

Dokumentation nr 597

Iktyos, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

IKTYOS

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

Varje år arrangeras 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 iktyos. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och deras syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i en 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 efter 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 Catharina Bergsten, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som pdf: agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Marie Virtanen, med dr, överläkare, hudkliniken, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Agneta Gånemo, med dr, docent och leg. sjuksköterska, Ängelholm

Maritta Hellström Pigg, med dr, överläkare, klinisk genetik, Akademiska barnsjukhuset, Uppsala

Eva Dafgård Kopp, överläkare, docent, St Eriks ögonsjukhus, Stockholm

Marizela Kliajic, psykolog, Plastikkirurgen, Sahlgrenska Universitetssjukhus, Göteborg

Mikael Gånemo, Iktyosföreningen

AnnCatrin Röjvik, specialpedagog, Ågrenska

Helmine Bratfoss, logoped, Mun-H-Center, Hovås

Anna Ödman, specialisttandläkare, Mun-H-Center, Hovås

Linda Öhman, pedagog, Ågrenska

Cecilia Stocks, socionom, Ågrenska

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post agrenska@agrenska.se

Redaktör Catharina Bergsten

Innehåll

Iktyosjukdomarna inklusive symtom	7
Iktyosjukdomarna inklusive symtom, fortsättning	9
Nyfödda Lova fick remiss	13
Genetiska aspekter	14
Ögonproblem i samband med iktyos	17
Behandling och omvårdnad vid iktyos	19
Flera timmars behandling per dag	22
Att leva med ett annorlunda utseende	24
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	26
Vuxenperspektivet och Iktyosföreningen	29
Föreningslivet ger kraft och energi	31
Syskonrollen	32
Munhälsa och munmotorik	35
Samhällets övriga stöd	37
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	40
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	41
NFSD - Nationella funktionen för sällsynta diagnoser	41

Iktyosjukdomarna inklusive symtom

Begreppet iktyos omfattar ett flertal ärftliga hudsjukdomar som förekommer i olika svårighetsgrad.

- **En del ger symtom redan vid födseln, andra senare, säger Marie Virtanen, överläkare på hudkliniken vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.**

Marie Virtanen inleder med att berätta att huden är vårt största organ, med en genomsnittlig yta på knappt två kvadratmeter. Den väger ungefär fyra kilo, är tunnast på ögonlocken och tjockast på handflator och fotsulor. Huden består av flera lager: överhud (epidermis), läderhud (dermis) och underhud (subcutis).

Hudens viktigaste funktion är att skydda kroppen mot uttorkning, från att suga upp vätska och från yttre faktorer som bakterier, mikroorganismer och solens strålar.

- Huden medverkar också i temperaturregleringen, produktionen av D-vitamin och i kroppens immunförsvar, säger Marie Virtanen.

Det finns många olika former av iktyos; ärftliga och förvärvade. Sjukdomen innebär kronisk fjällning och hyperkeratos (förhårdnader och förtjockningar i överhuden) på stora delar av kroppen. Den är associerad med torr hud, erythem (rodnad), anhidros (oförmåga att svettas), ectropion (ögonlock vänds utåt) och palmopantar keratodermi (förtjockad hud på händer och fötter).

Olika sorters iktyos

Vanliga former av iktyos är iktyosis vulgaris, som drabbar 1/300, samt könsbunden iktyos, som drabbar 1/3000. Ovanliga sorter är ARCI (autosomal recessive congenital iktyos) med förekomsten 1/100 000 och epidermolytisk iktyos, 1/300 000.

Vanlig iktyos (iktyos vulgaris) ger symtom som debuterar under de första levnadsåren, men märks inte när barnet är nyfött. Barnet har en vitaktig fin fjällning samt ökad linjering i handflatorna.

- Ofta ser föräldrarna att barnets hud är extra torr. Senare konstateras ofta atopiskt eksem, som är en annan hudåkomma tätt kopplad till iktyos. De som har vanlig iktyos i kombination med atopiskt eksem har vanligtvis en förändring i den så kallade filagrin-genen. Symtomen brukar bli bättre under sommarhalvåret, säger Marie Virtanen.

Könsbunden iktyos, XRI, drabbar i princip bara pojkar. Symtomen märks ganska snabbt efter förlossningen, ofta första levnadsveckan. Testiklar kan ibland stanna kvar i buken och förlossningen kan ha varit långdragen.

- Könsbunden iktyos ger oftast svårare symtom än iktyosis vulgaris och kan vara associerad till ADHD, men kopplingen är osäker, säger Marie Virtanen.

Fjällen är ofta extra mörka, särskilt på armar och ben, nacke och i hårbotten.

Kongeital (medfödd) iktyos, är ett samlingsnamn för de varianter av sjukdomen där symtomen märks redan vid födseln. I själva verket är även övriga former medfödda eftersom de alla har genetiska orsaker.

Autosomal recessiv kongenital iktyos (ARCI) har fyra undergrupper: lamellär iktyos (LI), kongenital iktyos erythroderma (CIE), självförbättrande kongenital iktyos (SICI) och den svårare formen harlequin iktyos.

Lamellär iktyos ger symtom som i allmänhet syns direkt efter förlossningen, oftast genom att det nyfödda barnet har en klistrig hinna på huden. Ett barn med detta tillstånd kallas *collodion baby*. En del kan även ha kraftigt rodnad hud, så kallad *kongenital iktyos erythroderma*.

Även barnen med *självförbättrande iktyos* föds som collodion babies, men blir snabbt av med sin klisterrhinna. Formen är självförbättrande, dock inte självläkande. Barnen har fortsättningsvis torr hud, men lindrigare besvär jämfört med barn med andra former av medfödd iktyos.

Harlequin iktyos är en svårare form av sjukdomen. Barnen är inkapslade i ett tjockt ”hölje” vid födseln, har lägre vikt och längd än normalt och svåra hudbesvär.

- Numera ger vi medicin redan under den första veckan, vilket ökar överlevnaden, förklarar Marie Virtanen.

Iktyos variegata (eller *iktyos med confetti*, IWC) leder till att barnen föds med en mycket kraftig hudrodnad och torr, fjällande hud. Under barndomen uppstår hundratals eller tusentals vita eller hudfärgade fläckar, så kallad confetti. Fläckarna blir fler och fler och flyter med tiden samman till mer normal hud. Huden blir dock aldrig helt normal, det kommer alltid att vara mer hud med iktyos än självreparerande hud.

Hos barn med *blåsbildande iktyos (epidermolytisk iktyos, EI)* syns strax efter födseln blåsbildningar eller fläckvis avsaknad av hud. Under spädbarnsåren uppstår en torrhet i huden, därefter skör hud och ibland blåsor, sår, hudrodnad och vårtliknande hudförtjockning. Barnet doftar också ofta på ett särskilt sätt. Huden är tjock men samtidigt skör, vilket gör den svår att skrubba och sköta om. En del har förtjockad hud i händer och fötter, andra har det inte.

Iktyos diagnostiseras med hjälp av anamnes och status och ofta, men inte alltid, DNA-analys. Ibland tas hudbiopsi.

Fråga till Marie Virtanen

Hur intresserad är läkemedelsbranschen, finns det hopp om läkemedel fastän det är en liten patientgrupp?

- Jag tror det kommer. För tjugo år sedan kände man inte till så mycket om sjukdomen men i dag vet vi mycket mer. Diagnostiken är bättre, vi hittar fler och fler gener. Det händer mycket hela tiden.

Iktyosjukdomarna inklusive symtom, fortsättning

Inom medicinen betecknar syndrom en bestämd kombination av avvikelser eller symtom som uppträder tillsammans och som sammantaget pekar mot en viss diagnos.

- **Vissa är kopplade till iktyos, säger Agneta Gånemo från Ängelholm, som är docent i dermatologi och sjuksköterska.**

Syndrom som innefattar iktyos och andra avvikelser eller symtom är exempelvis: Nethertons syndrom, Sjögren-Larssons syndrom, IPS (Ichthyosis prematurity syndrome), KID (Keratitits Ichthyosis Deafness) och IFAP (Ichthyosis, follicularis, alopecia, photophobia).

Nethertons syndrom

Kännetecknen för Nethertons syndrom är symtom från huden, håret och immunförsvaret. Nethertons syndrom orsakas av en mutation på SPINK5 genen som styr bildningen av ett protein (LEKTI) som verkar hämmande på vissa enzymer i överhuden. LEKTI finns i huden, hårfolliklarna och brässen (tymus).

