

Dokumentation nr 531

Cystinos, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

CYSTINOS

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 cystinos. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation. Eftersom det finns så få personer med cystinos, beslöt Ågrenska att ta initiativet till ett svenskt-norskt samarbete för att få till stånd en vistelse. Av den anledningen har också föreläsare från Norge bjudits in. De professionella, framförallt läkare, som möter patienter med cystinos från de båda länderna har redan ett upparbetat samarbete och träffas regelbundet. De har också god kännedom om vilka patienterna är. Det har därför varit möjligt att genomföra en svensk-norsk familjevistelse.

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 cystinos berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter.

Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Sverker Hansson, överläkare, Barnmedicin, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Svante Swerkeresson, överläkare, Barn- och ungdomsmedicin, Skaraborgs sjukhus, Skövde och Karolinska universitetssjukhuset, avdelningen för pediatrik nefrologi, Huddinge

Anna Bjerre, överläkare, sektionen för barnmedicin, Barn- og ungdomskliniken, Rikshospitalet, Oslo

Berit Woldseth, överläkare, Centrum för medfödda metabola sjukdomar, Oslo Universitetssjukhus, Rikshospitalet, Oslo

Johanna Ekengren, dietist, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Matilda, som har cystinos

Björn, pappa till Matilda

Marianne Lundgren, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

Medverkande från Riksförbundet Sällsynta Diagnoser

Elisabeth Wallenius, ordförande

Medverkande från Mun-H-Center

Marianne Lillehagen, specialisttandläkare i barntandvård

Lisa Bengtsson, logoped

Medverkande från Ågrenska

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig

Cecilia Stocks, socionom

Johanna Skoglund, socionom och koordinator

Bodil Mollstedt, specialpedagog

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Pia Vingros, redaktör

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post agrenska@agrenska.se

Innehåll

Här når du oss!	3
Inledning och bakgrund om cystinos	5
Nanna	7
Mekanismer och symtom	8
Frågor till Sverker Hansson och Svante Sverkersson	10
Nanna får en diagnos	11
Behandling och långtidskomplikationer	11
Nanna kommer hem	14
Diagnostik och monitorering	15
Nanna får en PEG	16
Kostens betydelse vid cystinos	17
Nanna äter allt mer	19
Matilda är vuxen och har cystinos	19
Nanna åker till USA	22
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	23
Nanna och skolan	25
Syskonrollen	26
Nanna har två systrar	29
Munhälsa och munmotorik	29
Information från Försäkringskassan	33
Samhällets stöd	35
Föreningsinformation	38
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	38
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	39

Inledning och bakgrund om cystinos

Cystinos är ett ovanligt tillstånd. Det beräknas bara finnas 2000 personer i hela världen med diagnosen. Av dem finns åtta i Sverige och tio i Norge. Det säger Sverker Hansson, överläkare vid Barnmedicin på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Cystinos är en ärftlig sjukdom som ingår i de lysosomala sjukdomarna. Vid cystinos kan aminosyran cystinosin inte transporteras ur cellens återvinningsstation, lysosomen. Det leder till en ansamling av cystinkristaller, som skadar cellernas arbete. – Ansamlingen märks först i njurarna, sedan i andra organ, säger Sverker Hansson.

Symtom

Cystinos finns i tre former där nefropatisk cystinos är den vanligaste och allvarligaste formen. Den ger framförallt symtom från njurarna. Den kallas också infantil eftersom den startar under det första levnadsåret.

Det finns också en intermediär form med ett långsammare förlopp, som brukar ge de första symtomen under tonåren. Vid denna form är det också vanligt med symtom från njurarna.

Cystinos kan ge symtom från andra organ som sköldkörteln och ögon, lever, mjälte och bukspottskörteln. Pubertetsutvecklingen kan försenas eller avstanna. Muskelsvaghet förekommer också vid nefropatisk cystinos.

Den tredje varianten, icke-nefropatisk cystinosis, förekommer enbart hos vuxna och ger endast symtom från ögonen.

Historik

Cystinos beskrevs för första gången för mer än hundra år sedan. Men det var först i mitten på 1990-talet som det blev kartlagt att förändringen fanns på kromosom 17.

Orsak

Sjukdomen orsakas av en förändring i CTNS-genen. Den finns på den korta armen av kromosom 17 (17p13) och styr bildningen av transportproteinet cystinosin, som verkar i cellens lysosom. Mer än 100 olika mutationer är beskrivna på genen. Oftast innebär mutationerna förlust av genetiskt material (deletioner).

Genetik

Cystinos ärvs genom autosomal recessiv nedärvning. Detta innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen. 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 autosomalt 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 autosomalt recessivt ärftlig sjukdom får barn med en frisk bärare av den muterade genen i enkel uppsättning är det 50 procents sannolikhet att barnet får sjukdomen och i 50 procent av fallen blir barnet en frisk bärare av den muterade genen.

Utredning och diagnos

Diagnosen, som ska misstänks vid dålig viktökning och stora urinvolymer, ställs genom att halten av cystin mäts i vita blodkroppar. Vid cystinos är halten förhöjd.

DNA-baserad diagnostik är möjlig. I samband med att diagnosen ställs är det viktigt att familjen erbjuds genetisk vägledning. Anlagsbärrar- och fosterdiagnostik, liksom preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) i samband med provrörsbefruktning är möjlig om mutationen i familjen är känd.

Behandling

Idag finns läkemedel som till viss del kan kompensera för den bristande funktionen i cellens lysosom. Den verksamma substansen heter cysteamin.

Sverker Hansson berättar om en flicka som idag är sex år. Flickan fick sin diagnos när hon var sju månader. Hon behandlades med cysteamin (läkemedlet Cytagon) och Cytadrops i ögonen.

Medicinerna måste tas resten av livet.

– Hon har en strålande fin utveckling, utan allvarliga biverkningar. Det svåra är lukten som medicinen ger, säger Sverker Hansson.

Uppföljning

Behandlingen från sju till tio års ålder består av kliniska kontroller var tredje månad. Då mäts tillväxt och kontrolleras att barnet får i sig tillräckligt av alla näringsämnen. Kontroll av saltbalans, njurfunktion och cystin i vita blodkroppar ingår också bland annat.

- En ögonundersökning ska ingå en gång per år, säger Sverker Hansson.

Från tio års ålder fortsätter likadana kontroller och utökas med besök hos en endokrinolog (specialist på hormoner).

I vuxen ålder ska personer med cystinos undersökas minst en gång per år, av ett team bestående av nefrolog, endokrinolog, neurolog, ögon- och öronläkare.

Forskning

Det skrivs förhållandevis många vetenskapliga artiklar om cystinos, ungefär femtio per år. Bara i år, fram till familjevistelsen i februari, finns tolv publicerade artiklar. På den vetenskapliga databasen PubMed hittas sammanlagt 1 373 artiklar.

- Sjukdomen är intressant som modell för andra sjukdomar. Genom cystinos kan vi förstå fler sjukdomar, säger Sverker Hansson.

Nanna

Nanna, 7 år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Rita, pappa Kent och systrarna Lisen 17 år och Maj 3 år.

Graviditeten med Nanna var normal, förutom att Rita hade lite ökad mängd fostervatten. Vid en fördjupad ultraljudsundersökning i vecka 20 fick Rita och Kent beskedet att allt såg bra ut.

