

Kavernom, familje- och vuxenvistelse

Dokumentation nr 673



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2023 | agrenska.se

Kavernom

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. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangerar Ågrenska såväl familjevistelser som vistelser för vuxna med sällsynta hälsotillstånd. Under vistelsen får föräldrar, barn och vuxna med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner om aktuella medicinska rön, genetik, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familje- och vuxenvistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva som vuxen och i en familj med ett barn som har kavernom berättar deltagare om sina erfarenheter.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som pdf: [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Anna Ekesbo Freisinger, barnneurolog vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm

Annie Pedersen, specialistläkare på Klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Ulrika Sandvik, neurokirurg vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm

Peetra Magnusson, docent på Institutionen för immunologi, genetik och patologi (IGP) vid Uppsala universitet

Eli Gunnarson, barnneurolog vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm

Gunnel Ivarsson, arbetsterapeut på Dart vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Johanna Nanne, arbetsterapeut vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Maria Byrgren, Försäkringskassan

Ann-Louise Jonasson, kurator vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Medverkande från Mun-H-Center

Danijela Toft, tandläkare

Lisa Bengtsson, logoped

Annette Carlsson, tandhygienist

Lovisa Dahlheim, tandhygienist

Medverkande från Ågrenska

Anna-Karin Björnström, koordinator

Åsa Sunesson, koordinator

Petra Bryntesson, redaktör

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Kavernom i centrala nervsystemet	5
Frågor till Anna Ekesbo Freisinger	10
Genetik.....	11
Frågor till Annie Pedersen	14
Julia har kavernom	15
Kirurgisk behandling.....	17
Frågor till Ulrika Sandvik	19
Julias kavernom opereras	20
Rasmus kavernom syns inte på utsidan.....	21
Inflammation och koagulation vid kavernom	24
Frågor till Peetra Magnusson	27
Julias epilepsi kommer tillbaka	27
Neurologiska och kognitiva konsekvenser	28
Frågor till Eli Gunnarson.....	30
Julia kämpar med skolan.....	30
Kommunikation.....	32
Arbetsterapi vid kavernom.....	35
Frågor till Johanna Nanne	37
Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder	37
Syskonrollen.....	39
Julia har en storebror	41
Munhälsa och munmotorik	42
Försäkringskassan	47
Frågor till Maria Byrgren.....	49
Kvantitetstid för Julias familj	50
Stöd i samhället.....	50
Stöd för vuxna	54
Föreningen CASE	57
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	58
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	59

Kavernom i centrala nervsystemet

Epilepsi, huvudvärk och neurologiska symtom som synpåverkan, muskelsvaghet eller förlamning i armar och ben är vanliga symtom vid kavernom. Men många patienter får aldrig några symtom alls.

– Det är när kavernomet på grund av storlek eller blödning påverkar omkringliggande vävnad som symtomen uppstår. Det säger Anna Ekesbo Freisinger som är barnneurolog vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm

Kavernom är en typ av kärlmissbildning som uppstår i centrala nervsystemet (hjärna och ryggmärg). Tillståndet kallas också för kavernöst angiom eller CCM efter engelskans cerebral cavernous malformation. Namnet kan syfta både till själva kärlavvikelsen och till kavernomsjukdomen – tillståndet hos personer som utvecklar kavernom.

Förekomst

Kavernom är en av de vanligaste kärlmissbildningarna och förekommer hos 0,2–0,5 procent av befolkningen. En stor andel, 25–50 procent av alla med kavernom får aldrig några symtom. Kavernom förekommer i alla åldrar. Ungefär 25 procent av de som diagnostiseras är barn.

– Mycket talar för att barn inte föds med kavernom utan att de utvecklas under livet. Det finns också de som har kavernom i hela sitt liv utan att få symtom, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Orsak

Ett kavernom är en formation av små avvikande blodkärl (kapillärer) med tunna, läckande väggar. Dessa bildar små bubblor (kaverner), som fylls med blod vilket ger ett hallonlikt utseende.

Ett kavernom kan variera i storlek från några millimeter till flera centimeter.

Endotelceller är de celler som täcker blodkärllets insida och fungerar som ett gränsskikt mellan vävnaden och blodet i kärlet. Mellan endotelet, det cellager som täcker kärlväggarna, är det normalt helt tätt. I ett kavernom fungerar inte endotelcellerna fullt ut och kärlet håller inte helt tätt.

– Det innebär att blod sipprar ut ur kavernomet, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Dessa mikroblödningar leder till att blodnedbrytningsprodukten hemosiderin lagras runt kavernomet och retar omkringliggande hjärnvävnad.

Det är vanligast (75 procent) att kavernomet uppträder sporadiskt och utan någon känd bakomliggande orsak. Det finns en något förhöjd risk för kavernom om en person har behandlats med strålning mot hjärnan.

Kavernom kan också vara ärftliga (25 procent), vilket kallas för familjär form. Denna form som kan bekräftas med ett genetiskt prov.

Sporadiska kavernom

Förekomsten av kavernom som upptäcks av en tillfällighet har ökat i och med att fler magnetkameraundersökningar (MR) görs. Vid sporadiska kavernom har man upptäckt genetiska varianter i genen *PIK3CA* som tycks ge en ökad risk att utveckla kavernom. Dessa genförändringar nedärvs inte till skillnad från de genetiska avvikelser som påvisats vid ärftliga kavernom.