- Enzymerna har till uppgift att bryta ner kopplingarna mellan hornceller och därigenom möjliggöra en normal avstötning av hudcellerna. Vid brist på LEKTI sker en ohämmad avstötning av

hornceller vilket leder till fjällning, rodnad och en alltför tunn hudbarriär, säger Agneta Gånemo.

Kännetecknande för nyfödda och spädbarn med Nethertons syndrom:

- Huden är röd och fjällar och hudbarriären blir alltför tunn.
- De ”föds utan hornlager”, det vill säga huden är mycket tunn och genomsläpplig.
- Vätskeförlusterna genom huden ökar och salt- (elektrolyt)balansen är störd.
- Kräkningar och diarréer.
- De har svårt att tillgodogöra sig näring.
- Frekventa allmäninfektioner och hudinfektioner.
- Förändringen i hudbarriären gör att huden släpper igenom bakterier och andra ämnen alltför lätt, till exempel läkemedel som smörjs på huden.

Huden vid Nethertons syndrom är påverkad genom att barnet fjällar av stora hudpartier varje dag, har atopiskt eksem och klåda. Det kan få återkommande hudinfektioner då huden blir sämre. Som vuxen får man ofta ILC (ichthyosis linearis circumflexa) och rodnad hud vid infektioner, stress eller utan synbar anledning.

Hår. Eftersom LEKTI-proteinet är nödvändigt för att hår ska bildas kan bristen på LEKTI ge förändrade hårstrån (så kallat bambuhår).

Immunsystemet påverkas också. LEKTI är nödvändigt för utmognaden av vissa vita blodkroppar (T-lymfocyter) och brist på LEKTI leder till immunbrist. Nethertons syndrom räknas som ett hyper-IgE-syndrom och ju högre halt av IgE, desto större risk att patienten har en allergisk sjukdom.

Symtom kan vara eksem, nässelutslag (urtikaria), hösnuva eller astma. Barnet kan få allergi mot födoämnen, som fisk, ägg, gluten, nötter och vissa grönsaker. Även allergi mot pollen och pälsdjur är vanligt.

Immunbristen ger en ökad risk för infektioner, framför allt i luftvägarna; inflammation i mellanörat (mediaotit), bihåleinflammation (sinuit) och lunginflammation (pneumoni).

- Många har svullna lymfkörtlar till följd av infektioner via den skadade huden, säger Agneta Gånemo.

Barn med Nethertons syndrom har ofta dålig *längd- och viktillväxt*. Det kan bero på födoämnesallergierna och infektionerna som minskar näringsupptaget i barnaåren, men barn med Nethertons syndrom kan också ha brist på tillväxthormon. Om födoämnesintaget är dåligt kan en knapp (PEG-kateter) eller en gastrostomiport sättas in.

Ref: <https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/ovanliga-diagnoser/nethertons-syndrom> Uppdaterad och publicerad 2019-06-03

Sjögren-Larssons syndrom (SLS)

SLS finns i hela världen, men en stor del av alla rapporterade fall kommer ursprungligen från Norra Sverige.

Symtom och kännetecken för SLS är iktyos, motorisk funktionsnedsättning med ökad muskelspänning samt intellektuell funktionsnedsättning. Många har även sned rygg (skolios), epilepsi och ögonbottenförändringar, ljuskänslighet och närsynthet.

- Barn med SLS är oftast födda flera veckor för tidigt och har hudförändringar som syns redan vid födseln. En motorisk funktionsnedsättning syns mellan 4 och 34 månaders ålder och den intellektuella funktionsnedsättningen märks mellan 6-34 månaders ålder, berättar Agneta Gånemo.

Hudförändringarna innebär en generaliserad iktyos, randig hudstruktur och problem med temperaturregleringen. Personer med SLS behöver hjälp hela livet.

IPS (Ichthyosis prematurity syndrome)

IPS kännetecknas av för tidig födsel (vecka 29-35), svår andnöd, hudförtjockning (fjäll) på huvudet och mild iktyos. Över 70 procent av patienterna har allergiska symtom såsom astma, födoämnesallergi eller hörsnuva.

KID (Keratitis Ichthyosis Deafness)

KID medför kronisk ögoninflammation i ögats hornhinna (svår ljuskänslighet), iktyos och en grav hörselskada.

IFAP (Ichthyosis follicularis with alopecia and photophobia)

IFAP ger torr hud, klåda, taggig hyperkeratos (hudförtjockning av hårfolliklar), alopecia (avsaknad av hår) eller sparsamt hår samt svår ljuskänslighet.

KPP (Keratoderma palmo plantaris)

KPP medför förtjockad och vanligtvis gulaktig hud i handflator och fotsulor. Syndromet har autosomal dominant eller recessiv ärftlighet och är vanligt förekommande i Norrbotten och Västerbotten. Ett stort bekymmer är svampinfektioner på händer och fötter. Även illaluktande fotsvett är vanligt, men det finns olika former av KPP med olika svårighetsgrad.

Konsekvenser av iktyos

Agneta Gånemo avslutar med att berätta om de konsekvenser som iktyos kan ge:

- Mycket torr förtjockad och fjällig hud (Nethertons syndrom ger tunn och fjällig hud).
- Blåsor, sår och sprickor.
- Utseendeförändring.
- Dålig hårkvalitet eller inget hår alls.
- Öron- och ögonproblem.
- Störd temperaturreglering.

Iktyos kan ge livshotande tillstånd vid födelsen, men syndromen ger olika sorters problem så man kan inte säga något om prognosen generellt.

Psykiska och sociala konsekvenser av iktyos kan vara ett annorlunda utseende, en känsla av utanförskap och ökad utsatthet. Man kan få svårigheter med sociala kontakter och kan känna att man alltid måste vara beredd att förklara sin diagnos för andra. Iktyos kan ge begränsningar i yrkesval och fritidsaktiviteter och innebära en tidskrävande behandling och skötsel av hemmet.

Frågor till Agneta Gånemo

Kan graden av symtom och problem (exempelvis rödare hud) vara kopplad till stress vid Nethertons syndrom (NS)?

- Ja, det kan vara kopplat till stress, infektioner, förkylningar och dylikt.

Kan barnet med NS få håravfall på huvudet där det ligger och trycker mot kudden?

- Ja, eftersom hårstrået kan vara sprött går det lätt av.

Vad är din erfarenhet av immunglobulinbehandling?

- Jag känner till ett barn med NS som fick denna behandling, men avbröt behandlingen. Men jag har inte följt detta eller andra barn. Generellt kan man säga att om barn testat denna behandling och mår bättre kan det vara värt att fortsätta.

Mitt barn kräks en del, påverkar det tillväxten om barnet kräks?

- Ja, men PEG kan innebära att näringsupptaget förbättras och därmed växer barnet bättre.

Nyfödda Lova fick remiss

Anna och Karl bor i en medelstor stad med barnen Lova, 8 år, Amanda, 12, och Julia, 13 år. Lova föddes två veckor för tidigt och föräldrarna reagerade direkt på att hon var så röd och torr. Det gjorde även barnläkaren på BB och innan familjen åkte hem hade Lova fått en remiss till hudkliniken.

- Den fullständiga diagnosen lamellär iktyos kom ändå att dröja flera år, säger Anna.

Efter nio dagar fick Lova komma till hudkliniken. Hudläkaren kunde inte ställa diagnos så tidigt, utan trodde att Lovas problem skulle växa bort. Anna fick rådet att smörja med bröstmjölk och Miniderm, men vid återbesöket några veckor senare var Lovas hud ännu torrare trots smörjning ett flertal gånger per dag. Anna förklarar att det var flera hudläkare som tittade på Lova vid flera tillfällen, men inga prover togs.

Månaderna gick och familjen fick rådet att smörja Lova och bada henne högst tio minuter en gång i veckan, eftersom badvattnet enligt hudkliniken skulle göra Lovas hud ännu torrare. När Lova var sex månader gammal googlade Anna på torr hud. Hon såg bilder på nätet som visade hud som såg ut precis som Lovas.

- Det var på så vis som jag kom i kontakt med orden iktyos och Iktyosföreningen. Jag tog kontakt med föreningen och de rådde oss att kräva remiss till Uppsala. Det fick vi och efter två minuters läkarundersökning på Akademiska sjukhuset sa de att det var iktyos. Då var Lova elva månader gammal, säger Anna.

Vilken sorts iktyos som Lova har – lamellär iktyos – blev dock inte klargjort förrän Lova var sex och ett halvt år. Då hade familjen varit medlemmar i Iktyos-föreningen ett bra tag och fått hjälp, tips och råd av en annan familj med iktyos. De hade även fått kontakt med Agneta Gånemo, som varit till stor hjälp för familjen.