Nanna föddes och spädbarnstiden förlöpte fint. Men efter två månader fick mamma Rita mjölkstockning, eftersom Nanna inte orkade suga tillräckligt.

- Vid fyra månaders ålder avtog Nannas vikt och hon fick modersmjölksersättning, eftersom man inte trodde jag hade tillräckligt med mjölk, säger Rita.

Nanna fick feber som varade en hel månad. Därefter började hon kräkas allt oftare. Hon åt, men strax efter kom allt upp. Familjen sökte en förklaring och vände sig till BVC för råd och stöd.

- En fråga som kom upp var ifall Nanna var allergisk. Kanske mot mjölk? Men så var det inte, säger Kent.

Nanna ökade inte i vikt och snart fick familjen komma till BVC var tredje dag för att väga henne, utan att hon gick upp tillräckligt.

Föräldrarna tvingades åka till barnakuten åtskilliga gånger för att Nanna blev akut dålig. Hon hade tungan utanför munnen när hon andades, som om hon var törstig, men på akuten blev föräldrarna avrådda från att ge henne vatten.

– Ge henne mat, så att hon inte blir mätt på vatten, blev uppmaningen.

När Nanna var fem månader blev läget akut. De åkte till sjukhuset och där blev de kvar. Nanna var helt uttorkad och fick omedelbart dropp.

– Hon var illa där, säger Kent.

– Hon hade knappt några salter kvar i kroppen, säger Rita.

På sjukhuset fick Nanna salt, vätska och mat genom en nässond. Föräldrarna fick mata henne var tredje timma. Läkarna tog blodprover på henne varje dag, för att förstå vad som fattades henne. Den förklaring föräldrarna fick var bland annat att Nanna kunde vara förstoppad.

– Proverna som togs visade att Nanna förlorade alla näringsämnen och salter hon behövde, säger Kent.

– Det fick läkarna att misstänka en njursjukdom, säger Rita.

Mekanismer och symtom

Tidig upptäckt av cystinos ger en bättre prognos. Det säger Svante Swerkersson, överläkare vid Barn- och ungdomsmedicin, Skaraborgs sjukhus och Karolinska universitetssjukhuset, avdelning för pediatrik i Huddinge.

Att det var en defekt transport av cystin genom cellens membran som orsakar diagnosen cystinos stod klart 1982.

– Läkemedel baserat på cysteamin kom 1987 och elva år senare, 1998 hittades den förändrade genen, CTNS-genen på kromosom 17, som orsakar cystinos, berättar Svante Swerkersson.

Cellen

Den förändrade genen påverkar cellens funktion. Cellen består av olika organeller. De är bland andra cellkärnan där arvsanlagen finns, ribosomen som är fabriken där nya proteiner tillverkas och mitokondrierna som producerar energi.

Den viktiga organellen vid cystinos är lysosomen, cellens återvinningsstation. I den sönderdelas molekyler och återanvänds om det går eller transporteras bort om de inte kan användas mer.

Vid en normal funktion hos lysosomen fungerar transporten ut ur cellen, tack vare proteinet cystinosin, som är en transportör. Men vid cystinos är CTNS-genen som kodar för cystinosin skadad. Molekylerna, som skulle transporteras ut, blir kvar i lysosomen och bildar skadliga kristaller.

Kristallbildningen stoppar upp och påverkar hela cellens funktion. Energittillgången i cellen rubbas vilket ger mindre energi. Den programmerade celldöden (apoptos) ökar.

– En annan effekt är ett minskat motstånd mot oxidativ stress på grund av låga nivåer av antioxidanter och ökad bildning av inflammatoriska ämnen, säger Svante Swerkeresson.

Diagnos

Den vanligaste formen av cystinos upptäcks i regel när barnen är mellan sex och 12 månader, genom symtom som

- stora urinmängder
- ökad törst
- kräkningar
- förstoppning
- rubbad vätske- och saltbalans

Diagnos misstänkt vid dessa symtom och avvikelser i urinprov. Vid cystinos ökar utsöndringen av vatten, natrium, kalium, bikarbonat och andra ämnen, som analyseras i urin och blodprov. Diagnosen bekräftas i blodprov genom att man finner förhöjd halt av cystin i vita blodkroppar och genom genetisk analys.

Njuren

Njuren är det organ som först påverkas vid cystinos. Njuren och urinvägarna är viktiga för att kroppen ska rena blodet och göra sig av med ämnen som inte behövs, så kallade restämnen. Njuren ansvarar också bland annat för syra-basbalansen (Ph) i kroppen och vattenbalansen.

Njurarna sitter på var sida om ryggraden, lite ovanför navelns nivå. De är formade som en böna och är 10-12 centimeter stora.

I njurens bark finns ett kärlsystem, som kan liknas vid ett nystan. Här filtreras blodet. Vätskan som avskiljs från blodet samlas upp och går vidare till en del av njuren som heter proximala tubuli. Det är ett slangsystem där den största mängden vätska suggs upp för att dess innehåll av näring och salter ska återanvändas i kroppen. Resten försvinner ut som urin. Hos de flesta vuxna människor bildas 1,5-2 liter färdig urin per dygn.

Fanconi syndrom – risk vid cystinos

Vid cystinos är njurens proximala tubuli skadat, vilket gör att njurarnas återupptagningsförmåga är nedsatt. Istället för att kroppen återtar majoriteten av vätskan, försvinner den ut som urin. Det leder till kraftigt förhöjda mängder urin. Hos personer med cystinos blir volymen större mer än de cirka två liter som annars är vanligt hos vuxna.

Istället för att näringsämnen återupptas, försvinner de ut i urinen. Detta leder till Fanconi syndrom, som kan ge livshotande bristtillstånd.

Kristallinlagringen i cellerna gör att proximala tubuli blir inflammerade. I den oxidativa stressen som uppstår skadas cellerna i det som kallas tubuli alltmer och försvinner. Detta leder på sikt till njursvikt.

– Ju tidigare barnet kan komma under behandling, desto bättre prognos har det, säger Svante Swerkersson.

Frågor till Sverker Hansson och Svante Swerkersson

Jag hade förhöjd mängd fostervatten under graviditeten. Kan det ha ett samband med mitt barns cystinos?

– Vi vet inte om det har ett samband. Jag har inte sett någon uppgift om detta. Men det låter inte orimligt att det hör ihop. Det är en uppgift vi får ta med oss.

Hur kan det komma sig att barnen upptäcks vid så olika tidpunkter? Vårt barn fick diagnos redan vid fem månader.

– Också andra gener hos det enskilda barnet spelar in. De kan påskynda eller ge skydd och fördröja upptäckt och diagnos.

Mitt barn vaknar inte när det behöver kissa på natten. Kan det bero på att det saknar ett hormon, som inte utvecklats än?

– Det är inte troligt att det har betydelse här, eftersom ADH hormonet, vilket kan vara en del i den ”vanliga” formen av sängväta, inte kan utöva sin vätskesparande funktion vid cystinos.

Vårt barn älskar morötter. Kan det vara så att kroppen signalerar brist på antioxidanter och gör att hon vill ha det hon saknar?

– Det är intressant, men vi saknar kunskap. Hittills har bara enstaka antioxidanters effekt testats i djurstudier, genom att man studerar mitokondrierna, där energi utvinns.