– Det är alltså inte en genetisk avvikelse som man kan föra vidare till sina barn, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Personer med sporadiska kavernom kan även ha andra kärlavvikelser som DVA (developmental venous anomaly). DVA är en utvecklingsavvikelse på en ven. Ett DVA ger i sig inga symtom, men tillsammans med kavernom finns det en ökad risk för blödningar. 13–40 procent av personer med sporadiska kavernom har också DVA. DVA är inte ärftliga.

Familjära kavernom

Personer med familjära kavernom får ofta många kavernom, vanligen fler än fem. Orsaken är en förändring i någon av följande gener:

Form	Gen
CCM1	<i>KRIT1</i>
CCM2	<i>CCM2</i>
CCM3	<i>PDCD10</i>

CCM3 är ofta förknippat med svårare sjukdom.

– De ärftliga kavernomen har en dynamisk natur vilket innebär att det kan uppstå nya kavernom över tid, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Lokalisation

Kavernom kan uppträda var som helst i det centrala nervsystemet. Det är vanligast att de sitter i storhjärnan (supratentoriellt). 75–80 procent av kavernomen sitter i frontal- eller tinningsloberna. Näst vanligast är att de sitter i hjäss- eller nackloben. 20 procent sitter infratentoriellt (lillhjärnan och hjärnstammen). Det är något vanligare med hjärnstamskavernom hos barn än hos vuxna. Cirka 5 procent av kavernomen sitter i ryggmärgen.

– Kavernom i ryggmärgen hittas väldigt sällan av en slump, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Hos personer med ärftliga kavernom får cirka 5 procent kavernom på näthinnan. 10 procent får även enstaka kavernom i huden. Dessa två former ger sällan några symtom.

Diagnos

Symtomen som kavernom ger kan vara de samma som om man till exempel har andra typer av kärlmissbildningar eller om man får epilepsi av annan orsak.

– Det finns inga symtom som är specifika bara för kavernom utan symtomen säger att något är påverkat i hjärnan och sedan behöver man ta reda på vad det, säger Anna Ekesbo Freisinger.

På 1970-talet började man använda datortomografi för att kunna ställa diagnosen kavernom. Vid datortomografi är mindre kavernom svåra att se och kan därför missas.

På 1980-talet började magnetkamera användas. MR ger mer detaljerade bilder och är därför den metod som används i första hand. MR används också vid uppföljning av personer som har kavernom.

– MR tar dock längre tid att genomföra och kräver sövning av små barn, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Symtom

Det är vanligast att symtom från kavernom uppkommer i 20–40 års åldern. Det mest förekommande symtomet vid kavernom är ett epileptiskt anfall, följt av blödning och neurologiska symtom som suddig syn och svaghet eller förlamning i armar och ben. Symtomen beror ofta på att kavernomet orsakar retning mot hjärnvävnaden.

– Symtomen bekräftar att det är någonting som pågår i hjärnan. Det finns en rad tillstånd som kan ge samma symtom, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Epilepsi

Epilepsi brukar definieras som en varaktig benägenhet att få upprepade epilepsianfall. Ett anfall är i sin tur ett utbrott av okontrollerad elektrisk aktivitet i hjärnan. Ungefär 50 procent av alla med kavernom får epilepsi. Anfällen börjar ofta fokalt, det vill säga i ett avgränsat område i hjärnan där kavernomet sitter. Ett fokalt anfall kan sedan övergå i ett generaliserat anfall, då hela hjärnan har epileptisk aktivitet och det rycker i hela kroppen.

Epilepsin vid kavernom beror vanligen på att kavernomet hela tiden läcker ut lite blod vilket efter en viss tid retar hjärnvävnaden.

– Eftersom orsaken till epilepsin oftast är kavernomet räcker det inte alltid med epilepsiläkemedel. Då kan det bli aktuellt med kirurgi, det vill säga att ta bort kavernomet för att bli anfallsfri, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Blödning

25 procent av personer med kavernom får symtom orsakade av blödning från kavernomet. Symtom på blödning ger i de flesta fall akuta symtom som till exempel:

- svår huvudvärk
- illamående och kräkning
- ljuskänslighet
- medvetandeförlust
- epileptiska anfall
- neurologiska bortfallssymtom till exempel svaghet och domningar
- talsvårigheter
- yrsel.

Eftersom blödningen sker från kapillärer är flödet lågt och blödningen orsakar en förskjutning av hjärnvävnad snarare än förstör omgivande hjärnvävnad.

– Detta innebär att det finns goda chanser till återhämtning efter en hjärnblödning orsakad av kavernom. 80 procent återhämtar sig till fullo och dödsfall är extremt ovanliga, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Alla kavernom sipprar blod men de blöder tillräckligt långsamt för att kroppen själv ska kunna ta hand om och resorbera blodet. En del blöder kraftigare vilket kan orsaka ett farligt tryck på omgivande hjärnvävnad.

– Har man blött tidigare ökar risken för att göra det igen. Det är också en något högre risk för blödning vid familjära kavernom, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Anda neurologiska symtom

Personer med kavernom kan få långsamt fortskridande neurologiska symtom. Det kan ge en kognitiv påverkan som svårigheter med inlärning, minne, humör och sociala förmågor.

Huvudvärk är vanligare hos barn och vuxna med kavernom än i övriga befolkningen. En del har svår huvudvärk och migrän. Huvudvärken i sig är inte skadlig, men kan vara symtom på blödning.

– Därför är det viktigt att vara uppmärksam på nytillkommen, svår huvudvärk som skiljer sig från tidigare huvudvärk. Detta för att utesluta blödningar, säger Anna Ekesbo Freisinger.