- Efter att vi fått diagnosen iktyos på Lova begärde vi ut journalkopior från lasarettet som hade behandlat henne som liten. Där står att läkarna nämnde hudsjukdomen iktyos i ett tidigt skede som en möjlig förklaring till hudproblemen, men att det sannolikt *inte* var iktyos. Detta var inget som de hade nämnt för oss föräldrar, berättar Anna.

Genetiska aspekter

Om den genetiska orsaken till en sjukdom är känd kan vården ge mer information om diagnosen och ibland också om prognosen. Men det är viktigt att komma ihåg att det finns stora individuella skillnader även inom en specifik diagnosgrupp. Det säger Maritta Hellström Pigg, överläkare på klinisk genetik vid Akademiska barnsjukhuset i Uppsala.

Huden är människans största organ med många mekaniska och biologiska funktioner.

Hudbarriären skyddar mot trauma, värme, kyla, strålning, kemikalier och mikroorganismer. Den ser till att den inre kroppsmiljön bibehålls och hindrar förlust av vatten, elektrolyter och organiska ämnen.

- Huden innehåller sinnesceller som känner av värme, kyla med mera och har också metabola funktioner, till exempel D-vitaminsyntes, säger Maritta Hellström Pigg.

Vid iktyos är det översta lagret i överhuden, epidermis med hornlagret, påverkat. Iktyos orsakas av en medfödd mutation/mutationer (förändringar) i ett specifikt arvsanlag (gen) som är viktig för huden. Det finns många olika former av medfödd iktyos med olika genetisk bakgrund. Personer med mutationer i samma gen kan dock ha en varierande klinisk bild.

- Iktyos kan förekomma som isolerad hudsjukdom eller som del i syndrom. Gemensamt är att hornlagret är förtjockat (hyperkeratos) samt att huden är torr och fjällar, säger Maritta Hellström Pigg.

Orsaker

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Generna är ungefär 20 000 till antalet och utgörs av hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar).

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symptom. Förändringar som ger upphov till sjukdom brukar benämnas *mutationer*.

Det finns olika typer av mutationer. *Punktmutationer* är när en enda nukleotid, alltså en ”byggsten” i kromosomen, är förändrad. En *deletion* innebär att det fattas genetiskt material på en kromosom, medan *duplikation* innebär att det finns extra genetiskt material. Vid *insertioner* har genetiskt material ”klippts in” på fel ställe.

Mutationerna medför olika konsekvenser vid bildandet av proteiner. Till exempel kan ett protein bildas i för liten mängd eller helt saknas, eller så kan mutationen leda till att protein förändras strukturellt. Detta medför olika symtom.

Ärftlighet

De olika typerna av iktyos följer olika ärftlighetsmönster.

Lamellärlig, erythrodermisk och pleomorf iktyos är exempel på sjukdomar som ärvs *autosomt recessivt*. Då är oftast båda föräldrarna friska anlagsbärare, och sannolikheten för att varje barn till friska föräldrar får sjukdomen är 25 procent. I hälften av fallen blir barnet frisk bärare, som sina föräldrar, och i 25 procent av fallen ärver barnet inte alls det skadade anlaget.

Epidermolytisk iktyos ärvs *autosomt dominant*. Det innebär att om den ena föräldern har sjukdomen (det vill säga en normal gen och en muterad gen) blir risken för såväl söner som döttrar att ärva sjukdomen 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

- Iktyos kan också uppstå som en konsekvens av en nymutation, en ny genetisk förändring som inte funnits tidigare i familjen. Sjukdomen är då inte nedärvd från föräldrarna, men man kan inte helt utesluta att man får ytterligare barn med samma sjukdom på grund av så kallad gonadal mosaicism, säger Maritta Hellström Pigg.

Genetiska analyser

Det finns olika metoder för att hitta genetiska förändringar. 2009 kom det en ny klassifikation för ärftliga iktyossjukdomar. Den är *klinogenetisk*, vilket innebär att indelningen bygger mycket på genetiska faktorer, men att även kliniska symtom vägs in.

Paraplytermer som används är:

- Vanliga iktyoser (könsbunden och vanlig iktyos)
- Keratinopatiska iktyoser (KPI)
- Autosomt recessiva iktyoser (ARCI)

Iktyos medför oftast förändringar i hudens strukturproteiner (keratiner) eller andra proteiner viktiga för hudbarriären. I vissa fall orsakas sjukdomen istället av att sammansättningen i hudens fettlager är felaktig.

För många av iktyosformerna känner man till på vilket eller vilka arvsanlag som mutationen sitter. Keratinopatisk iktyos kan orsakas till

exempel av en mutation på genen *KRT1* som sitter på kromosom 12.

Vanlig iktyos orsakas av en mutation på genen *FLG* på kromosom 1.

- Forskningen gör att vi hittar fler och fler arvsanlag som orsakar olika sjukdomar, bland annat iktyos. Vi lär oss mer hela tiden, säger Maritta Hellström Pigg.

Genetisk vägledning

På enheter för klinisk genetik kan man få information om äftlighetsmönster, upprepningsrisk och testmöjligheter.

- Vet vi den genetiska orsaken till en sjukdom kan vi ge mer information om diagnosen och ibland också om prognosen. Men det är viktigt att komma ihåg att det finns stora individuella skillnader även inom en specifik diagnosgrupp, säger Maritta Hellström Pigg.

För att kunna påvisa iktyos på genetisk väg måste man ha någorlunda kunskap om vad man letar efter, det vill säga ha en aning om i vilka gener man ska leta efter mutationer.

Frågor till Maritta Hellström Pigg

Varför sker en nymutation?

- Det sker mutationer hela tiden och vi har alla mutationer, men en del märks inte. Utan mutationer sker ingen evolution. En mutation är en förändring i arvsmassan. Mutationer kan vara positiva för organismen, men de kan också vara skadliga. Ibland har de ingen effekt alls.

Kan våra syskon och syskonbarn få göra anlagbärardiagnostik hos er?

- Ja, men det kan finnas olika policy på olika kliniker, och en del kliniker kräver remiss, men på vissa orter kan man ringa direkt.

Kan man göra fosterdiagnostik tidigt på ett foster och se om det har iktyos?

- Om mutationen är känd i familjen kan vi göra fosterdiagnostik och se om det bär på anlaget, vi måste alltså veta vad vi ska leta efter.

Finns det ett samband mellan iktyos och ADHD?

- Vid könsbunden iktyos har det rapporterats en ökad frekvens av ADHD i studier på vuxna män, utifrån frågeformulär som de själva fyllt i. Vi har inte sett några studier som bevisar detta hos barn.

Ögonproblem i samband med iktyos

Utåtvända ögonlock, slutningsproblem, rinnande och torra ögon samt ögonlocksinfektion är exempel på ögonproblem som personer med iktyos kan få. Det säger Eva Dafgård Kopp, överläkare och docent på plastiksektionen på S:t Eriks Ögonsjukhus i Stockholm.

Eva Dafgård Kopp inleder med att berätta om ögats uppbyggnad och de olika delarnas funktioner.

Ögonlockens uppgifter är att skydda ögonen mot smuts, återfukta ögonen och skapa mörker åt ögonen när vi sover. Bindehinnans uppgifter är skydd och återfuktning, medan hornhinnans viktigaste uppgift är ljusbrytning.

Tårarna bildas i tårkörteln som ligger innanför ögonlocken, vid den yttersta kanten av ögat. De bildar normalt ett tårskikt som lägger sig som en hinna i ögat.

Tårarnas funktion är att skapa en optiskt fungerande yta och vara smörjmedel för blinkrörelsen. Tårarna hjälper till vid rengöring av ögonytan och skyddar mot infektioner. De skapar också en optimal miljö för det yttersta cellskiktet på ögonytan.

Den som har iktyos bildar ofta mer tårar än andra. Tårar bildas på grund av slutningsproblem som i sin tur kan leda till att ögat blir torrt och mer tårar bildas. I många fall fungerar avrinningen från ögat också sämre än hos andra.

Personer med iktyos kan få ögonproblem i form av utåtvända ögonlock, ökad uttorkning av tårfilmen (som ger ett torrt öga), problem med tårflöde, slutningsproblem och ögonlocksinfektion.

Symtomen kan vara skav- och gruskänsla, ljuskänslighet, tårflöde och dimsyn som kommer och går.

- Man kan också ha igenklistrade ögon, särskilt på morgonen. Vissa har även värk, säger Eva Dafgård Kopp.