Nanna får en diagnos

Efter åtta veckor på sjukhuset togs ett prov för cystinos. När provsvaret var klart fick föräldrarna ett samtal med en njurläkare, som bekräftade att Nanna hade cystinos.

Då hade föräldrarna redan googlat på diagnosen.

– När man googlar på cystinos, blir man rädd. Den består av gammal fakta om symtom. Det är hemsk läsning, säger Rita.

– Den bromsmedicin som fanns, gav en lång rad hemska biverkningar. Därför var vår första reaktion, att har hon cystinos kommer hon aldrig att få ett drägligt liv. Vi var oroliga, ledsna och uppgivna, ja helt upp och ner efter beskedet, säger Kent.

Behandling och långtidskomplikationer

Läkemedel med substansen cysteamin har revolutionerat behandlingen vid cystinos sedan det kom 1997. Det säger Anna Bjerre som är överläkare vid sektionen för barnmedicin, Barn- og ungdomskliniken på Rikshospitalet i Oslo.

Behandlingen vid cystinos består av tre delar, den specifika behandlingen med cysteamin, behandling för ögonsymtom och behandling av övriga symtom.

Läkemedelssubstansen cysteamin går direkt på orsaken till problemen vid cystinos. Det tar sig in i cellen och omvandlar cystin till cystein och det bildas ett cystein-cysteamin komplex, som lätt kan transportera sig ut ur lysosomen. Detta hindrar att cystin anhopas i cellen. Det leder till att sjukdomens förlopp dämpas och att barnets tillväxt förbättras.

Däremot kan läkemedlet inte påverka Fanconi syndrom eller hindra ögonsymtomen.

Läkemedlet cysteamin (Cystagon®) är snabbverkande och ges var sjätte timma. Numer finns också ett långtidsverkande (Procysbi®) som kan ges var 12:e timma. Procysbi® är inte förskrivningsbart i Sverige

– Läkemedlen är likvärdiga, dock är svavellukten något mindre vid Procysbi®. Det är individuella skillnader mellan hur läkemedlen upplevs. Några få patienter, som provat Procysbi®, har gått tillbaka till Cystagon®, efter att ha känt illamående med den långtidsverkande cysteaminet.

– Effekten av läkemedlen ska kontrolleras var tredje månad, säger Anna Bjerre.

Ögonsymtom

Behandlingen för ögonsymtom kan göras med cysteamin ögondroppar. Det första preparatet som kom skulle ges minst tio gånger per dag. Det har nu kommit ett nytt preparat i form av ett gel, Cytadrops®, som ges två till fyra gånger per dag. Dropparna är geleaktiga till sin form och kan vara svåra att ge. Ett föräldrapar på familjevistelsen visar hur deras flicka själv drar i nedre ögonlocket, när hon ska få dropparna. Det underlättar och gör att gelen lägger sig tillräta.

Fanconi syndrom - behandling

Behandling vid Fanconi-syndrom är viktig eftersom det finns risk att barnet utvecklar rakit också kallat engelska sjukan och kortvuxenhet vid syndromet.

– En viktig del av behandlingen är att skapa en god balans mellan vätska och salter i kroppen. Vi lindrar symtom genom fri tillgång på vätska, med uppmaningen till barnet att dricka lika mycket som det kissar.

De salter och näringsämnen som förloras ersätts med tillskott. det gäller till exempel kalium, bikarbonat, fosfat, D-vitamin och karnitin. Det finns rapporter om kopparbrist, men detta är fortfarande något oklart.

– Vi kan använda ett läkemedel Indometacin®, för att reglera stora vätskeförluster genom urinen. Men det måste användas med försiktighet och inte över för lång tid då det kan påverka njurfunktionen, säger Anne Bjerre.

Näring – diet

Dieten ska ha hög energitäthet och ges regelbundet. PEG (knapp på magen) kan behövas.

Familjen behöver ha kontinuerlig kontakt med en dietist.

Hormoner

Barnens vikt och tillväxtkurva följs noggrant vid de återkommande läkarbesöken. Om barnet inte följer sin tillväxtkurva kan det behöva tillväxthormoner.

– Tillväxthormon ges först när alla andra värden är korrigerade

Flera barn kan behöva tillskott av sköldkörtelhormon.

Annan behandling kan vara läkemedel mot magsyra, extra tillskott av karnitin och klorofyll mot dålig andedräkt

Njurtransplantation

På lång sikt kan dialysbehandling eller njurtransplantation krävas om njurfunktionen sviktar. Skälen att bli transplanterad kan vara olika.

I Norge har 247 barn njurtransplanterats med levande givare mellan 1970 och 2016. Av dem hade tre cystinos. De tre fick sin diagnos vid starten av cysteamin användningen. Deras situation kan därför inte jämföras med den hos barn som får cysteamin nu.

– Prognosen är god för de som transplanterats, säger Anna Bjerre. Cystinets inlagring pågår också efter transplantation och behandling med cysteamin ska fortsätta.

Bukspottskörteln

Det finns en ökad risk att drabbas av diabetes för barn med cystinos.

Fertilitet

Puberteten hos flickor med cystinos kan vara något försenad. Men den kvinnliga fertiliteten är inte påverkad, utan det går att bli gravid vid cystinos. Men läkemedlet cysteamin ska inte användas under graviditeten på grund av biverkningar och risk för skada på fostret. Fertiliteten hos män är nedsatt på grund av färre antal spermier.

Övergången till vuxenlivet

Kunskapen om långtidseffekten hos dem som fått behandling tidigt med cysteamin är liten, då de helt enkelt inte hunnit bli vuxna än.

Det som är känt om vuxna med cystinos baseras på vuxna som inte fått behandling som barn. Många av deras komplikationer beror på sväljsvårigheter och muskelsvaghet. Bland de unga med cystinos som fått behandling tidigt med cysteamin är det ovanligt med komplikationer på grund av muskelsvaghet.

– Det är viktigt att fokusera på fysisk aktivitet, för att förhindra att musklerna bryts ner, säger Anna Bjerre.

Kognitiv påverkan

Neurologiska problem är vanliga bland de vuxna, som inte fick behandling med cysteamin som barn. De har nedsatt mental förmåga. Intellectuellt sett presterar de som har syskon lite sämre än sina bröder och systrar.

– Något liknande ser vi inte hos barn som tidigt fått cysteamin. Tidig behandling tycks hindra att den neurologiska förmågan försämras.

Framtid

Utvecklingen och livsvillkoren för barn som fått behandling för sin cystinos de senaste åren kommer gradvis att bli bättre. Det sker tack vare tätt samarbete mellan olika behandlingscenter och en aktiv patientförening.

– Tänk på att det fortfarande bara är tjugo år sedan cysteamin-behandlingen startades. Dagens unga med cystinos har helt andra förutsättningar, än de som idag är vuxna och inte fick läkemedlet, säger Anna Bjerre.

Frågor till Anna Bjerre:

Vårt barn är bara på kontroll en gång om året. Räcker det?

– Jag råder till en kontroll 3-4 gånger per år för att justera mediciner, se på tillväxten och kontrollera nivåerna av cysteamin.

Finns det risker förknippade med att barnet får tillväxthormon?

– Vi har inte sett några negativa effekter hos de som fått tillväxthormon. Vi ger inte tillväxthormon annat än till de barn som verkligen behöver det och inte har normal tillväxt.