Vid kavernom i nackloben kan man få synpåverkan och svårigheter att bearbeta intryck från ögat. Det kan också ge synfältsbortfall. Om kavernomet sitter i hjärnstammen kan det orsaka dubbelseende och hängande ögonlock (ptos) och snabba ofrivilliga ögonrörelser (nystagmus). Kavernom i hjärnstammen kan också orsaka allvarliga symtom med medvetandeförlust. Hjärnstammen är den del i hjärnan som reglerar bland annat andning, vakenhet och hjärtslag.

Behandling

Kavernom behandlas symtomatiskt, vilket innebär att man behandlar de symtom som uppstår. Vissa är hjälpta av att kirurgiskt ta bort kavernomet. Avslutningsvis uppmanar Anna Ekesbo Freisinger att barn och vuxna med kavernom ska leva som vanligt.

– Det kan finnas symtom som hindrar en från vissa aktiviteter, men för de allra flesta finns det inget som tyder på att specifika aktiviteter ökar risken för att kavernomen ska ge symtom.

Frågor till Anna Ekesbo Freisinger

Kan kavernom krympa eller försvinna av sig själva?

– Det finns extremt lite publicerad information om att de helt försvinner. Jag tror inte det.

Vad gör att man får eller inte får symtom?

– Det beror på hur kavernomen utvecklar sig.

Hur kan huvudvärken behandlas?

– Vi har ingen annan typ av medicinering än den som är för annan smärta.

Hur ser ni på ökad blödningsrisk vid behandling med ibuprofen?

– Ibuprofen i sig gör inte att ett kavernomet blöder. Men vid en större blödning ska man inte ta Ibuprofen.

Brakar epilepsi debutera tidigt i livet?

– Det är vanligare att den kommer senare. Epilepsin beror för det mesta på att läckaget av blod från kavernomet retar hjärnvävnaden vilket över tid ger upphov till epileptisk aktivitet.

Min dotter har svår nervsmärta. Epilepsimedicin hjälper till viss del, hur kommer det sig?

– Vissa epilepsimediciner hjälper mot neurogen smärta. Lamotrigin eller Lamictal, som det ofta kallas, är ett sådant exempel.

Hur ser ni på att ta p-piller då man har kavernom?

– Det går bra. Det finns en viss ökad risk för blödning och blodpropp, men det är inget som påverkar kavernomsjukdomen.

Genetik

– Genetik är ett fält som ändrar sig snabbt. Därför kan det finnas anledning att göra om en genetisk utredning om det finns en stark misstanke om en ärftlig form av kavernom. Det säger Annie Pedersen som är specialistläkare på Klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Ett kavernom är en kärlavvikelse i de minsta kärlen, kapillärerna. De uppträder i huvudsak i det centrala nervsystemet, det vill säga hjärna eller ryggmärg. Kavernomet har ett hallonformat utseende med tunna läckande väggar. Kavernom kan växa och orsaka blödning, epilepsi och andra neurologiska symtom. Många personer med kavernom får aldrig några symtom.

20–25 procent av alla med kavernom har en familjär, det vill säga ärftlig form. 75–80 procent har den sporadiska formen.

– Även vid den sporadiska formen vet vi idag att genetiska mekanismer bidrar till uppkomsten, men den är inte ärftlig, säger Annie Pedersen.

Kort om genetik

Varje individ har fått hälften av sina arvsanlag från mamma och hälften från pappa. Arvsmassan består av DNA-spiraler som finns i cellkärnan i kroppens celler. De bildar 46 kromosomer i

23 kromosompar, varav ett par är könskromosomerna. Kvinnor har två X-kromosomer och män har en X- och en Y-kromosom. Delar av DNA-koden utgör arvsanlagen, alltså generna. Det finns hos människan cirka 20 000 gener.

– Vi människor har en dubbel uppsättning av alla våra gener. Det har betydelse för genetiken vid kavernom, säger Annie Pedersen.

En gen kan liknas vid ett recept för olika proteiner. Inom genetiken säger man att en gen kodar för ett protein. Receptet anger vilka aminosyror som ska sättas ihop till proteiner, vilka i sin tur har olika funktioner i kroppens celler och vävnader.

Om det uppstår ett ”stavfel” vid celldelningen, det vill säga om en mutation uppstår, blir det fel i kodningen. Det kan medföra att det bildas ett felaktigt protein eller inget protein alls, vilket i sin tur kan orsaka symtom. Alla människor har variationer – förändringar – i arvsmassan. Det är dock bara en liten del av förändringarna som påverkar gener som är kodande, det vill säga bildar protein.

– Det finns stor genetisk variation i vår arvs massa. Det är vad som gör oss olika. Men ibland hamnar stavfelet på fel ställe och symtom uppstår, säger Annie Pedersen.

Ibland är genetiska sjukdomar nedärvda från föräldrarna, men inte alltid. Genetiska förändringar kan uppstå för första gången hos en individ.

– Det kallas för att förändringen är de novo, en nymutation. Det förekommer även vid familjärt kavernom, men det är okänt hur vanligt det är, säger Annie Pedersen.

Familjära kavernom

Vid familjära kavernom har personen vanligtvis flera kavernom som utvecklas och kan förändras över tid. Familjära kavernom orsakas av en genetisk förändring som ger en medfödd förhöjd risk för att utveckla kavernom. Ofta finns det därför fler personer i slakten med kavernom.

Familjära kavernom orsakas av en förändring i en av tre kända gener som även kallas CCM-gener: *KRIT1* (53–65 procent), *CCM2* (20 procent) och *PDCD10* (10–16 procent).