När hornhinnan torkar kan man få torrhetsprickor på ytan och sår. Torr hornhinna kan också leda till hornhinneinfektion, grumlingar och synnedsättning. Sår på hornhinnan kan göra ont och personen blir känslig för starkt ljus.

- Lyckas man inte läka såret kan det leda till att det går hål på hornhinnan, säger Eva Dafgård Kopp.

Behandling

Vid begynnande svårigheter att stänga ögonen ska man behandla i form av profylaktisk smörjande av ögonlock samt ögonen. Det finns ett stort utbud av tårersättningsmedel. Recept (rabattförmån) finns för ett fåtal preparat:

Droppar: Artelac, Bion Tears, Isopto Plain, Oculac, Sincon

Gelédroppar: Celluvisc, Oftagel, Viscotears

Salva: Oculentum Simplex

Om hornhinnan är torr ska man använda droppar eller salva varje timme! Man behöver droppa ofta och bör undvika konserveringsmedel.

- Salva är bra på natten eftersom man blir kladdig och inte ser så bra, säger Eva Dafgård Kopp.

Om ögonlockskanten är röd brukar det klia, då ska man göra rent ögonlocken. Använd frottéhandduk med varmt vatten, rengör med tops och ta på salva.

Man kan också prova ögonlocksstretch (kan dock vara svårt för barn) och fuktkammare, då ögat får extra mycket fukt/salva och sedan plåstras för – men med genomskinlig plast så att man kan se ut.

Tazorac A-vitaminkräm runt ögat kan ha god effekt.

Hudtransplantationer är en annan behandling, men brukar ha kortvarig effekt. Om läkaren inte hittar någon fin hud att ta av, kan man ta från slemhinnan i munnen.

- Hudtransplantation från släktingar har sällan gjorts och vi gör inte detta på S:t Eriks ögonsjukhus. Inte heller syntetisk hud har fungerat, säger Eva Dafgård Kopp.

Så kallade fillers (hyaluronic acid gel injection) kan provas, men vårdgivaren måste vara försiktig eftersom felaktig injektion till och med kan orsaka blindhet.

Frågor till Eva Dafgård Kopp

Kan barnet vara kladdigt i ögonen på morgonen utan att ha en infektion?

- De flesta som är kladdiga har en infektion, men det kan vara barnets tårar som inte har rätt komposition, att körtlarna inte riktigt fungerar.

Vår dotter är ljuskänslig på morgonen, varför?

- Ljuskänslighet kan vara ett tecken på att hornhinnan är torr, salva på natten och droppar på dagen skulle jag rekommendera.

Hjälper det att ha ett skydd framför ögonen när man ska sova?

- Fuktkammare kan vara bra för att skydda ögat.

Vad är det för skillnad mellan droppar och gelé?

- Droppar sitter kvar mycket kortare tid än gelé. Gelé fungerar bra även dagtid, man behöver inte droppa lika ofta.

Behandling och omvårdnad vid iktyos

I dag finns inget som kan bota iktyos. Behandlingen går istället ut på att lindra symtom, förklarar Agneta Gånemo, docent i dermatologi och sjuksköterska, som även föreläser om behandling och omvårdnad.

Iktyos behandlas framför allt utvärtes genom täta bad eller duschningar och genom smörjning av huden. Vid svår iktyos förekommer även invärtes behandling med retinoider (A-vitamin).

Invärtes behandling

För 30 år sedan kom de första tablettorna med syntetiskt A-vitamin (retinoider) som började användas för att behandla hudproblem vid iktyos. Tidigare hade man provat att ge stora doser ”vanlig” A-vitamin, vilket resulterade i förgiftning.

- I Sverige har vi traditionellt varit mer restriktiva än en del andra länder, exempelvis Norge, när det gäller att skriva ut läkemedlen Tigason/Neotigason till barn med iktyos. Norge är också det land som tidigast skrivit en rapport om biverkningarna som retinoider kan ge i form av skelettdeformationer, leverpåverkan och annat. Men i dag är uppföljningen bättre och man ser inte så många biverkningar, säger Agneta Gånemo.

Neotigason kan leda till fosterskador och därför är man mycket restriktiv med att ge medicinen till kvinnor i fertil ålder. Läkemedlet stannar också kvar i kroppen länge – i tre år – efter avslutad behandling.

Vid en svår form av iktyos, harlequin iktyos, ger man retinoider under de första veckorna för att den tjocka hinnan som täcker huden ska släppa. Det har visat sig effektivt.

- Toctino/Alitretinoin är ett annat läkemedel som kan ge en minskning av rodnad, men inte samma minskning av övriga hudsymtom. En liten pilotstudie visar en ökad risk för minskad sköldkörtelproduktion, säger Agneta Gånemo.

Utvärtes behandling

Barn med iktyos bör bada eller duscha en eller två gånger varje dag. Vattnet rengör och hjälper till med avfjällning. Det tar också bort dålig lukt och hjälper till att behålla fuktigheten i huden.

- Ofta får föräldrar till barn med iktyos höra från andra att det är dåligt för barnet att duscha ofta eftersom vatten kan verka uttorkande. Förr gjorde detta att barn med iktyos inte fick tvätta sig, vilket istället ledde till att de fick sår och svåra infektioner i huden. Vi vet i dag att vatten inte är farligt och sedan vi började rekommendera täta duschar och bad har många upplevt en stor förbättring i huden, säger Agneta Gånemo.

En gång i veckan är det bra att ta ett längre behandlingsbad, två till tre timmar.

- Tillsätt gärna salt till vattnet, omkring en liter per bad. Det går att köpa i stora säckar, exempelvis på Lantmännen. Men vattnet ska inte vara så salt att det gör ont. Man kan också tillsätta olja i vattnet om man vill, men det utesluter inte smörjningen som alltid måste göras efter badet.

Agneta Gånemo förklarar att man kan tillsätta klorin i vattnet för de barn som har sårig och infekterad hud. Klorinet kan minska risken för upprepade sårinfektioner.

- Då pratar vi om en dos på två matskedar klorin i ett helt badkar, eller en tesked klorin om det är en liten badbalja för ett litet barn, säger Agneta Gånemo.

Smörjning

Att smörja in huden minskar torrheten, verkar avfjällande och behåller hudens mjukhet och smidighet. Mjukgörare ökar hudens vattenhalt, gör huden mer elastisk och lindrar klåda. I vissa fall förbättras skadad hudbarriär och hornlagret skyddas mot irritation

Mjukgörare med keratolytika innehåller fettämnen med fuktbindare/avfjällande medel som karbamid, salicylsyra, propylenglykol (motverkar svamp), mjölksyra, glycolsyra, glycerol, utvärtes retinoider eller D-vitamin.

Kortisonpreparat verkar antiinflammatoriskt och drar samman kärlen i huden. De stillar klåda, påverkar immunförsvaret och minskar nybildningen i huden.

- Kortisonsalvor är ingen bra permanent behandling vid iktyos, men kan behövas tillfälligt vid klåda och irritation i huden, eller vid inflammation. Tänk på att hydrokortison alltid är svagare än andra kortisonpreparat, säger Agneta Gånemo.

Hon tillägger att kortisonkräm runt ögat bara får skrivas ut av ögonläkare.

Andra typer av inflammationshämmande medel/lokala kalcineurinhämmare är utvärtes läkemedel med inflammationsdämpande egenskaper. De kan heta takrolimus (Protopic) och pimekrolimus (Elidel). Behandling med lokala kalcineurinhämmare är en symtomatisk behandling och preparaten är andrahandsmedel vid framförallt eksem. Vid Nethertons syndrom ska de endast användas på mindre områden och kortare tid. Uppföljning med blodprov krävs.

Hänsyn att ta

Viktiga uppgifter att ta hänsyn till innan man beslutar om utvärtes behandling till barn med iktyos är vilken form av iktyos som barnet har, ålder och storlek på barnet, svårighetsgrad, utbredning och lokalisation av hudförändringarna samt hudens genomsläpplighet. Huden kan ta upp ämnen på grund av barriärskada vid Nethertons syndrom.

Vården behöver även ta hänsyn till personens förmåga och vilja att följa en given ordination av behandlingen (compliance).

- Har föräldern en egen önskan om ett specifikt märke, en fet eller mindre fet produkt, olika krämer på olika ställen på kroppen eller är orolig för biverkningar ska också detta beaktas, säger Agneta Gånemo.

Öron

Många barn med iktyos behöver regelbundet besöka läkare för att få hjälp med att rensa hörselgångarna från fjäll. Hudlager i hörselgången kan annars påverka hörseln. Korrigering av ytterörat kan behövas och görs av plastikkirurg.

