra i samhället, säger Julia.

Jens själv har färdiga framtidsplaner. Han ska ha en Volvo 750 och bygga om till EPA. Han vill jobba som bärgare.

Julia och Jörgen tycker att de fått mycket positivt genom att Jens har PKU.

– Vi har fått vänner över hela landet från Malå till Staffanstorp. Vi har varit på läger och har lärt oss mycket, säger de.

## Syskonrelationen

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

**– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättade Rebecka Eliasson på Ågrenska.**

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

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, sa Rebecka Eliasson.

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

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

### **Känslor och frågor**

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

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

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor som behöver svar, men det är viktigt

att bemöta barnet på rätt nivå.

Efter 9-årsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar Reaktionen från omgivningen.

– I den åldern börjar det bli jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. De noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det.

### **Syskonens program**

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har fenylketonuri, PKU. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

– Mitt syskon sitter i rullstol. Hur ska det gå i skolan, är funderingar de kan ha, sa Rebecka Eliasson.

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

För några år sedan var det en pojke som trodde att han orsakat sin brors funktionsnedsättning. Nej, blev svaret från läkaren. Lättnaden syntes i 14-åringens ansikte.

– Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, sa Rebecka Eliasson.

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

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

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

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

### **Berättelsebok**

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

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

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

### **Vardagstid med föräldern**

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Om syskonet kommer hem med höga betyg får de inte den uppmärksamhet de önskar, för föräldrarna är fullt upptagna med att lillebror kunnat vicka på tummen!



Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa.

- En pappa som skjutsade sitt barn till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, sa Rebecka Eliasson.

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

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

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

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

## Jens har en lillasyster

Lillasyster Paula föddes när Jens var tre år.

- Under graviditeten var jag orolig över risken att få en flicka med PKU, säger Julia.
- När Paula bara var ett dygn tog de PKU provet. Det visade att hon inte hade PKU, säger Jörgen.

Att hennes bror har PKU har följt henne under uppväxten. Hon har varit med på Jens alla läkarbesök. Hon är duktig och har fått stå ut med mycket för sin brors skull, säger de.

- Vi har alltid varit öppna med vad diagnosen innebär, säger Julia.
- Hon kan mycket om PKU och är hans kumpan när det gäller maten och har full kontroll, säger föräldrarna.

Nu när båda föräldrarna jobbar natt är syskonen ensamma hemma på kvällen. Då fixar de maten själva.

- Som belöning för att de fixar detta kan de få lite läskedryck. Det är mycket för att Jens behöver få i sig lite sött, säger Julia.

– Det gör att hon kanske får i sig lite för mycket osunt, säger Jörgen.

Föräldrarna har inte gjort någon genetisk utredning, men det ska de försöka att göra snart.

– Om Paula vill göra det får hon bestämma när hon blir myndig, säger Jörgen.

## Munhälsa och munmotorik

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

**Det sade Joanna Malinowski, övertandläkare, Lena Romeling Gustafsson, tandsköterska och Lisa Bengtsson, logoped, som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin vid fenylketonuri, PKU.**

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 kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrar får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

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

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



### **Tand- och munvård**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen kan bevara en god munhälsa. I den regelbundna undersökningen på tandklinik bör även ingå kontroll av käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell medicinering är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

### **Fenylketonuri, PKU**

Det finns få och bara små studier om tandhälsa vid PKU. Dessa visar att barn med PKU har mer karies i mjölkttänderna och mer erosion och tandslitage än andra barn.

– En förklaring till frätskadorna kan vara att de smaksatta proteindryckerna har lägre PH, sa Joanna Malinowski.

Den översiktliga undersökningen av barnen när de var på Ågrenska visade att några av barnen hade karies, men i övrigt var det inga avvikelser.

Joanna Malinowski beskrev hur tandvården är organiserad. Basen i tandvården är allmäntandvården. Vid specialisttandvård för barn är det framförallt två typer av specialisttandvård som kan vara aktuell; Ortodonti – tandreglering och Pedodonti – vård för patienter med uttalade och speciella behov så kallad anpassat tandvårdsomhändertagande. Utöver dessa former finns bland annat sjukhustandvård – tandvård för vuxna med sjukdom eller funktionsnedsättning som behöver särskilt omhändertagande.

Den förebyggande tandvården är det allra viktigaste för att barnen ska ha friska tänder. I den ingår inskolning, täta besök i tandvården, polering och fluor.