Generna utgör mallar för proteiner som bland annat har betydelse för förbindelser mellan endotelceller i det centrala

nervsystemet. Endotelceller är celler som täcker insidan av blodkärl.

– I 5–15 procent av fallen hittar man inte den genetiska avvikelserna trots att det finns en stark misstanke om en genetisk variant.

Den nedärvda genförändringen innebär inte per automatik att kavernom uppstår. Det krävs två avvikelser för att ett kavernom ska utvecklas. Det är förklaringen till varför den sporadiska formen ofta bara leder till ett enda kavernom, medan personer med den familjära formen har flera. Vid den familjära formen har den första händelsen, avvikelserna, redan skett, mutationen finns i kroppens celler från födseln. Det krävs ytterligare en genetisk händelse under livet – en så kallad "second hit" – för att kavernom ska utvecklas.

– Även om en person bär på den genetiska förändringen betyder det inte per automatik att man har kavernomsjukdom. Det innebär en förhöjd risk att utveckla sjukdomen.

– Vi tror också att det finns förändringar i andra gener, eller olika genetiska variationer som samverkar och som bidrar till utvecklingen, säger Annie Pedersen.

Fler genetiska faktorer

Annie Pedersen berättar att man förstår mer och mer om de genetiska mekanismerna bakom sjukdomens utveckling. Både vid den familjära och vid den sporadiska formen kan en förvärvad genetisk förändring i ytterligare en gen – *PIK3CA* – bidra till symtomutvecklingen. Förvärvad innebär att den inte är medfödd utan uppstår under livets gång.

– Man tänker sig att den kan elda på utvecklingen av symtomen, säger Annie Pedersen.

Sporadiska kavernom

Sporadiska kavernom är vanligare än familjära. Vid den sporadiska formen har personen oftast enstaka kavernom. Det kan finnas en koppling till tidigare strålbehandling eller andra medfödda kärlavvikelser (DVA).

Vid den sporadiska formen kan förvärvade genetiska förändringar i någon av CCM-generna eller i genen *MAP3K3* aktivera bildningen av kavernom.

Autosomalt dominant nedärvning

Familjära kavernom nedärvs autosomalt dominant. Det innebär att det endast behövs ett anlag för att det ska finnas risk för sjukdom.

Om en förälder bär på anlaget är det 50 procents sannolikhet att barnet också ärver anlaget.

– Dock är det viktigt att känna till att alla anlagsbärare inte får symtom, det kallas nedsatt penetrans. Man brukar också tala om variabel expressivitet vilket innebär att symtombilden varierar mellan individer, säger Annie Pedersen.

Genetisk vägledning

Genetisk vägledning innebär att få information om genetisk orsak och vad det har för konsekvenser individen och för familjen. Vid vägledningen ges också information om upprepningsrisken. Vid familjebildning finns det möjlighet till fosterdiagnostik och PGT (genetisk testning och IVF-behandling).

Sammanfattning

Familjära kavernom orsakas av en genetisk förändring i någon av tre kända gener. Förändringarna leder till en medfödd och ärftlig risk för sjukdom, men alla får inte symtom. Det krävs ytterligare genetiska händelser för utveckling av kavernom och symtom.

Frågor till Annie Pedersen

Om jag har ett sporadiskt kavernom, kan det ändå finnas en genetisk förändring?

– Vi tänker oss att cellerna i kavernomet har den genetiska förändringen, men inte de celler som finns i resten av kroppen.

Kan man ha fler kavernom även vid den sporadiska formen?

– Det är ovanligt, men möjligt. Det är också möjligt att man inte har lyckats ringa in den genetiska orsaken.

Kan det finnas fler gener som man inte känner till?

– Det är möjligt. Idag tittar vi på de tre generna, men det kan också finnas flera olika förändringar i dem som ännu inte är kända.

I de fall den genetiska avvikelserna inte hittas, varför tror man ändå att det kan vara en ärftlig form?

– Det kan vara en misstanke på grund av många kavernom eller ett tydligt nedärvningsmönster.

Hur kan jag få genomgå en genetisk utredning?

– Om du har fler än ett kavernom bör en genetisk utredning erbjudas. Din läkare kan kontakta Klinisk genetik för diskussion kring lämplig utredning. Det går också att skriva en egenremiss till Klinisk genetik. Det kan se lite olika ut i olika delar av landet.

Har alla enheter för Klinisk genetik samma kunskaper?

– Ja, detta ska kunna hanteras på alla universitetssjukhus i Sverige.

Julia har kavernom

Julia är 10 år. Hon kom till Ågrenska med mamma Caroline, pappa Thomas och storebror Alexander, 15 år.

Julia var ett efterlängtat andra barn och syskon. Som liten mådde Julia bra, men vid två års ålder drabbades hon av cykliska kräkningar, som är episoder av återkommande kräkningar, ett par gånger. Efter ett års uppehåll återkom kräkningarna och familjen åkte till akuten. Undersökningarna visade inget.

– Det pratades om magnetkameraundersökning, men någon sa att det inte rekommenderas eftersom det bara blir mer trauma för Julia. Så vi gick med på att inte göra en MR. Med facit i hand är vi väldigt irriterade över det, säger Caroline.

När Julia var runt fem år märkte föräldrarna att hon plötsligt började halta. Föräldrarna tänkte först att hon hade ramlat, men det visade sig vara känselbortfall i ena benet.

– Det pågick i något dygn. När vi sökte vård misstänkte de borrelia och skrev ut penicillin.

Efter ytterligare ett par år uppvisade Julia symtom på epileptiska anfall. Till en början var Caroline ensam om att märka diffusa tecken av korta frånvaroattacker.