Fötter

För att lättare få bort fjällen och kunna fila ner hudförtjockningar på fötterna kan man sätta en plastpåse på foten över natten, efter att fötterna smorts in. Svampinfektioner kan behandlas med svampdödande kräm. Det går också att få professionell hjälp med fotvård – fråga på din hudklinik!

Hår- och hårbottenvård

Fjäll fastnar lätt i hårbotten och det är därför viktigt med avfjällning.
- Smörj in hårbotten med kräm på kvällen. Ett tips är att täcka huvudet med plast och sätta en mössa på. Är det svårt att få bort de feta

krämerna ur håret vid duschningen på morgonen kan man använda diskmedel som löser upp fett.

Värme och kyla

Hos personer med iktyos är temperaturregleringen störd och förmågan att svettas saknas. Varm väderlek kan påverka barnet negativt, liksom fysisk ansträngning. Det kan ge trötthet, irritation svullnad, huvudvärk eller svimning. Även kyla kan ställa till besvär.

- Ha gärna lite varmare i badrummet vid dusch och smörjning och tänk på att barnet kan behöva vara inomhus på vintern. Extra kläder, lager på lager, kan behövas, säger Agneta Gånemo.

Fråga till Agneta Gånemo

Om det blir aktuellt med Tigason/Neotigason, när ska det sättas in?

- Helst när barnet har växt klart, tillväxtspurten kan ju vara ända in i gymnasiet för en del så det går inte säga en viss ålder. Det är en långtidsbehandling som sitter kvar väldigt länge. P-piller ett måste för tjejer även om de inte haft sexuell debut. Det finns stor risk att preparaten ger allvarliga fosterskador.

Flera timmars behandling per dag

I Lovas vardag ingår mycket behandling. Hon behöver smörja kroppen fem till sju gånger per dag och byta kläder varje gång, så det blir mycket tvätt i familjen. I övrigt behöver hon duscha eller bada en till två gånger per dag och rengöra hårbotten ett par gånger i veckan, vilket tar minst en timme per gång. Innan Lova får komma upp ur badet skrubbas hela hon med skrubbvante för att få bort all hud som släppt under badet och hennes fötter klipps rena från alla hudflagor som släppt, filas och smörjs.

- Detta måste göras ordentligt eftersom Lova lätt får sprickor och sår under fötter och tårna som gör väldigt ont och påverkar hennes liv i vardagen. Bara själva badproceduren brukar ta två-tre timmar varje gång, berättar mamma Anna.

Salvan Locobase repair som är den bästa salvan för Lova går inte på högkostnadskortet utan får köpas receptfritt på apoteket.

- Den finns tyvärr bara i små tuber och kostar tusenlappar varje månad, säger pappa Karl.

Lova har mycket klåda av sin iktyos och vaknar fortfarande flera gånger per natt av den och vill bli kliad, smörjd och tröstad.

- Hon har inte sovit speciellt många hela nätter sedan hon föddes, förklarar Karl.

Många besök på lasarettet

Var fjärde vecka behöver familjen åka till närmaste lasarett som ligger fem mil bort för att Lova ska få sina öron rengjorda, då mycket hud ansamlas i hörselgången och påverkar hörseln. Lova gör även besök på hudmottagningen var fjärde vecka för att få hjälp med fötterna, eftersom landstinget inte beviljar medicinsk fotvård. En gång per år så träffar hon hudläkaren på hudmottagningen på lasarettet för kontroll samt ögonläkare på ögonmottagning.

- Tidigare hade hon lite svårt att stänga ögonen, men det har blivit bättre med hjälp av ögonsalva, berättar Anna.

Totalt tar behandlingen mycket tid – i snitt fyra-fem timmar per dag har Anna räknat ut. Dessutom tillkommer en hel del städning, som till exempel att dagligen dammsuga bort hudflagor och byta rent i Lovas säng flera gånger i veckan. Familjen har också fått lägga en del tid på att ansöka om vårdbidrag och bidrag till bostadsanpassning.

- Som bostadsanpassning har vi fått två luftvärmepumpar med klimatanläggning och även ett badkar. Nu kan vi reglera temperaturen och hålla svalare för Lovas skull, berättar Karl.

Ständig vaksamhet

Kylvästen som Lova har fått är ett viktigt hjälpmedel då hon inte kan svettas och blir lätt överhettad.

- Man får vara uppmärksam som förälder och syskon då Lovas tecken på att hon blir överhettad är att hon blir röd och irriterad, då gäller det att få henne att ta det lugnt och kyla ner henne innan hon tuppar av, säger Anna.

Om familjen ska åka i väg och övernatta är det mycket praktisk runt Lova som måste ordnas, allt från extra kläder och salvor till att kontrollera att det finns någon form av kylanläggning och att familjen har tillgång till frys för Lovas kylväst och extra kylklampar.

Att leva med ett annorlunda utseende

Prata tidigt med barnet om diagnosen. Då blir det naturligt för barnet att själv svara på frågor om sitt tillstånd, säger Marizela Kljajic, psykolog vid Plastikkirurgen på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Att leva med ett annorlunda utseende kan påverka en människas självbild, sociala förmåga och emotionella anpassning.

En person uttryckte det så här: ”Mitt utseende står ofta i vägen, så då försöker jag att visa andra människor vem jag är på riktigt genom att använda min personlighet.”

Erfarenheter vid sociala situationer

Ett annorlunda utseende kan innebära oönskad uppmärksamhet och att det är svårt att vara anonym. Folk kan stirra, kommentera och fråga, bli obekväma, visa olust eller förvåning.

Kliniska erfarenheter visar att bristande kontroll över socialt obekväma situationer kan orsaka social sårbarhet, vilket kan resultera i ångest och rädsla inför att träffa nya människor och skapa relationer till andra. Forskning visar också att sociala situationer ibland kan upplevas som svårare än själva diagnosen eller behandlingen.

Marizela Kljajic råd är att försöka ta kontroll över sociala situationer:

- Försök hitta något som du och den andra personen har gemensamt och prata om det. Det är ett bra sätt att starta en konversation.
- Fokusera på den andra personen. Ställ frågor om till exempel musik, mat, film beroende på vad är det för situation som ni befinner er i.
- Håll igång samtalen, varva med frågor och påståenden. Ställ öppna frågor som kräver ett längre svar. Det blir lättare att spinna vidare på.
- Byt samtalsämne om du märker att personen är ointresserad av ämnet.
- Om du är i en grupp, lyssna och försök flika in och bidra med något i ämnet som diskuteras.

Information är en nyckel

Olika sätt att stärka barnet/ungdomen kan vara att träna sociala förmågor och bredda barnets sociala kompetens, det stärker barnets självbild. Man kan försöka hjälpa till med sociala kontakter och vänskapsrelationer och försöka hejda beteenden som innebär att barnet blir utsatt för mobbing.

- Öka barnets självförtroende genom att uppmuntra till intressen och hobbies. God fysik har visat sig vara en stärkande komponent för självkänslan, säger Marizela Kljajic.

Hon menar att det är viktigt att informera andra föräldrar i förskole- eller skolklassen om barnets diagnos och att försöka hitta fritidsaktiviteter och intresseområden där barnet kan delta och göra bra ifrån sig.

- Prata med ditt barn om hur andra kan reagera på hans eller hennes utseende och diskutera på vilka sätt han eller hon kan agera när någon stirrar eller frågar. Visa att det är naturligt att prata om dessa saker. Att börja prata tidigt om diagnosen och lära barnet att kunna svara på frågor är en stor hjälp, säger Marizela Kljajic.

Det är bra att ha flera svar i bagaget; ett kort (när man inte orkar så mycket), ett lite längre (när man har lust) och kanske ett mer utförligt eller privat (för nära vänner).

Goda råd

Marizela Kljajic råd till tonåringar med iktyos är följande:

- Skaffa dig egen kunskap om din diagnos.
- Se till att du själv deltar i diskussioner kring din behandling. Ställ frågor kring hur resultatet kan bli av en viss behandling och hur det kommer påverka dig om du avstår från att göra den.
- Tänk igenom vad det är du själv tycker är viktigt att ändra eller förbättra.
- Tänk igenom varför du vill eller inte vill ha en viss behandling.
- Försök hitta personer att prata med, exempelvis familjemedlemmar, vänner eller lärare.

Hennes råd till hälso- och sjukvårdspersonal är att informera familjen om diagnosen, förmedla kontakt med andra familjer och berätta om vilka stöd och resurser som finns. Det är viktigt att få en bekräftelse på att informationen har nått fram.

Personalen bör uppmuntra barnet att delta i diskussioner och informera barnet igen när det är åtta-tio år och under tonåren. All behandling ska individualiseras.