Nanna kommer hem

Efter veckorna på det lilla sjukhuset begärde föräldrarna en träff med en läkare som var specialist på cystinos.

– Besöket hos honom blev en vändpunkt för oss, säger Kent.

– Vi fick sitta där och vara ledsna. Han berättade att det händer mycket på forskningssidan. Det tröstade oss. Rent medicinskt kände vi oss i trygga händer, säger Rita.

Läkaren visste vad han skulle göra när något inträffade med Nanna. Tack vare honom har hon så bra värden idag, menar föräldrarna.

– Han har förebyggt alla problem eftersom han alltid ligger steget före.

När Nanna var nästan ett år fick de lämna sjukhuset och åka hem. Nu väntade det vanliga familjelivet. Samtidigt skulle föräldrarna hantera Nannas alla mediciner själva. De hade ett medicinschema att följa som innebar att de gav henne något läkemedel varannan timma. Det var inte lätt. Nanna spydde kaskader 15-20 per dag.

– Jag har aldrig haft så skinande blanka golv i hela mitt liv. Vi låg jämt på golvet och torkade uppefter henne.

– Det var bara att stå ut. Vi fick vaka på natten, för då hon spydde också. Vi var totalt uttröttade, säger Kent.

De fick kontakt med en annan familj, som har en äldre flicka med cystinos Föräldrarna såg fram mot mötet.

– När ens barn har en ovanlig sjukdom som denna är man extremt ensam. Det finns ingen att rådfråga om hur man ska lösa vardagslivet.

Vid mötet med pappan till flickan, berättade Kent och Rita om sitt vardagsliv. Pappan blev påmind om de första åren med sin dotter. Dem hade han nästan förträngt. Nu, berättade han var deras liv mycket lugnare. Det gav Nannas föräldrar lite hopp. Kanske skulle de landa till slut.

– Samtalet med honom och mötet med flickan, betydde oerhört mycket för oss, säger Rita.

Hemma hos dem var det som ett laboratorium med alla Nannas mediciner, tyckte de. För att underlätta försökte de vid några tillfällen undersöka om de kunde blanda några läkemedel, när de gav dem i PEG:en.

– Vissa bara skummade över när de blandades, säger Kent.

– Att läkemedlen reagerade så, kunde vara en förklaring till att hon spydde upp medicinerna, tänkte vi, säger Rita.

Diagnostik och monitorering

Mätning av cystin i blodet är viktig för diagnos och uppföljning av behandling vid cystinos. Det säger Berit Woldseth, överläkare vid Seksjon for medfødte metabolske sykdommer vid Oslo Universitetssjukhus på Rikshospitalet i Oslo.

Idag finns cirka 1 500 kända medfödda ämnesomsättningssjukdomar. För att fastställa diagnos studeras de genetiska biokemiska avvikelserna genom analys av urin, blod eller ryggmärgsvätska vid laboratorier för metabola sjukdomar.

Vid cystinos är mätning av halten cystin i de vita blodkropparna (leukocyter) en viktig del för att kunna ställa diagnos. Vid cystinos är nivån förhöjd. Vid den infantila varianten är värdena generellt högre än i de varianter av cystinos som utvecklas senare.

Kroppens beståndsdelar, proteinerna, byggs upp med tjugo aminosyror. Några av dem måste vi få i oss via maten. De kallas essentiella. Andra är icke-essentiella och tillverkas av kroppen

själv. Till dem hör cystein, som är en svavelbärande aminosyra. Två cysteinmolekyler bildar en cystinmolekyl.
 – En cystinmolekyl, består alltså av två halva cysteinmolekyler. Cystein kallas också ½ -cystin, säger Berit Woldseth.

Uppföljning

Som tidigare nämnts är läkemedel med substansen cysteamin nödvändig för att kompensera för de genetiska förändringarna vid cystinos. Med hjälp av läkemedlet kan cystin föras ut ur lysosomen. Det förhindrar skador som ansamling och kristallbildning av cystin kan ge upphov till. För att kontrollera doseringen av läkemedlet mäts regelbundet halten av cystin i de vita blodkropparna, leukocyter.

Vid analysen ska de vita blodkropparna separeras från blodplasma. Analysen är krävande och komplicerad.

De snabbverkande Cytagon® ska mätas sex timmar efter dos och de långtidsverkande Procysbi® 12,5 timmar efter kvällsdos.

Behandlingsmålet är att cystein ska vara mindre än 1 umol/g/protein.

Prover tas också för att fånga upp en rad andra värden, till exempel blodsalter, karnitin, blodsocker (glukos) och hormoner.

– Mätningarna görs för att försäkra oss om att barnets nivåer är tillfredsställande. De ger också en indikation om eventuella nya symtom och komplikationer, säger Berit Woldseth.

Frågor till Berit Woldseth:

Hur ska vi kunna jämföra behandlingseffekter om amerikanska mätningar görs på ett annat sätt?

– Mätvärdet med 1 umol/g gäller för mätning i leukocyter, som vi mäter i nu. Under 2018 kommer mätmetoden att ändras och proverna ska tas i granulocyter, vilket görs i USA idag. Gränsvärdet får ändras om mätmetoden ändras. Gränserna kan också påverkas av mätmetod, därför bör varje laboratorium uppge behandlingsmål för sin metod.

Hur ofta ska man ta nya prov, när man ändrar läkemedelsdos?

– Nya prov bör tas inom två till fyra veckor.

Nanna får en PEG

För att Nanna skulle få i sig tillräckligt med näring fick hon en PEG, en knapp på magen.

– Det var ett enkelt val, nässonden satt i vägen, den kittlade i näsan och hon drog ut den hela tiden. Innan vi lärde oss att sätta den, fick vi åka in akut, för att kunna ge henne medicinen.

Nanna ökade gradvis i vikt och hon kräktes mindre. Även om det tog tid, balanserades saltvärdena gradvis i kroppen.

Kostens betydelse vid cystinos

Målet med kostbehandlingen är att barnet ska få tillräckligt med energi och näring för normal tillväxt och utveckling. Det säger Johanna Ekengren, dietist vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Vid cystinos är det mycket vanligt med stora vätskeförluster via urinen. Det är livsnödvärdigt att ge barnet extra vätska, ofta i väldigt stora mängder, så att de inte blir uttorkade. Patienterna drabbas ofta av Fanconis syndrom. Det innebär extremt stora urinförluster som även drar med sig glukos, aminosyror, vissa vitaminer, mineraler och elektrolyter. Även dessa måste ersättas. Ofta räcker det inte med det som finns i maten utan tillskott är nödvändigt. Barnen behöver dessutom få i sig extra energi (kalorier) då de även har förluster av energi via de stora urinmängderna. Det är ofta svårt att få barnen att äta extra mycket då de samtidigt ofta på grund av sjukdomen och de starka medicinerna har olika ätsvårigheter. De kan yttra sig som dålig aptit, illamående, kräkningar, ont i magen, förstoppning och diarré.

Därför är det viktigt att ha kontakt med en dietist, som kan ge råd om hur barnet ska få i sig vad det behöver. Dietisten kan räkna på vad barnet får i sig och ge råd om produkter som innehåller extra energi och näring. Det är bäst att använda kompletta sondnäringar och kosttillskott. Med det menas att de är sammansatta så att de innehåller allt som barnen behöver. Många barn kräks lätt efter sondmatningen. Då kan det hjälpa att förtjocka sondnäringen på olika sätt. En tjockare blandning ligger bättre kvar i magsäcken än en tunn som lättare kräks upp.