– Till slut kunde Thomas och Alexander också se anfallen, och då kände jag mig inte paranoid längre. Anfallen blev intensivare och tätare, och då sökte vi hjälp.

Julia remitterades till ett privatsjukhus för EEG-undersökning. Läkaren sa att den visade "någonting", och enligt honom fanns tecken på traumastörning.

– Han såg att Julia var borta från och till, men eftersom det inte gick att provocera fram ett anfall var det inte epilepsi utan psykologiskt. Läkaren beställde trots allt MR på Karolinska universitetssjukhuset, vilket var tur. Annars hade vi nog bara medicinerat, säger Caroline.

Efter genomförd MR gick det snabbt. Redan dagen därpå kom en kallelse till neurokirurg Ulrika Sandvik som ville träffas omgående. Mer fick föräldrarna inte veta.

– Jag tjatade mig till att bli uppringd och fick till slut prata med jourhavande neurolog, som berättade att Julia hade ett kavernom. Jag är glad att vi fick beskedet före själva mötet så att vi kunde skydda Julia från vår egen reaktion. När vi träffade Ulrika låg fokus på att förklara vad det var vi såg för Julia. Sedan kunde hon lämna rummet så att vi fick prata enskilt med Ulrika och ställa frågor.

Caroline och Thomas visar ett foto av MR-bilden. Där syns ett stort och tydligt kavernom i vänster parietallob – ett av de största läkarna hade sett.

– Ulrika sa att de ville ha in Julia snabbt eftersom kavernomet var väldigt stort för en sjuåring.

Kirurgisk behandling

– För att kirurgisk behandling ska vara möjlig vid kavernom är lokaliseringen och storleken på kavernomet avgörande. Det är viktigt att väga fördelar mot risker med kirurgi hos varje enskild person. Det säger Ulrika Sandvik som är överläkare och docent i neurokirurgi vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Ulrika Sandvik beskriver kavernom som ett blodkärlsnystan som uppträder främst hos vuxna, men som förekommer även hos barn.

– Ett kavernom ser ut som en liten druvklase. Det är ett karaktäristiskt utseende som gör att vi kan vara relativt säkra på vad det är när vi ser en röntgenbild, säger Ulrika Sandvik.

Ibland finns det andra typer av annorlunda blodkärl i närheten av kavernom. Till exempel ett DVA (developmental venous anomaly) som på svenska betyder avvikande ven.

– Det är i sig inte farligt, men är något som vi behöver veta om när vi överväger kirurgisk behandling, säger Ulrika Sandvik.

Symtom påverkar behandlingsmetod

De typiska symtomen är blödningar, huvudvärk och epilepsi. Epilepsin orsakas av att kavernomet stör omkringliggande hjärnvävnad vilket leder till epileptisk aktivitet. Blödningarna är oftast lindriga, men kan orsaka irritation eller svullnad i hjärnan.

– Symtom som uppstår till följd av blödning kan ofta lindras med tiden. Därför är det ibland en fördel att vänta med kirurgi tills svullnaden har lagt sig, säger Ulrika Sandvik.

Ofta påverkas blodflödet eller hjärnvätskans flöde vid blödningar i hjärnan. Det blir ett intrakraniellt tryck som i sig kan orsaka symtom.

– Det är ganska sällsynt att man behöver operera kavernom akut. Helst opererar vi kavernom i ett lugnt skede, säger Ulrika Sandvik.

Faktorer som påverkar beslut om kirurgisk behandling:

- storleken på kavernomet

- var i hjärnan eller ryggmärgen kavernomet är beläget
- om det finns svullnad eller ärrbildning
- förekomsten av DVA i närheten

Kirurgi

I de fall man beslutar sig för att ta bort ett kavernom kirurgiskt finns det olika tillvägagångssätt. Ulrika Sandvik berättar att noggrann planering och bra röntgenbilder är viktiga delar i framgångsrik kirurgi. Ofta görs öppen kirurgi då kirurgen öppnar upp hud och skallben för att komma åt kavernomet. För att hålla huvudet helt stilla sitter huvudet fast i ett skruvstöd under operationen.

– Kavernomets konsistens är lite som katrinplommon uppmjukade i vatten. Ofta är de lätta att plocka ut och det brukar ske utan komplikationer, säger Ulrika Sandvik.

Neuronavigation och ultraljudsundersökning under pågående operation är tekniker som används för att säkert lokalisera kavernomet.

– Neuronavigationen är lite som en GPS för hjärnan, berättar Ulrika Sandvik.

Laserbehandling

En annan behandlingsmetod är laser. Laser Interstitial Thermal Therapy (LITT) eller laserablation är en metod som har funnits i ett par år i Sverige. Vid behandlingen för man in en tunn laserkateter och värmer upp ett område inne i hjärnan. Metoden är vanlig vid epilepsikirurgi och vissa tumörer. Ibland används den även vid djupt belägna kavernom som orsakar epilepsi.

– Olika studier visar att cirka 70 procent av patienterna med epilepsi orsakad av kavernom blir anfallsfria både efter LITT och öppen kirurgi, säger Ulrika Sandvik.

Vid all typ av hjärnkirurgi finns risk för påverkan på hjärnans funktioner. Risken kan förhöjas ytterligare av kavernomets lokalisering. En del får hjärntrötthet och huvudvärk, andra kan få motoriska svårigheter.

– Storlek och plats är de viktigaste faktorerna när vi avgör behandlingsmetod. Det görs alltid en individuell bedömning av risk och nytta för varje enskild patient. Ibland är det bättre att inte operera, säger Ulrika Sandvik.