- Uppmuntra barnet och familjen att fråga om risker och konsekvenser och att söka en second opinion innan de tar ett svårt beslut, säger Marizela Kljajic.

Frågor till Marizela Kljajic

Hur kan jag svara kort på frågor om barnets utseende?

- Om du orkar kan du berätta lite grann om diagnosen. Men det kan också räcka med: "Han/hon föddes så här" – särskilt om den som frågar är barn.

Jag blir ibland arg och skäller ut folk som frågar /tittar. Jag mår bättre av det. Kommentar till det?

- Det är okej att visa ilska, att sätta en gräns. Du visar ditt barn att man inte ska ta allt.

Jag vill inte säga att mitt barn är sjukt så att hon identifiera sig som sjuk, det låter så negativt. Vad kan jag säga istället?

- Du kan säga att barnet har ett kroniskt tillstånd som exempelvis gör att huden blir röd.

Jag blir arg även när folk försöker vara snälla, exempelvis om förskolepersonal säger "vad fint det ser ut i dag". Nästa dag är det inte fint, då blir konsekvensen att det är fult att vara röd?

- Du kanske kan prata med personen ifråga och berätta mer om syndromet. Folk vill gärna säga något som tröstar, så de säger kanske något "snällt", till exempel att det växer nog bort. Men det kan bli så fel. Information kan hjälpa.

Ibland syns det inte på min son att han har iktyos, men han måste ändå tänka på att inte klättra och ramla. Barnet vet, men det är inte så lätt att säga till kompisarna. Kommentar?

- Du kan hjälpa sonen med att formulera en förklaring så att han kan berätta att han inte kan klättra och varför. Sedan kommer han kanske att testa att klättra ändå...

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Pedagogiken på Ågrenska bygger på specifik kunskap om diagnosen och information om barnets förutsättningar och behov. Barnteamet 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, säger AnnCatrin Røjvik, specialpedagog på Ågrenska.**

Barn med iktyos har olika symtom i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se till varje individs behov. Med detta som

utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan.

Personalen läser om diagnosen och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskola och skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

- De allmänna målen för barnens och elevernas vistelse är att skapa en miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel, erbjuda anpassade aktiviteter och ge förutsättningar för delaktighet och inflytande. Ågrenska vill vara en mötesplats för barn och elever med samma diagnos och deras syskon och bidra till kunskap om och insikt i diagnosen, berättar AnnCatrin Røjvik.

Det pedagogiska arbetet utgår från Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa, ICF. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dess dynamiska samspel. Samtliga är viktiga för hur det går att påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktigt barnet kan känna sig.

- Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående blir de omgivande faktorerna extra viktiga, säger AnnCatrin Røjvik.

Allmänna mål

Allmänna mål för alla vistelser är att skapa en miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel. Barnen får tillfälle att möta andra barn och elever med samma diagnos och deras syskon, och får kunskap och insikt om diagnosen.

Att göra barnen så delaktiga som möjligt är ett viktigt mål vid planeringen av aktiviteter under vistelsen på Ågrenska. Det innebär att personalen är mån om att arbeta efter individens egen rytm och strävar efter att försöka förstå barnets eller ungdomens behov och vilja.

- Vi vill stimulera individens egna resurser och kompensera på rätt sätt genom att anpassa miljön, säger AnnCatrin Røjvik.

Särskilda mål för barnen med iktyos

Inför veckan har tre särskilda mål styrt planeringen av aktiviteterna. Det första är att *se till varje barns enskilda omvårdnadsbehov*. Det görs genom att ge tid och utrymme för att barnen ska smörja huden. Det är också viktigt att det sker så smidigt som möjligt, så att barnen inte missar värdefull tid tillsammans med sina kompisar och i skol- och fritidsaktiviteter.

Att *anpassa aktiviteter och lekar utifrån barnens hudbesvär och svårigheter med värme och kyla* är ett annat viktigt mål under vistelsen för barn med iktyos. Det gör personalen genom att ha motoriska

aktiviteter med naturliga pauser så som walkie-takiegömmen och rörelselekar.

Det tredje målet är att bidra till *att stärka självkänslan* genom samtal och gemensamma aktiviteter där barnet får en möjlighet att delta på sina egna villkor. Övningar till berättelsebok, sagor, dockor och nallekort används. Nallekortet till exempel består av kort där nallen uttrycker olika känslor som ledsen, glad, rädd och så vidare, vilket lockar barnen till samtal.

På Ågrenska är det många samlingar och aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas.

- Stimulerande upplevelser startar den goda cirkeln och väcker barnens lust att ta egna initiativ, vilket leder till ökad aktivitet och påskyndar utvecklingen, säger AnnCatrin Røjvik

Vad underlättar och är till nytta för era barn i vardagen?

Under föreläsningen får föräldrarna i uppdrag att diskutera vilka anpassningar som kan behövas i förskola/förskola/skola för att deras barn ska kunna delta i aktiviteterna där.

En grupp svarar att våra barn kan vara med på allt, med anpassning för *temperatur*. Åtgärder/hjälpmiddel som kan bidra till en bra temperatur är till exempel segel som skyddar mot sol (bra för alla barn), en portal AC/klimatanläggning, en bordsfläkt, kylväst, markiser, solfilm på fönster och en sprayflaska med vatten som kyler. Att blöta ned solhatten och att spraya barnen med vatten är något som kan göras för alla barn som vill. Kyllda handdukar i kylväskan vid utflykt är ett annat användbart tips.

Någon nämnde att det på barnets skola fungerade så att halva gruppen var utomhus och halva inomhus på raster. Det betyder att det alltid finns andra barn inomhus om barnet inte går ut.

Ett annat alternativ är att en kompis får vara med inomhus. Då är det viktigt att göra stunden inomhus till en guldstund, så att det blir eftertraktansvärt att få vara med.

Sand. Har barnet sår på sig så bör det kanske inte vara i sandlådan just den dagen. Annars kan det räcka med skydd i form av handskar/vantar, tillsyn så att barnen inte skvätter sand och klädbyte efter sandlådan.

Mat. Barnet bör äta och sondmatas när andra äter.

Engagemang och bra bemötande betyder mycket. Det kan man skapa genom tät dialog och information. Många föräldrar informerar andra föräldrar om iktyos via brev som går genom skolan/förskolan.

Länktips

logopedeniskolan.blogspot.se
 skoldatatek.se/verktyg/appar
 skolappar.nu, *appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11*
 appstod.se, *samlingsplats för appar som stöd*
 mathforest.com, *låg/mellan välj nivå*
 mfd.se, *Myndigheten för delaktighet*
 hattenforlag.se
 teckendockor, *böcker, spel, musik, dvd, med tecken*
 ritadetecken.se, *program med tecken, kan laddas ner som app*
 varsam.se, *hjälpmedel och träning*
 komikapp.se, *material och inredning*
 nyponforlag.se, *språkstimulerande material*
 abcleksaker.se, *fina, roliga och pedagogiska leksaker*
 lekolar.se, *förskola och skolmaterial leksaker, pyssel, hjälpmedel*
 goteborg.se/eldorado, *upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar*

Vuxenperspektivet och information om Iktyosföreningen

Med rätt anpassningar kan en person med iktyos leva ett vanligt och bra liv. Det säger Mikael Gånemo, vuxen med iktyos.

Mikael Gånemos berättelse börjar när han är åtta år, det är ungefär så långt tillbaka som han kan minnas och reflektera över sin diagnos, lamellär iktyos.

Något han kommer ihåg är barndomens alla duschar (två gånger per dag) och bad (två gånger per vecka).

- Mina föräldrar valde att satsa på badrummet eftersom det användes så mycket. Badet gjordes till en rolig och mysig stund med popcorn och tv, berättar Mikael Gånemo.

Även i dag är dusch- och badschemat likadant. Tv:n har ersatts med en ipad eller bok, men popcornen är kvar. Hela kroppen skrubbas med fotfil eller skrubbvante.

- Det händer att jag hoppar över dusch och smörjning, vilket straffar sig på morgonen. Men man orkar inte alltid och gör då ett medvetet val, säger Mikael Gånemo.

Tonåren var bra

I lågstadiet blev Mikael Gånemo retad och mobbad. Det är inget han minns, men kamrater har i efterhand berättat om lärare som borstade undan fjäll från bänken. Mikael Gånemo fick byta klass, han började på fritids och började spela saxofon. Det blev början till en bättre period.

- Under tonåren mådde jag fint, huden har aldrig varit så bra som då och jag hade redan träffat min nuvarande fru!