Tillskott

På grund av närings- och vätskeförlusterna behövs extra tillskott av olika näringsämnen vid cystinos. De är natrium, kalium, fosfat, kalcium, magnesium, bikarbonat, vitamin D och karnitin.

Johanna Ekengren berättar om en flicka som fick sin diagnos vid sju månaders ålder. Då hade hon stått stilla i vikt länge. Flickan

hade Fanconis syndrom med stora förluster av urin. På grund av dålig aptit fick barnet en PEG (Perkutan Endoskopisk Gastrostomi), en sond på magen, för att genom denna kunna få i sig tillräckligt med energi och näring.

– Hon åt också lite via munnen, som jordgubbar och majs-krokar, säger Johanna Ekengren.

De första åren hade familjen tät dietistkontakt, för att se till att flickan fick sondnäring av rätt sort och i tillräcklig mängd. Vid tre till fyraårsåldern började hon äta allt mer via munnen. Det gjorde att sondmaten succesivt kunde bytas ut mot kosttillskott och större mängder vanlig mat. Idag är hon skolflicka och har inte längre någon PEG och inga kosttillskott utan äter bra.

– Hennes utveckling är ganska typisk för barn med cystinos. De kan behöva stöd att få i sig tillräckligt med näring under de första tillväxtåren och då är ofta en PEG en nödvändig hjälp. Senare kan de förhoppningsvis börja äta allt större andel vanlig mat, men de kommer alltid behöva fortsätta med extra tillskott av vätska och näringsämnen.

Smyg in mer energi

Eftersom det behövs ett ökat energiintag vid cystinos, kan det vara bra att smyga in extra energi i maten. Det kan göras genom mer fett.

– Använd till exempel grädde i såsen, eller ha extra olja på pastan. Det ger mer kalorier, säger Johanna Ekengren.

Energirika drycker passar bra som mellanmål. Det är en fördel att äta kvällsmat och efterrätter.

– Ha gärna tillbehör som majonnäs, ketchup, sås, sylt, pesto, dip, avokado eller oliver till maten, säger Johanna Ekengren.

Illamående

Om barnet besväras av illamående är det oftare lättare för dem att få i sig kall mat, mat som inte luktar och är lättuggad. Det kan vara flytande mat i form av yoghurt, soppa, kosttillskott eller smoothies. Små portioner, som hellre är sura än söta är att föredra. Barn med cystinos gillar ofta salt eller väl kryddad mat. Även om fett ger extra energi så kan det vara bra att undvika allt för fet mat vid illamående.

Lockande miljö

För att väcka barnets matglädje är det viktigt att ha en bra måltidsmiljö. När barnet äter med andra barn i förskola eller skola kan det inspirera dem att prova nya maträtter och kanske äta mer.

Om barnet har förstoppning eller magont är det viktigt att behandla orsaken, annars är det svårt att väcka matlusten.

Det är bättre att barnen äter ofta och lite åt gången.

– Locka dem gärna med aptitretare innan maten, gärna något som är salt. Mat ska inte uppfattas som medicin, utan som något lustfyllt, säger Johanna Ekengren.

Nanna äter allt mer

När Nanna närmade sig fyraårsåldern, fungerade det bättre med maten. Hon kräktes allt mer sällan och de slapp åka in akut till sjukhus lika ofta som tidigare för att hon skulle få dropp med vätskeersättning.

– Även om hon fått det mesta av sin mat och mediciner via PEG:en har hon alltid suttit med vid matbordet och provat olika maträtter, säger Rita.

När Nanna blev fem kunde hon ta de flesta av sina dagliga mediciner i tablettform.

Matilda är vuxen och har cystinos

– Jag vill ut i världen, gärna till London.

Matilda 18 år berättar i ett samtal med AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig på Ågrenska, om sina framtidsplaner och erfarenheter av att ha cystinos och att ha blivit njurtransplanterad.

När Matilda var några månader gammal sökte föräldrarna sjukvård, eftersom hon inte sov. Hon kissade också väldigt mycket. Matilda fick sin diagnos när hon var nio månader. Läkaren visste ingenting om cystinos, utan fick hämta information från USA.

När Matilda började på förskola var det på en för barn med allergi. Det fungerade jättebra, berättar Matildas pappa Per, som också är med på samtalet.

Innan Matilda började skolan informerade Matildas föräldrar personalen om hennes cystinos.

– Jag var stolt över min sjukdom som liten och ville gärna visa upp min knapp på magen, PEG:en, säger Matilda.

De första åren i skolan fungerade bra. Hennes lärare tog ansvar för att Matilda fick sina mediciner under skoldagen.

– Det är viktigt att ha stöttande lärare som inte ser en som sjuk, utan som en person först och främst. Jag har haft tur med det, särskilt under de första skolåren, säger Matilda.

I en period i mellanstadiet var det jobbigt för henne, eftersom hennes mediciner fick henne att lukta.

– Då var det bra att ha klasskamrater som känt mig ända sedan vi började skolan och som försvarade mig, säger Matilda.

Under högstadiet blev Matildas värden allt sämre. Hon blev tröttare och det blev alltmer tydligt att hon behövde få en ny njure. När det var dags att välja till gymnasium ville Matilda ha något som var roligt, eftersom det skulle göra skoltiden lättare. Hon valde ett teaterprogram på gymnasiet. Det första året blev hon allt sämre. Pappa Per utreddes för en möjlig donation. Det var en pressande och orolig tid för hela familjen innan alla prov var klara och de fick veta att han passade bra som donator.

– Även om det var tuffare än jag trodde, är donationen det bästa jag gjort, säger Per.

Innan transplantationen blev Matilda allt sämre och tvingades vara borta mycket från skolan. När hon kunde var hon i skolan så mycket hon orkade. Lärarna stöttade henne och gav bland annat förlängd tid att klara skoluppgifter.

– Det svåraste var idrotten, eftersom jag inte alltid kunde göra det som förväntades. Ibland fick jag göra teoretiska uppgifter istället, säger Matilda.

Idag är det två år sedan Matilda fick en ny njure. Hon går sista året på teatergymnasium och trivs bra.

– Jag gillar särskilt de estetiska delarna. Vi har en bra gemenskap, säger Matilda.

Hur har du haft det med kompisar, frågar AnnCatrin Røjvik, som leder samtalet.

– Jag har några kompisar, som jag varit med ända sedan jag var liten. De har alltid brytt sig.

Hur är din relation till vård och sjukhus?

– Jag har legat på sjukhus en hel del, men har aldrig tyckt att det varit läskigt att vara där. Själva vården har heller inte varit något problem. Jag alltid gillat att pyssla, så lekterapi var ett jättebra

ställe för mig. Nu när jag är äldre, och särskilt efter transplantationen är jag mest trött på att vara på sjukhus.

Hur fungerar relationen till dina tre yngre bröder (4, 10 och 12 år).

– Vi är väldigt tajta. De bryr sig inte så mycket om min sjukdom. De behandlar mig som Matilda bara. Min yngste bror vill gärna följa med när jag ska till sjukhuset. Han är nyfiken på vad jag gör där.