Frågor till Ulrika Sandvik

Påverkar röntgenstrålning uppkomsten av kavernom?

– Nej, det är en sådan liten dos. När vi talar om strålning handlar det i första hand om strålbehandling mot cancer.

Kan det hända att man bara kan ta bort en del av kavernomet?

– Det händer väldigt sällan. För det mesta brukar det gå bra.

Hur vanligt är det att få tillbaka epilepsi efter kirurgi?

– Det är ovanligt, men det händer ibland om friska vävnaden runtom kavernomet blivit ärrömdlat på grund av långvarig epilepsi.

Opererar man framför allt personer som får epilepsi på grund av sitt kavernom?

– Ja, eftersom chansen att bli anfallsfri är god. Ibland opererar vi om det finns andra svåra symtom. Det måste finnas en tydlig nytta med kirurgi som vägts mot riskerna. En viktig faktor är var i hjärnan kavernomet sitter.

Hur ofta sker det komplikationer vid kirurgi?

– Det finns alltid en 1–2-procentig risk för blödning och infektion. Det gäller för personer utan komplicerande faktorer. I övrigt hänger risken för komplikationer ihop med lokaliseringen. Alla kirurgi är förknippad med risk.

Min dotter har nackvärk, kan det bero på kirurgin?

– Det kan vara en direkt konsekvens av kirurgin eftersom man måste skära i muskelfästen i nacken för att komma åt. Det är inte ovanligt att få värk i muskelfästena. Det brukar finnas kvar en sårbarhet som kan vara livslång, men det är inte något farligt. Det kan fungera att behandla med stretching, pausgympa och värme.

Går man in med laserkatetern genom hjärnan, läker det av sig själv?

– Ja, katetern är väldigt tunn. Valet av väg in i hjärnan är väldigt individuellt.

Kan man använda laserkirurgi på hjärnstamskavernom?

– Det beror helt på hur det sitter. Det kan vara svårt att komma in och vissa strukturer i hjärnstammen tål inte höga temperaturer.

Hur stora kavernom kan man behandla med LITT-laser?

– Det beror lite på formen. Cirka 30 mm kan man komma åt. Oftast inte större eftersom lasern har begränsad räckvidd.

Minskar LITT konsekvenser med hjärntrötthet?

– Ja, vissa data från forskning tyder på det.

Kan man använd laser vid DVA?

– Ja absolut, med det beror helt på kavernomets lokalisation och storlek.

Hur kan man veta att hela kavernomet är borta efter laserbehandling?

– Vi ser det på MR-bilderna under behandlingen, men också med värmemarkörer som visar hur hög temperatur vi uppnått. Efter behandlingen gör vi alltid en MR efter tre månader med kontrast för att säkerställa att allt är borta.

När används kontrast vid röntgen?

– Det är för att fånga upp blodflöden. Det behövs för det mesta inte. Ibland använder vi kontrast för att kunna utesluta hjärntumör.

Julias kavernom opereras

Under samtalet med Ulrika Sandvik gick hon igenom riskerna med en operation med familjen. En operation var det självklara behandlingsalternativet. Det var dock inte storleken utan snarare placeringen som avgjorde eventuella risker. Eftersom Julias kavernom satt precis vid synnerven fanns det risk för synbortfall. Inför operationen gjorde man därför synfältsundersökningar.

– Julia hade vissa tendenser till synbortfall, så kavernomet hade troligtvis tagit lite av synnerven redan, säger Caroline.

Som tvååring hade Julia fått de första symtomen av kavernomet. Sex år senare, våren 2020, opererades hon i fem timmar. Ingreppet blev förhållandevis enkelt. Blödningarna runtom kavernomet underlättade för läkarna att avgränsa det de plockade bort.

Operationen var lyckad och Julia återhämtade sig snabbt. Redan fyra dagar efter operationen var familjen hemma igen.
– Det kändes konstigt att bli hemskickad så snabbt, de hade ju ändå grävt i Julias hjärna, säger Caroline

Julia hann till och med gå tillbaka till skolan innan sommarlovet började. Hon gick korta skoldagar eftersom Caroline pluggade och Thomas jobbade hemma.

– Vi kunde växla bra mellan varandra. Jag brukade vara ute och promenera med Julia på lunchen, säger Thomas.

Rasmus kavernom syns inte på utsidan

När Rasmus till slut fick rätt vård hade han haft en pågående blödning i hjärnan i flera veckor. Idag syns ett tydligt ärr efter operationen, men Rasmus har fortfarande fem kavernom kvar i skallen.

Det var i början av 2018 som Rasmus fick svår huvudvärk. Han var 29 år och mitt i karriären.

– Jag kände ganska tidigt att huvudvärken var så stark att den inte kändes normal. Det var svårt att jobba och göra någonting egentligen, så jag sökte först hjälp på vårdcentralen och senare på akuten.

På akuten gjordes neurologiska tester som inte visade något avvikande. Han skickades därefter hem med epilepsiläkemedel mot neuropatisk smärta.

– Jag hade spränghuvudvärk och kräktes, men hade ingen feber. Alla varningsklockor borde ha ringt, istället blev jag hemskickad.

Väl hemma lade sig Rasmus i sängen, men klarade inte av att kliva upp igen. Han förmådde inte ens att dricka vatten. Då ringde sambon Helena ambulans. Tillbaka på akuten

genomfördes en röntgen. Den visade en förändring i högra tinningloben stor som en golfboll.