Vid 22 års ålder skedde dock en förändring. Ytterligare en diagnos blossade upp, Pemfigus Foleaceus. Ett troligt samband var sår på hornhinnan året innan, då Mikael Gånemo hade risk för allvarliga komplikationer och till och med blindhet. Den nya diagnosen gav sår på armar och underben, kala fläckar i hårbotten och sårig hud i stora delar av ansiktet. Mikael Gånemo påbörjade en kortisonbehandling.

- Sannolikheten att någon annan ska råka ut för samma sak är nästan obefintlig, säger Mikael Gånemo.

En kort period åt han ganska starka smärtstillande tabletter, men han var enbart sjukskriven en mycket kort tid när ansiktet var som sämst. Kortison hjälpte, men gav viktuppgång.

Under 2008 fick Mikael Gånemo sitt senaste riktiga skov, men antibiotika gav effekt. Hudinfektioner har förekommit senare också, i hårbotten och öron.

- Men livet går vidare trots besvär och flera skov. Jag har skaffat mig en högskoleexamen som ortopedingenjör, har gift mig och fått barn. Jag jobbar i hemtjänsten och lever ett vanligt liv, säger Mikael Gånemo.

Han testade Neotigason under några månader, men slutade med alla mediciner i maj 2017. I dag använder han ögonsalva till natten, ögondroppar till dagen samt mängder av salva. Han har räknat ut att det totalt går ut cirka fyra ton salvor/krämer under ett liv för en person med svår hudsjukdom.

Anpassningar

Även Mikael har valt att satsa pengar på ett bra och välfungerande badrum. I övrigt medför hans iktyos mycket dammsugning (med robotdammsugare) och städning. Han undviker svarta kläder för att fjäll inte ska synas, och tänker på var han sitter så att fjäll inte lämnas kvar i exempelvis soffor hemma hos vänner eller på jobbet. Men värme ser han som det största problemet. Han har luftkonditionering i hemmet och i bilen, fläktar och kylvästar.

Ögonen är också ett problem.

- Jag har haft hornhinneinflammation och sår vid fyra tillfällen och har gjort många besök på ögonkliniken. I dag använder jag

Tazorackräm som hjälper mycket för ögonen, berättar Mikael Gånemo.

Han får medicinsk fotvård sex gånger per år, men skulle behöva mer. Öronen rensas ibland av öronläkare och hårbotten rengör han själv med luskamm.

Iktyosföreningen

Mikael är ordförande i Iktyosföreningen som startades 1988 av hans mamma Agneta Gånemo. Föreningen har cirka 700 medlemmar.

- Mitt råd till alla, även familjemedlemmar, är att gå med i föreningen. Där hjälper vi varandra och varje medlem är viktig för att vi ska kunna upprätthålla verksamheten med statsbidrag, säger Mikael Gånemo.

Han tillägger att hans dröm och viktigaste mål som ordförande är att inget barn ska födas i Sverige med iktyos utan att samma dag åtminstone få höra namnet iktyos.

- Med ett namn kan man söka information, med ett namn kan man finna andra som är eller har varit i samma situation och hitta hjälp.

Iktyosföreningen ingår i paraplyorganisationen Sällsynta diagnoser, www.sallsyntadiagnoser.se

Läs mer om föreningen på Iktyos.se

Föreningslivet ger kraft och energi

Lova går i årskurs två i skolan och på fritids, med hjälp av en resurs. Det fungerar bra med skolkompisarna, som leker och stöjar med Lova. Är det för varmt eller för kallt ute får Lova vara inomhus då hon inte kan reglera kroppstemperaturen, oftast tillsammans med någon kamrat. För syskonen Amanda och Julia kan det dock vara jobbigt ibland;

- De kan känna sig lite åsidosatta eftersom de ofta behöver anpassa sig efter Lovas behov. Vi kan till exempel aldrig lova dem en utflykt med hela familjen, eftersom det beror på vädret om vi kan åka, säger Anna.

En positiv sak är dock träffarna med Iktyosföreningen. Där får storasystrarna tillfälle att träffa andra syskon, leka och ha kul. Karl förklarar att de är aktiva i föreningen eftersom allas insats verkligen behövs;

- Vi är så få med iktyos och är glada om vi kan hjälpa någon ny familj med tips och råd, på samma sätt som vi fick hjälp när Lova var liten. Men även nu när Lova är större har vi stor nytta av

medlemskapet och kan verkligen rekommendera ett medlemskap, det är så mycket värt.

Lever i nuet

Både Anna och Karl yrkesarbetar, hon som sjuksköterska och han som resande montör. Övrig tid ägnar de främst åt barnen, som allihop går på dansträning. Hus, trädgård och två katter tar också sin beskärda tid.

- Det krävs stor planering varje dag för att få allting att gå ihop. Men det är ju inte så man tänker varje dag på att mitt barn har en obotlig hudsjukdom, utan det är en del i vår vardag säger Karl, som dessutom är deltidsbrandman.

Just brandman skulle inte vara något bra yrke för Lova i framtiden, även om hon har funderat på saken. Men lyckligtvis gillar hon mycket annat också. För tillfället är studsmattan poppis ("vi får styra så hon inte hoppar för länge"), men Lova tycker också om att leka med dockor rita, måla, pyssla och spela trumpet.

- Vi lever mycket i nuet och allt känns lättare nu när barnen är lite större, säger Karl.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar forskning på området och erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag, säger Linda Öhman, pedagog från Ågrenska.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonet har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket syskonet vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt då barnen växer och situationen förändras.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat syskonets skada.

Egentid är viktigt

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade.

De måste känna att de också får egentid med föräldrarna.

- Den bör vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”, säger Linda Öhman.

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Vissa syskon får en känsla av skam.

- Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt, säger Linda Öhman.

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

Kunskap, känslor och strategier

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och strategier i vardagen.

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

Teamet berättar också att de barnet inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

- Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det mycket lättare att prata om personliga saker, berättar Linda Öhman.

Strategier i vardagen bygger på att syskonet utbyter erfarenheter med andra syskon och sätter ord på sådant som kan kännas jobbigt. Det kan

handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon.

- Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära, säger Linda Öhman.

En del barn undviker att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet eftersom de inte vill belasta föräldrarna. Barnet kan känna att det ofta glöms bort och inte får lika mycket uppmärksamhet som syskonet. Det kan ofta få avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet och känna stora förväntningar på sig, ett stort ansvar och att det hela tiden måste ta hänsyn. Barnet kan också vara oroligt för att syskonet blir retat och känna oro inför framtiden.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättningar kan vara att de tidigt lär sig att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati, förståelse och tålamod och får en bra värdegrund.

Syskons tips till föräldrar:

Berätta om sjukdomen och vad den innebär.

Prata om nuet och framtiden.

Hantera utbrott och andra problem som kan dyka upp, visa att det inte är mitt ansvar.

Ge egen tid.

Syskons tips till lärare:

Fråga hur jag mår – inte bara om mitt syskon.

Tänk på att det ibland är jobbigt prata om funktionsnedsättningen.

Ta läraransvar när syskonet eller jag själv blir retad.

Ha förståelse för min situation hemma.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på
www.syskonkompetens.se

Munhälsa och oralmotorik

Barn med särskilda behov bör tidigt ha kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta medicinska och odontologiska tillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta medicinska och odontologiska tillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

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

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

Munhälsa vid iktyos

Iktyos kan inverka på munhälsan genom att stram hud i ansiktet kan påverka förmågan att gapa. Det kan leda till att det blir svårare att komma åt vid tandborstning och tandläkarundersökning. Frågan om muntorrhet förekommer i samband med iktyos är inte klarlagd. Kräkningar och reflux kan ge erosion på tänderna.

Förebyggande tandvård viktigt

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar

föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen.

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

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel och rekommendera rätt munvårdspreparat som t.ex. tandkräm med särskilda egenskaper.

För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket, tandkrämer som har en tillsatt bakteriedödande effekt och med extra hög fluoridhalt.

Tandvården

Tandvården består av:

- Allmäntandvård
- Specialisttandvård. För barn är det framför allt två typer av specialisttandvård som kan vara aktuellt:
 - Pedodonti* – specialiserad barntandvård som erbjuder patienter med uttalade och speciella behov ett anpassat omhändertagande. Hit hör Mun-H-Center.
 - Ortodonti* – tandreglering
- Sjukhustandvård

Ta gärna kontakt med tandvården före första besöket. Informera om eventuella mediciner och om det finns behov av extra tid.

Förberedande samtal och kunskap hos behandlaren bidrar till ett bra besök. Kontakt med ansvarig läkare kan tas vid behov.