– Inför besöket i tandvården kan det vara bra att informera om behovet av förberedande samtal, bildstöd och längre tid för undersökning, sa Joanna Malinowski.

Hon tipsade om lite olika typer av tandborstar och rekommenderade eltandborsten.

Tandkräm ska innehålla fluor, men en del barn tycker att den tandkrämen är för stark och skummar för mycket. Då kan Salutem, en tandkräm utan smak och utan det skummande ämnet natriumlaurylsulfat vara ett bra alternativ. Märken som Dentosal, Zendium, och Biotene innehåller också fluor men inte natriumlaurylsulfat.

### **Några råd och tankeställare**

För barn med PKU är det bra att undvika kolsyrade drycker och juicer på grund av risken för karies och frätskador.

– Drick eller skölj med vatten efter måltid eller intag av näringstillskott, sa Johanna Malinowski.

Ät tre huvudmål och två till tre mellanmål under dagen, men undvik att smutta på näringsdryckerna mellan måltiderna.

– Undvik småätande och snacks, sa Joanna Malinowski.

### **Munhälsa vid PKU**

Barn med sällsynta diagnoser kan behöva kontakt med logoped för utredning, rådgivning eller träning.

– Barn kan komma till logoped för utredning vid svårigheter med kommunikation, sug-, tugg- eller sväljförmåga, och munmotorik, sa Lisa Bengtsson.

Ett besök hos logopeden kan resultera i ett träningsprogram för att förbättra artikulationsförmågan eller öka förmågan att äta eller tugga. Ett mål kan vara att öka förmågan att hantera saliv eller minska känsligheten i munnen. Ibland behövs rådgivning kring matning och ätsvårigheter.

Barn med PKU har oftast inga större svårigheter som de behöver söka hjälp hos en logoped för.

I Mun-H-Centers databas finns information om föräldrarnas svar kring matsituationen. Den omfattar tjugo barn mellan ett och elva år som har PKU.

– Av dem rapporterade föräldrarna att fem matvägrade. I övrigt var det inget påtagligt om munhälsan, sa Lisa Bengtsson.

Vid barnens besök på Mun-H-Center under dagen noterades att några barn hade svårigheter att styra munnens rörelser, då kallad

dyspraxi. Några hade tal- och språksvårigheter till exempel dyslexi. Ättsvårigheter förekom också.

– Om barnet har ättsvårigheter är det viktigt att identifiera orsaken. Det kan till exempel handla om att barnet lider av förstoppning eller reflux (sura uppstötningar) eller oralmotoriska svårigheter. Det är viktigt att arbeta i team runt nutritionsproblem, sa Lisa Bengtsson.

En del i den oralmotoriska träningen kan vara senso-motorisk stimulering med munmassage. Hon visade en rad redskap som kan vara till nytta hemma. För dem som har bitovapor, som att bita på händer, kläder och föremål kan det vara bra att erbjuda ett alternativ som Chewy tube eller Z-vibrator.

– Dessa redskap stimulerar den munmotoriska utvecklingen och är inte skadliga för tänderna, sa logoped Lisa Bengtsson.

För att få bästa hjälpen på hemmaplan kan familjen vända sig till sin habilitering. Problem som berör munmotoriken hanteras genom ett samarbete mellan logoped och tandläkare. När det gäller svårigheter med ätning kan familjen ta kontakt med det lokala nutritionsteamet.

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

## PKU-föreningen

Micaela Johansson berättade om Svenska PKU föreningen. Föreningen sprider nyheter om nya produkter och recept på pku.se och facebook sidorna ”pku rockar fett” och ”pku-recept”.

På föreningens hemsida presenteras också nya forskningsrön kring PKU.

## Information från försäkringskassan

**Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Märta**

## **Löof-Andreasson, som är personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.**

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

### **Ansökan**

När man skickar en ansökan till försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

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

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

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

### **Vårdbidrag**

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

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

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

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 500 kr (2015).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2015 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 271 kr/ mån	111 252 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 436 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 635 kr/mån	55 620 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 816 kr/år

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

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

*Merkostnader innefattar exempelvis:*

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

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte

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

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

### **Assistansersättning**

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

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

### **Personlig assistans till barn**

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

### **Tillfällig föräldrapenning**

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

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

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig

föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder.

Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att



lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

### **Bilstöd**

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil.

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel.

Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak.

Bilen får inte vara köpt innan beslutet är fattat. Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

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

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

## Samhällets stöd

**– Barnet har rätt till stöd i skolan om det behövs för att det ska nå målen. Socionom Malena Ternström berättade om samhällets stöd.**

Det finns vissa insatser från samhället som kan vara aktuella för familjer vars barn har PKU. De söks enligt socialtjänstlagen, SoL.

– Ni har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut, sa Malena Ternström.

Stöd söks hos socialsekreterare på Individ- och Familjeomsorg i kommunens socialtjänst. Familjen kan också vända sig till kurator på habilitering eller sjukhus för att få hjälp med olika stödinsatser.

### **Anhörigstöd**

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

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

### **Det här gäller i skolan**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Om det finns oro för att en elev inte kommer nå kunskapsmålen i skolan skall rektorn kontaktas. Rektorn har ett ansvar att skyndsamt utreda om en elev är i behov av särskilt stöd. Utredningen görs tillsammans med elevhälsan. Det kan till exempel vara skolsköterska, kurator, specialpedagog eller skolpsykolog som gör utredningen.

– Ifall eleven är i behov av särskilt stöd skall ett åtgärdsprogram upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs, se Malena Ternström.

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

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, se Malena Ternström.

### **Stödåtgärder**

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd. Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevens olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

### **Tips inför möten med skolan**

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl

inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, så Malena Ternström.

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

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

### **Vart vänder vi oss?**

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

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

Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00

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

### **Fonder**

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

### **Tips på bra webbsidor:**

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

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

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

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

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

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

<http://www.barncancerfonden.se/elevs-ratt/>

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

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

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

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

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

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

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

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

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

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

## Nationella funktionen sällsynta diagnoser

**För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD.**

**NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.**

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst och frivilligorganisationer.
- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga

- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter.

Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se)

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare, docent Ulrika von Döbeln  
Karolinska Universitetssjukhuset Solna  
Centrum för medfödda metabola sjukdomar  
L7:05  
171 76 STOCKHOLM  
Tel: 08-585 800 00

Barnläkare Annika Reims  
Tillväxtenheten  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031-343 40 00

Överläkare Per Dahlqvist  
Norrlands universitetssjukhus Umeå  
Medicincentrum  
901 85 UMEÅ  
Tel: 090-785 00 00

Dietist Carina Heidenborg  
Karolinska Universitetssjukhuset  
Astrid Lindgrens Barnsjukhus Huddinge  
141 86 STOCKHOLM  
Tel: 08-585 801 19

Psykolog Anna Bengtsson Strandqvist  
Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge  
Psykologkliniken, barn DEMO  
141 86 STOCKHOLM  
Tel: 08-585 847 70

Forskare, sociolog Plata S Diesen  
Oslo Universitetssykehus  
Senter for sjeldne diagnoser  
Postboks 4950  
Nydalén  
0424 OSLO  
NORGE  
Tel: +47 97 7914 08

Personlig handläggare  
Märta Lööf-Andreasson  
Försäkringskassan  
Box 8784  
402 76 GÖTEBORG  
Tel: 010-116 70 91

**Medverkande från Mun-H-Center**

Övertandläkare Joanna Malinowski  
Tandsköterska Lena Romeling Gustafsson  
Logoped Lisa Bengtsson

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

**Medverkande från Ågrenska**

Verksamhetsansvarig AnnCatrin Röjvik  
Socionom Johanna Skoglund  
Pedagog Gustaf Nylén  
Rebecka Eliasson  
Socionom Malena Ternström

Ågrenska  
Box 2058  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031-750 91 00

# FENYLKETONURI, PKU

*En sammanfattning av dokumentation nr 479*

Fenylketonuri, (phenylketonuria, PKU) är en ärftlig, medfödd ämnesomsättningssjukdom. Den innebär att kroppen inte förmår bryta ner proteinet fenylalanin från maten. Utan behandling med en proteinfattig kost riskerar barnet hjärnskador.

I Sverige screenas alla nyfödda för PKU sedan 1965. Varje år föds fem till sex barn med sjukdomen i Sverige.

Upptäcks ett barn med PKU startar behandlingen med fenylalaninfattig kost och tillägg av viktiga aminosyror omedelbart. Dietbehandlingen gör att barnet utvecklas normalt.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

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