Vad har varit tuffast för dig?

– Man kan känna sig väldigt ensam ibland, eftersom det är svårt för andra att förstå, vad sjukdomen innebär. Innan transplantationen var jag väldigt dålig och kissade mycket. Det var en jobbig period. Då är det skönt att ha en familj som stöttar och inte bara ser mig som sjuk. Jag vill ju vara unik, men samtidigt vanlig.

Är du med i något nätverk för personer med cystinos?

– Nej jag har inte träffat så många. Jag har inte velat identifiera mig med sjukdomen. Men det kan vara skönt att få prata av sig. Ibland är det bra att prata med någon utanför familjen om sina tankar.

Nu är det dags för Matilda att gå från barn- till vuxensjukvård. Hon är glad att hennes behandlande läkare följer med henne till vuxenvården.

Vad vill du göra när du gått ut ur gymnasiet?

– Jag vill resa, jag älskar att skriva och vill gärna ägna mig åt film och teater. Jag har mycket drömmar och funderar på en folkhögskola där jag kan ägna mig åt det sedan vill jag ut i världen. Gärna London.

Frågor till Matilda:

Vår son är deppig. Han undrar varför denna sjukdom har drabbat just honom. Vad kan vi göra?

– Det är bra om omgivningen, särskilt familjen, kan vara positiv. Min familj ha alltid varit väldigt positiv och stöttande. Under en period tyckte min läkare att jag skulle gå till en psykolog. Det var bra. De samtalen har hjälpt mig när det varit tungt.

Nanna åker till USA

Nannas föräldrar fortsatte att söka efter kunskap, hopp och svar om cystinos. De kände sig fortfarande ensamma. Det tog tid för familj och vänner kring dem att verkligen förstå vad diagnosen cystinos innebar för deras flicka.

När Nanna var ett och ett halvt år upptäckte de att Cystinosis Research Foundation (CRN) skulle ha en familjekonferens i Kalifornien.

– Vi åker dit, sa de till varandra.

När de kom till konferensen blev de välkomnade med värme och engagemang: ”Äntligen kommer några från Norden”, sa arrangörerna. Upplägget var lite likt Ågrenskas familjevistelse. Föräldrarna gick på föreläsningar, medan barnen hade sitt program. På kvällarna var det middagar där föreläsarna, som var de främsta experterna och forskarna på cystinos, deltog.

– Det var helt fantastiskt, det var som att komma hem, säger Kent.

– Men det var också tufft att se de unga vuxna, som inte hade fått den medicin och behandling som finns idag. Många hade svåra ögonproblem och solglasögon på sig inomhus. Flera hade muskelsvårigheter och problem med sitt tal, säger Rita.

När de trettio familjerna presenterade sig svämmade känslorna över för Rita och hon sprang ut. En av de andra föräldrarna fångade upp henne och sa: Jag har också varit lika förtvivlad.

– Det var botten, absoluta botten, säger Rita om sin förtvivlan. Att få förståelse och stöd där var *amazing*.

Konventet varade torsdag-lördag och avslutades med en stor gala med en insamling till forskning till ett botemedel för cystinos.

– På det egna laboratoriet har CRF:s forskare tagit fram en ögonlins med nanoteknik, som självdoserar ögondropparna och sedan löses upp, säger Rita.

– De har eget patent på linsen, säger Kent.

När de kom hem kände de sig lyckliga och fyllda med hopp, en känsla de hade med sig länge efteråt. Uppfyllda av de andra familjernas berättelser kände de att de skulle kunna hantera Nannas cystinos.

– Succesivt har det blivit lite bättre. Det var många som sa att de första åren var jobbiga, men sedan blir det bättre. Då var vi mitt i de första åren och trodde knappt på dem. Men de hade rätt. Det blir bättre.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

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

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

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

Vad är det som underlättar i vardagen för era barn?

Elisabeth Lundquist ställer frågan till föräldrar och personal och ber dem att gärna prata med andra än dem de känner. Snart är samtalen i full gång i salen och erfarenheter delas.

– Det är en fördel om det är vällagad, välkryddad mat i skolan. Då äter vårt barn. Om hon inte äter blir hon på dåligt humör vilket leder till konflikter i familjen, säger några föräldrar. En förälder berättar att hon brukar fråga sitt barn: vad ska du prova att äta i skolan idag? i ett försök att locka henne vidga sin matrepertoar. I en familj tittar man gemensamt på den kommande veckans matsedel för skolan för att skicka med extra mellanmål om det är mat barnet inte äter. De förbereder alltid den egna familjens köttfärs till måndagens middag redan på söndag, för att undvika matstress och risk för bråk. De norska deltagarna, som har med egen ”matpacke”, bekräftar att maten är viktig, eftersom barnen har stort behov av extra energi.

För att vardagslivet ska fungera är det flera olika faktorer som påverkar, sammanfattar Elisabeth Lundquist. Det är barnets egna kroppsliga förmåga, men också omgivningsfaktorer (attityder, sociala sammanhang och den fysiska miljön). Föräldrar och personal är överens om att många av de goda erfarenheterna beror

på att miljön anpassats så bra som möjligt efter barnets behov och förutsättningar.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, Internationell Klassifikation av Funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa. ICF är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dess dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig.

– Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen. Vi försöker se till möjligheter istället för att begränsas av de hinder som finns. Vi anpassar pedagogiken och miljön efter barnens behov, säger Elisabeth Lundquist.

Särskilda mål

Aktiviteterna för veckan på Ågrenska har skapats efter fem huvudmål. Ett av dem är att *bidra till att stärka självkänslan*. Genom samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter där var och en deltar efter sina förutsättningar ökar tryggheten i gruppen vilket underlättar samtal.

– Vi använder litteratur, känslkort och spel ”om att inte vara som andra”, för att öppna upp samtal om känslor, erfarenheter och frågor kring den egna sjukdomen, säger Elisabeth Lundquist. En av dagarna får barnen och ungdomarna möjlighet att ställa frågor och få medicinsk information av läkare eller sjuksköterska om sin diagnos.

– Vi hjälper barnen att formulera frågorna och samtalar efteråt om svaren, för att förvissa oss om att de fått reda på det de ville.

Att ta hänsyn till barnets eller ungdomens personliga omvårdnad och integritet är ett annat mål vid planeringen av veckans aktiviteter. Det görs bland annat genom att dagsschemat anpassas för att ge en lugn stund vid maten med tid för eventuella mediciner och toabesök.

Eftersom synen kan vara påverkad vid cystinos läggs stor vikt vid att *kompensera för synnedsättning eller ljuskänslighet*. Därför används barnens egna personliga hjälpmedel, som solglasögon, under dagens aktiviteter. Hänsyn tas också till placeringen i rummet och ljussättningen vid aktiviteterna.

Genom en lugn miljö och arbetspass i smågrupper, strävar personalen efter att *minska konsekvenserna av barnens eventuella koncentrationssvårigheter*. Fasta rutiner och tydlig struktur i aktiviteter och miljö bidrar också till ökad koncentration.

– Timstock är ett bra redskap, som ger en tydlig början och slut på till exempel en matteuppgift, säger Elisabeth Lundquist.

Under dagen *varvas lugna aktiviteter med mer fysiskt krävande, för att upprätthålla och stärka den fysiska orken hos barnen*.