Munmotorik vid iktyos

Iktyos i sig påverkar inte munmotoriken men om huden i ansiktet är stram kan det påverka rörligheten.

Syndrom där iktyos ingår är exempelvis Sjögren-Larssons syndrom, där det förekommer rörelsehinder och intellektuell funktionsnedsättning. Påverkan på talet är vanligt på grund av nedsatt munmotorik. Personer med Nethertons syndrom kan på grund av matallergier få problem med kräkningar, detta kan i sin tur leda till besvär med ätande.

- Munmotoriken på de barn som undersökts under veckan är bra. Några har påverkad mimik, till exempel stram hud kring läpparna och i pannan, säger Helmine Bratfoss, logoped.

Ättsvårigheter har ofta inte en enskild orsak, därför behövs ett multiprofessionellt omhändertagande (till exempel läkare, sjuksköterska, dietist, logoped, psykolog, sjukgymnast, arbetsterapeut, tandläkare).

Behandling kan vara:

- *Medicinsk*

Till exempel nutrition, behandling av reflux eller förstoppning eller kirurgi.

- *Kompensation*

Till exempel anpassad kost eller hjälpmedel för att sitta, äta och dricka.

- *Förbättra funktion* genom

Senso-motorisk träning

Stimulera ätutveckling

Kirurgi och/eller ortodonti som ett led i behandlingen för att kunna träna funktion, t.ex. tuggning.

- *Psykologisk stöttning* (för barn och föräldrar)

Om barnet använder sond, knapp och PEG är det viktigt att sköta munhygien, precis som vanligt. Ifall barnet inte äter så mycket via munnen behövs munmotorisk stimulans för att ”hålla igång munnen” och motverka ev. överkänslighet i munhålan.

Oralmotorisk träning kan öka förmågan att kontrollera saliven, förbättra ät- och tuggförmågan, förbättra förutsättningarna för att träna artikulationsförmågan och minska överkänslighet i munnen.

- Träningen kan även öka känsligheten i munnen och ge bättre förutsättningar för munvård, säger Helmine Bratfoss.

Samhällets övriga stöd

Cecilia Stocks är socionom och arbetar på Ågrenska. Hon informerar om de stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

Cecilia Stocks berättar inledningsvis om de olika aktörer i samhället som står för olika slags stöd till individen. Till det statliga stödet räknas Försäkringskassan som hanterar sjuk- och föräldraförsäkring, omvårdnadsbidrag, merkostnadsersättning och assistans.

Bland samhällets övriga stöd finns stöd som utgår från följande lagar; Socialtjänstlagen (SoL), Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS) och Hälso- och sjukvårdslagen (HSL).

- Samhällets övriga stöd omfattar även habilitering, familjerättsliga frågor, barnomsorg, skola, arbete, bostad, ekonomi och migration, säger Cecilia Stocks.

Följande insatser kan sökas enligt socialtjänstlagen (SoL):

- Rådgivning eller annat stöd
- Personlig assistans
- Ledsagarservice
- Kontaktperson
- Avlösarservice
- Korttidsvistelse, barn och vuxna
- Boende i familjehem eller bostad med särskild service, barn och vuxna
- Daglig verksamhet

Omvårdnadsbidrag

Den 1 januari 2019 bytte vårdbidrag namn till omvårdnadsbidrag, som finns på fyra nivåer. Bägge föräldrarna kan söka var och en, och bidraget går att fördela.

En nyhet är att föräldraledighetslagen med rätt att arbeta 75% förlängs så att det även gäller efter det att barnet fyllt åtta år.

- Merkostnadsersättning söks separat vilket innebär två ansökningar. Tänk på att omvårdnadsbidrag kan påverka rätten till VAB, säger Cecilia Stocks.

De som kan få omvårdnadsbidrag är förälder eller person som likställs med förälder som vårdar ett barn med funktionsnedsättning. Ett villkor är att barnet behöver mer omvårdnad och tillsyn än ett barn i samma ålder utan funktionsnedsättning, och att det kommer att behöva det i minst sex månader räknat från och med den tidpunkt då behovet av omvårdnad och tillsyn uppstod.

Förälder och barnet ska vara försäkrade i Sverige.

Tillfällig föräldrapenning – TFP

Föräldrar kan få TFP när de behöver avstå från arbete för att vårda ett sjukt barn. Barnet ska vara under 12 år. Men inom TFP finns ett särskilt stöd för föräldrar till barn med funktionsnedsättning, som innebär att föräldern kan få:

- TFP för allvarligt sjukt barn
- TFP för barn som har fyllt 12 år
- TFP för barn som har fyllt 16 år och omfattas av LSS
- TFP för kontaktdagar för barn som omfattas av LSS

- Det går inte att få TFP för samma vård- och tillsynsbehov som föräldern får vårdbidrag för, förklarar Cecilia Stocks.

Stöd i skolan

Alla elever i grund- och gymnasieskolan har rätt att nå så långt som möjligt i sin kunskapsutveckling, utifrån sina förutsättningar. För att nå dit ska alla elever få ledning och stimulans i skolan.

- Om du tror att ditt barn behöver extra stöd i skolan ska du ta kontakt med skolan, antingen med ditt barns lärare eller med rektorn. Det är rektorn som har det yttersta ansvaret för att alla elever får det stöd och den hjälp de behöver, säger Cecilia Stocks.

Om föräldrar och rektor inte kommer överens, bör föräldern i första hand kontakta skolans huvudman. Det kan vara en kommunal nämnd eller – om det är en friskola – skolans styrelse. Skolverket har en upplysningstjänst som kan vara till hjälp. Överklaganden görs till skolväsendets överklagandenämnd och i sista hand kan man även vända sig till skolinspektionen.

Två insatser

Det finns två stödinsatser i skolan; extra anpassningar och särskilt stöd. Med extra anpassningar menas att skolan ska göra anpassningar inom ramen för den ordinarie undervisningen om en elev behöver det. Om de extra anpassningarna inte räcker till, eller om det bedöms att extra anpassningar inte kommer att vara tillräckliga, ska rektorn se till att utreda om eleven behöver särskilt stöd.

- Det kan till exempel vara regelbunden kontakt med en speciallärare under en längre tid, placering i en särskild undervisningsgrupp eller en elevassistent som stödjer eleven under skoldagen, säger Cecilia Stocks.

Fonder

Det finns fonder som enskilda personer med funktionsnedsättning/familjer kan söka pengar från.

Sök på Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas, kommunens hemsida, regionens hemsida (länkar på habiliteringens sida i alla fall i VGR), på biblioteket eller på nätet. Det finns också företag som hjälper till att sålla för en kostnad på ett par hundralappar. Kurator kan skriva ett generellt intyg som kan skickas med.

Mer information:

www.forsakringskassan.se

www.socialstyrelsen.se

www.nfsd.se (Nationella Funktionen för särskilda diagnoser)

www.skolverket.se

www.1177.se

www.mfd.se (Myndigheten för delaktighet)

www.anhoriga.se

www.agrenska.se

<https://www.vgregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/behandling-i-grupp/lanktips/att-vara-foraldrar-till-ett-barn-med-funktionsnedsattning/>

<https://goteborg.se/wps/portal/enhetssida/lots-for-barn-och-vuxna-med-funktionsnedsattning>

www.passalen.se

www.hejaolika.se

<https://stiftelser.lansstyrelsen.se/StiftWeb/SSearch.aspx>

(Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas)

<http://www.skolinspektionen.se/sv/anmalningar/> (Skolinspektionen)

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för ett 15-tal år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade, bland annat Iktyosföreningen.

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 cirka 120 olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:

www.sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information. De nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, ovanligadiagnoser@gu.se.

Läs mer på www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

NFSD – Nationella Funktionen Sällsynta diagnoser

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen och har arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

NFSD arbetar idag huvudsakligen med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser genom sin webbplats nfsd.se och på sociala medier (Facebook, Twitter och LinkedIn).

Iktyos

En sammanfattning av dokumentation nr 597

Begreppet iktyos omfattar ett tjugotal olika hudsjukdomar som kännetecknas av kraftig fjällning, utbredd förtjockning av hornlagret och ibland ytliga sårbildningar. Huden blir torr och grov, med fjäll som kan variera från tunna och ljusa till tjocka och mörka. Även naglar och hår kan vara påverkade.

Diagnosen är ovanlig och förekommer i någon form hos en eller två personer per 100 000 invånare. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen. Bland annat behöver huden smörjas in flera gånger dagligen för att huden ska hållas mjuk och för att fjällningen ska minska.