– Med blödningen runt om täckte förändringen halva skallen på röntgenbilden. Läkaren trodde att det var en hjärntumör. Det var väldigt tufft. Särskilt för Helena som var mer närvarande än jag just då, säger Rasmus.

Vid en undersökning med magnetröntgen (MR) hittades ytterligare fem förändringar i hjärnan. Beskedet var att det troligen rörde sig om kavernom.

Kavernomet opereras bort

Rasmus opererades akut för att få bort kavernomet och stoppa blödningen. Ingreppet tog sex timmar. Redan på uppvaket mådde Rasmus bättre än han gjort tiden innan upptäckten. Efter ett par dygn fungerade kroppen som vanligt. Rasmus blev utskriven med uppmaningen att leva livet som han alltid har gjort.

Idag är det över fem år sedan Rasmus opererades. Huvudets högra sida pryds av ett 15 centimeter långt ärr, från tinningen och vidare upp till pannan. De fem resterande kavernomen kontrollera med MR två gånger om året.

– Ett av dem har växt en centimeter. De andra fyra har inte förändrats. I bästa fall fortsätter det så, men jag går hela tiden med hotet om mer hjärnkirurgi över mig.

Huvudvärk och trötthet är Rasmus vardag

Den första tiden efter operationen hade Rasmus stora känselbortfall i huvudet. Idag är nervsmärtor och huvudvärk en del av hans vardag.

– Huvudvärken ökar under dagens lopp. Den blir värre och värre. Vissa dagar går aktiviteter bra, andra inte alls. Jag blir lite utbränd varje dag och kraschar på eftermiddagen.

Rasmus arbetar inom byggbranschen. Där finns stora förväntningar på närvaro och tillgänglighet. Han har dock en förstående arbetsgivare.

– Jag har inte kunnat jobba heltid sen jag blev sjuk. Jag kämpar för att klara av arbetet, men det kommer till ett högt pris.

Rasmus fungerar för det mesta bra den första delen av dagen. För att orka mer har han testat många olika läkemedel. Den konstanta huvudvärken behandlas med epilepsimedicinering och betablockerare. Ett stort problem är dock att biverkningarna ofta är trötthet. Därför är rutiner och strategier en viktigare del i Rasmus rehabilitering än läkemedel.

– Balansen är väldigt viktig. Egentligen hade jag behövt sluta jobba vid lunchtid, men det är sällan så det fungerar i verkligheten.

När Rasmus tränar kan det ge en paus från huvudvärken.

– Träning är jätteviktigt för mig, men tröskeln till att ta sig iväg är så otroligt hög. Vissa dagar vet jag att jag borde för jag skulle må bättre, men jag orkar inte. Jag försöker att få till träning åtminstone en dag i veckan.

Rasmus prioriterar familjen

För drygt ett år sedan blev Rasmus pappa till Oskar. Just nu är han föräldraledig och mår bra av den stressfria tillvaron.

Samtidigt finns en ständig oro över att inte räcka till när Oskar blir äldre.

– Att vara pappa är helt underbart, men det kommer bli tufft att ha en femåring. Jag fruktar den dagen då Oskar själv förstår att jag inte orkar leka som alla andra pappor.

Rasmus kavernom är inget som syns på utsidan, vilket gör det svårt för hans vänner och familj att fullt ut förstå hur det påverkar honom. Både Rasmus och Helenas föräldrar bor i närheten och vill hjälpa till. Det kan dock bli fel ibland.

– Det värsta är att få överraskningsbesök. Planering är absolut viktigast för mig för att orka dagen. Räknat i energi är jag en halv människa. Att prioritera socialt umgänge kostar väldigt mycket och jag kan ligga utslagen i ett dygn efteråt.

Sambon Helena får dra ett tungt lass vad gäller det sociala umgänget med Oskar. Ofta åker de iväg och lämnar Rasmus hemma.

– Jag klarar inte av att jobba, vara en bra partner och en bra pappa samtidigt. Jag missar mycket vilket resulterar i en stor ensamhet. Det är förstås också kombinerat med dåligt samvete från min sida, att jag borde räcka till.

Oron inför framtiden

Rasmus har funderat mycket på hur han hanterar oron av att leva med ett kroniskt tillstånd. Inför de årliga MR-undersökningarna påminns han om skörheten och får mycket ångest.

– Framför allt är jag rädd för att behöva opereras igen nu när familjen behöver mig. Jag tröstar mig med att oftast är det inte akut. När man har varit sjuk en längre tid vänjer man sig vid tanken.

För att hålla sig uppdaterad med ny information om kavernom är Rasmus med i föreningen CASE. Det var också genom föreningen som han fick information om vistelsen på Ågrenska. Under veckan fick deltagarna bland annat lyssna på föreläsningar om genetik och aktuell forskning.

– Innan vi fick Oskar gjorde jag en genetisk utredning som bekräftade att mina kavernom inte är ärftliga. Nu fick jag ny information som kanske förändrar den vetskapen. Det kändes väldigt jobbigt. Men är det något de här åren har lärt mig så är det att leva i nuet, att acceptera det jag inte kan förändra och att lära mig att hantera ovissheten.

Inflammation och koagulation vid kavernom

– Genom vår forskning har vi kunnat visa att inflammation har betydelse för utvecklingen av kavernom. Detta kan ge oss bättre behandlingsmöjligheter och möjligheter för att i framtiden upptäcka kavernom tidigare. Det säger Peetra Magnusson som är docent vid Uppsala universitet.