I aktiviteterna finns naturliga pauser. Det gäller till exempel i walkie talkiegömme där två lag har varsin walkie-talkie. Ett lag gömmer sig och det andra laget väntar på att få sin första ledtråd för att börja leta efter dem. Här tränas att lyssna till instruktioner, samarbete, logiskt tänkande och pauser varvas med aktivitet.

Det femte målet är att *uppehålla och stärka den fysiska orken*. Därför är det individuellt anpassade aktiviteter med naturliga pauser.

– Vi är lyhörda för barnens känsloläge och trötthetsnivå, säger Elisabeth Lundquist.

Syftet med alla aktiviteter är att få igång den goda cirkeln där barnet känner sig stärkt och får lust vilket föder viljan att prova nya saker.

Samverkan

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

Länktips

skoldatatek.se/verktyg/appar

skolappar.nu (appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11)

appstod.se (samlingsplats för appar som stöd, myndigheten för delaktighet)

bildstod.se (bildprogram)

varsam.se

komikapp.se

Nanna och skolan

Nanna började i förskolan när hon var drygt ett år. Det var en liten förskola och all personal var engagerad. De åkte med till sjukhuset

och fick träffa sjuksköterskor och läkare för en introduktion om cystinos.

– Genom informationen kände sig personalen trygg att ha ansvaret för Nanna och hennes mediciner. Eftersom de träffat personalen på sjukhuset hade de en kontakt de kunde fråga, om de var osäkra, säger Kent.

Nanna kräktes fortfarande väldigt mycket. Hon fick snart en extra resurs, en utbildad sjuksköterska, som fick huvudansvaret för henne.

– Att vi kunde lämna henne på förskolan var jätteviktigt för oss, säger Rita.

– I och med det var vi inte bara vårdgivare, utan kunde börja arbeta och ta vara på varandra, säger Kent.

Syskonrollen

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

– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Samuel Holgersson, pedagog i Ågrenskas barnteam.

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

Under vistelsen på Ågrenska vill personalen ge barnen redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning.

Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Programmet som barnteamet på Ågrenska har format 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 möjlighet att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation.

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på syskon vars bror eller syster har cystinos. 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. Från och med nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

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

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

Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en

klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning och syskonet vill inte belasta dem.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier, för att hantera andras frågor om sjukdomen. I boken ritas de bland annat av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort. Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okey att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

Vardagstid med föräldern

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. – En mamma 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. Det var inte bara en tid som blev över, utan deras egen tid, säger Samuel Holgersson.

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

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på 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. agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/

Litteraturtips;

Doktorn kunde inte riktigt laga mig, Christina Renlund (Gothia)
Syskonkärlek eller i skuggan av ett syskon, Christina Renlund
(Gothia)

Nanna har två systrar

Storasyster Lisen var nio år när Nanna föddes.

Några år efter det ville föräldrarna gärna ha fler barn. Men de var eniga om att undersöka fostret först.

När Rita blev gravid visade moderkaksprovet att fostret hade cystinos.

– Beslutet att avbryta graviditeten var det värsta och tuffaste beslut vi varit tvungna att ta hittills, säger föräldrarna.

Istället ställde de sig på kö för PGD, preimplantorisk genetisk diagnostik, där bara foster utan den kända ärftliga sjukdomen återinplanteras i kvinnan. Det var två års väntetid. Men bara tre månader senare var Rita gravid igen. Ett nytt prov togs. Barnet hade inte cystinos.

Idag har familjen avlastning tio timmar i veckan. Periodvis har det inneburit att Ritas mamma kommit och gett Nanna den medicin hon måste ha klockan två på natten, så att föräldrarna kunnat få en hel natts sömn då och då.

– När det fungerade, och Nanna inte vaknade och ville till oss, var det fantastisk avlastning, säger Kent.

– När man kan sova en natt blir man överlycklig, säger Rita.

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 berättar Marianne Lillehagen, specialisttandläkare i barntandvård och Lisa Bengtsson, logoped som informerar om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.

Varannan person med en sällsynt diagnos har orofacial (oro= mun facie= ansikte på latin) dysfunktion, som påverkar mun- och tandfunktionen. Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser.

Det finns även odontologiska kompetenscenter för sällsynta diagnoser i Jönköping och Umeå.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska vid familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar.

– Idag har vi, efter ett godkännande från er föräldrar, gjort en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden, berättar Lisa Bengtsson.

Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas. Denna databas är tillgänglig via Mun-H-Centers hemsida. Där finns uppgifter om en diagnos när teamet träffat minst tio barn och ungdomar med samma diagnos.

Mun-H-Center försöker sprida informationen bland annat via hemsidan, app och på sociala medier.

Vad vet vi om munförhållanden vid cystinos?

Från studier om munförhållandena vid cystinos är det känt att det är vanligt med sug-, tugg- och sväljsvårigheter. Kräkningar, påverkan på emalj påverkar också liksom medicinering och dålig andedräkt.

– Eftersom det finns ett stort energi- och vätskebehov vid cystinos, blir det ofta flera måltider under dagen. Det kan leda till risk för karies. Även muntorrhet förekommer. Brist på saliv ökar risken för karies, säger Marianne Lillehagen.

Vid reflux (sura uppstötningar) och kräkningar riskerar tändernas emalj att skadas av den sura vätskan. Även muntorrhet och munandning ökar risken att emaljen skadas genom erosion.

– Det är viktigt för tandvården att vara uppmärksamma på vilken påverkan barnens olika mediciner kan ha på tänderna och kompensera för detta, säger Marianne Lillehagen. Det kan exempelvis ske genom ökad mängd fluor eller mer frekvent fluortillförsel.

Vad har vi sett idag?

Barnen som besökte Mun-H-Center under vistelsen för cystinos hade generellt fina tänder. Det förekom korsbett, tandsten och viss muntorrhet.

– Barnen hade en god förmåga att gapa. Kanske med viss överörklighet, säger Marianne Lillehagen.

Förbered barnen

Inför det första besöket i tandvården är det viktigt att informera tandvårdspersonalen om barnets särskilda behov och eventuella behov av längre tid för undersökning. På Mun-H-Centers webbplats finns kortfattad information, som tandvårdspersonalen kan använda sig av.

Barnet ska också förberedas inför besöket i tandvården. Det kan göras hemma till exempel med ett schema som visar vad som ska hända och vilka personer barnet ska möta.

– Använd gärna bildstöd inför barnens besök i tandvården och under besöket, säger Marianne Lillehagen.

Tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att barnet kan bevara en god munhälsa.

En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm.

Munhälsa och munmotorik

Barn kommer till logoped för utredning och träning av kommunikation, sug-, tugg- och sväljförmåga och munmotorik. Logopeden ger också rådgivning kring matning och ätsvårigheter. – Som logopeder jobbar vi med munnens funktion, alltså förmågan att tugga, svälja, hantera mat och hantera saliv. Men naturligtvis också med talsvårigheter och kommunikation, säger logoped Lisa Bengtsson.

Vad visar forskningen om munmotorik vid cystinos?

I två studier, med 43 respektive 101 deltagare visade det sig att hälften av personerna med cystinos var ”slow eaters”, de åt långsamt. Sväljsvårigheter förekom.

Vad har vi sett idag när det gäller munmotorik?

Barnen har generellt en god oralmotorisk förmåga. Föräldrarna rapporterar i sina frågeformulär svårigheter som att måltider tar lång tid, det dröjer ofta länge innan barnen sväljer och att barnens aptit och matlust är påverkad.

– Flera rapporterar att deras barn har svårare att tugga hårdare och segare konsistenser av maten, säger Lisa Bengtsson.

Vid ätsvårigheter är det viktigt att utreda om de beror på *aptit* (att vilja och orka äta), *färdighet* (att kunna äta) eller *säkerhet* (att kunna äta utan att sätta i halsen).

– Det finns en rad faktorer som kan påverka *aptiten*, till exempel illamående och kräkningar, orkeslöshet, smärta men också stress, oro och rädsla. Mediciner kan också påverka aptiten, säger Lisa Bengtsson.

När det gäller att kunna äta handlar det om *färdigheter* som att svälja, dricka suga och tugga. Dessa förmågor kan vara påverkade på grund av svaga muskler eller svårigheter att styra dem, vilket kan göra det svårt att sönderdela maten. *Säkerhet* omfattar risken att sätta i halsen, felsväljning (att maten hamnar i luftvägarna) och att barnet inte får i sig tillräckligt med näring.

För barn som får mat genom sond är det viktigt att få munmotorisk stimulans och därmed motverka risken för överkänslighet.

– Munnen är viktig för sinnesupplevelser som smak och doft, säger Lisa Bengtsson.

Behandlingen vid ätsvårigheter kan vara rent medicinsk och bestå av läkemedel eller kirurgi. Eller att kosten anpassas för att barnet ska kunna svälja den lättare. Hjälpmedel kan också ha betydelse för att förbättra sittställning till exempel.

Om barnet har svårt att sönderdela maten kan tuggträning ge en förbättring.

– Det är viktigt att tugga eftersom det underlättar matsmältningen och känslan av mättnad. Dessutom ger det starkare tuggmuskler och leder till ett mer säkert ätande, säger Lisa Bengtsson.

Det går att konsultera teamet på Mun-H-Center oavsett var i landet man bor. Även personal i tandvården kan vända sig till Mun-H-center vid behov.

För stöd på hemmaplan kan man vända sig till habiliteringen, oralmotoriska team eller nutritionsteam.

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.

Nanna idag

Nanna är en lycklig, glad och väldigt frisk tjej. Hon är tålig, medgörlig och samtidigt väldigt framåt, beskriver föräldrarna. bort sin PEG och äter numera bara vanlig mat.

Lärarna har tagit på sig ansvaret att påminna henne om att ta sin medicin under skoldagen. Ingen tycker det är konstigt att Nanna stannar upp och tar sina tabletter. Andra tar också mediciner eller sprutor, till exempel barn med diabetes.

– Det har blivit så att andra barn också kommer med sina tabletter. Nu har en flicka börjat ta sina fluortabletter samtidigt som Nanna på skoldagen. Hon *måste* ta dem på dagen, har flickans mamma sagt. Det gör att det där med Nannas sjukdom avdramatiseras, säger Rita.

Hon har samma kompisar som följt med henne sedan förskolan. Det är viktigt för föräldrarna att hon har en stark vänskapskrets som är införstådd med hennes sjukdom och inte ser den som något konstigt. Kompisarna behandlar henne som en vanlig tjej och de är de själva måna om att göra också.

– Hon har ibland försökt utnyttja sin situation. Hon kan säga ”jag har nog lite feber”. Speciellt när lillasyster är sjuk någon dag, säger Kent och ler.

– Men då säger vi: ”Du är ju inte sjuk. Iväg till skolan med dig bara”, säger Rita och skrattar.

Idag lever familjen ett lyxliv, menar föräldrarna. De ska se till att Nanna får sin medicin fyra gånger om dagen. Det går inte att jämföra med småbarnsåren. Hon äter bra. De försöker locka henne att aktivera sig med någon idrott. Hon behöver stärka sina muskler, särskilt som de också förstått att hon är överviktig.

– Jag var mager men också ointresserad av idrott som liten så det känner jag igen hos Nanna. Vi måste komma ihåg att man ärver något från sina föräldrar. Utöver sin sjukdom har de också ärvt egenskaper och drag efter sin mamma och pappa, säger Kent.

Information från Försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning och TFP allvarligt sjukt barn är olika bidrag som kan vara aktuella att söka vid cystinos. Marianne Lundgren, som är personlig handläggare på Försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas. För de norska

deltagarna föreläste Lise Beate Hoxmark, socionom från Frambu kompetenscenter för sjeldene diagnoser, Oslo i Norge.

Försäkringskassan minskar krånglet för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

- **En kontaktperson hos Försäkringskassan.** De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med försäkringskassan.
- **Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning.** Möjligheten att kunna få stöd från försäkringskassan redan på sjukhuset eller habiliteringen finns redan på vissa ställen och det ska nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.
- **Förenklade och samordnade uppföljningar.** För att göra vardagen mer förutsägbar och trygg för den som har en funktionsnedsättning ska försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos försäkringskassan.
- **Kortare väntetider på beslut**
- **En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning**
- **Enklare digital kontakt med Försäkringskassan**

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. 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.

Mer info och blanketter för ansökan finns på www.forsakringskassan.se

Vårdbidrag

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

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

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

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.

Samhällets stöd

– Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuella för barn med cystinos. De kan gälla avlastning, kontaktperson och stödfamilj via SoL. Det säger Johanna Skoglund som är socionom på Ågrenska när hon berättar om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet.

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela Försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, annars kan man bli återbetalningsskyldig, säger Johanna Skoglund.

Kontaktperson

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

Stödfamilj

– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Johanna Skoglund.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Den svenska skollagen från 1 juli 2011 gäller 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, säger Johanna Skoglund.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en 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 elevers 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, sa Johanna Skoglund.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. 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 allas ansvar, sa Johanna Skoglund.

Vart vänder vi oss?

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

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

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. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.agrenska.se/syskonkompetens

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

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

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.mun-h-center.se – Mun-H-center

www.notisum.se – Lagar på nätet
www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser
www.lul.se/infoteket

Föreningsinformation

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 15 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva handikappolitiska frågor, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring.

Enligt ordförande Elisabeth Wallenius trycker förbundet på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom.

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar oss, inte sjukdomen eller syndromet i sig, menar Elisabeth Wallenius.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se*

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

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

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

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

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

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

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

Cystinos

En sammanfattning av dokumentation nr 531

Cystinos är en ärftlig sjukdom som ingår i gruppen lysosomala sjukdomar. Den förekommer i tre olika former med olika allvarlighetsgrad.

Hur vanlig sjukdomen är i Sverige är okänt, men uppskattningsvis insjuknar ett barn vartannat år, vilket motsvarar ett barn per 200 000 födda.

Vid nefropatisk och intermediär cystinos är första delen av njurarnas rörsystem (proximala tubuli) skadad, vilket medför kraftigt förhöjda volymer urin. Den stora urinvolymen leder till förlust av viktiga ämnen, ökad törst och risk för uttorkning. Sjukdomen kan även ge symtom från andra organ, bland annat ögonen.

Behandlingen består av fyra delar, förebyggande behandling, läkemedel, dialys/njurtransplantation och övrig behandling. Det kan också behövas kontakt med fysioterapeut, dietist och synteam om synen är påverkad.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se