Kavernom är en sjukdom som påverkar kroppens blodkärl. Endotelceller är den typ av celler som finns innerst i blodkärl och som är i direktkontakt med blodet. Vid kavernom påverkas endotelcellernas funktion. Det är endotelcellerna i venerna som är påverkade. Venerna är de blodkärl som leder tillbaka syrefattigt blod till hjärtat. Artärerna är blodkärlen som leder syrerikt blod från hjärtat ut till kroppen. På artärsidan finns inga störningar i funktionen.

– Varför det ser ut på det viset är något som vi försöker förstå, säger Peetra Magnusson.

Blod-hjärnbarriären är de mycket tätt sammanfogade blodkärlsväggar som hindrar blodet från att lämna blodbanan och sippra ut. I kavernom läcker kapillärerna, de minsta blodkärlen, blod ut i hjärnvävnaden.

– Det är många olika proteiner och strukturer som måste samarbeta för att blod-hjärnbarriären ska fungera. Mutationer i CCM-generna orsakar förlorade egenskaper i blodkärlens endotelceller. Konsekvenserna blir att cellerna inte håller ihop som de ska vilket gör barriären bräcklig.

Inflammation

Uppgiften för en inflammation är att döda och eliminera mikroorganismer som har kommit in i blodcirkulationen genom sår eller infektion. Inflammationen ska även ta hand om skadade kroppsegna celler och starta läkning av skadad vävnad.

I olika studier har man kunnat visa att inflammation är kopplat till kavernom eftersom man har hittat både immunceller, som B-celler, T-celler och makrofager, samt inflammatoriska cytokiner (IL-1-beta, IFN-gamma och TNF-alpha) vid blödningar orsakade av kavernom.

– Vid studier på möss med CCM har det också visat sig att behandling med immunhämmande eller antiinflammatoriska läkemedel har kunnat minska kavernom, säger Peetra Magnusson.

Blodkoagulation

En väsentlig funktion i kroppen är att immunförsvaret kan reglera en blödning. Det sker genom att blodet lever sig (koagulerar). Det som sker vid levring är att ett system av celler och proteiner förseglar stället där blodkärllet läcker. Det bildas ett blodkoagel (en blodklott). När läckaget har läkt avlägsnar ett annat system av celler och proteiner blodklotten.

– Blodkoaguleringen är en viktig del i symtomutvecklingen vid kavernom. I vår forskning har vi sett att ett antal proteiner som har en viktig roll i hur stabil blodklotten blir är påverkade vid kavernom, säger Peetra Magnusson.

Peetra Magnussons forskning

Genom bland annat studier på möss undersöker Peetra Magnussons forskningsgrupp sambandet mellan inflammation och kavernom. Resultat visar att mössen får förhöjda nivåer av cytokiner och kemokiner. Dessa är båda proinflammatoriska proteiner som alltså bildas vid inflammation. De förhöjda nivåerna av cytokiner och kemokiner har ett samband med utvecklingen av kärllmissbildningarna.

– Detta styrker att inflammation är av betydelse för sjukdomsförloppet, säger Peetra Magnusson.

Forskargruppen har också tittat på olika behandlingsmöjligheter vid kavernom. För personer med familjära kavernom kan oron vara stor för att ytterligare blödningar ska uppkomma under livet. Det finns studier som indikerar att behandling med koagulationshämmande läkemedel innebär minskad risk för blödning.

– Det kan bero på att hämningen av blodlevring minskar påfrestningen på blodkärlen i kavernomet. När ett blodkoagel blockerar blodets flöde i kärnen blir det en ökad påfrestning på intilliggande blodkärl och hjärnblödning kan uppstå.

För mer information och närmare beskrivning av Peetra Magnussons forskning:

Inflammation och koagulation vid kavernom – artikel med Peetra Magnusson (öppnas som pdf):

neurologiisverige.se/wp-content/uploads/2022/12/Neurologi-i-Sverige-Nr-4-Stroke.pdf

Vetenskapliga artiklar:

Maria A. Globisch, Peetra U. Magnusson m.fl (2022).

Immunothrombosis and vascular heterogeneity in cerebral cavernous malformation. *Blood*, 140(20)

ashpublications.org/blood/article/140/20/2154/486315/Immunothrombosis-and-vascular-heterogeneity-in

Anthony C. Y. Yau, Peetra U. Magnusson m.fl (2022)

Cellular and Molecular Life Sciences, 79(4): 206

ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8949649/

Behandlingsstudier

- Propranolol (betablockerare)
- Atorvastatin Rho (kinashämmare) nu i Fas II klinisk prövning

Frågor till Peetra Magnusson

Har vanliga betablockerare samma effekt som propranolol?

– Det har vi inte sett att det har. Vi forskar nu på att visa effekten av propranolol.

Vad är biomarkörer?

– Oftast är det ett protein som går att mäta genom ett blodprov och som kan indikera ett biologiskt tillstånd.

Julias epilepsi kommer tillbaka

Ungefär en månad efter Julias operation märktes en tydlig skillnad: epilepsin var borta.

– Vi kände att nu är det helt bra och det var fantastiskt. Det var så tydligt att epilepsin berodde på att kavernomet liksom satt där och störde allt, säger Caroline.

Ett och ett halvt år efter operationen, mitt i Luciatåget, fick Julia ett frånvarosanfall. Det visade sig att epilepsin var tillbaka. Medicin sattes in direkt. Julia har två mediciner, en förebyggande och en akutmedicin. Föräldrarna berättar att Julia alltid har kvar motoriken under ett anfall och har därför aldrig behövt ta den akuta.

– Kanske att hon tappar händerna lite, men det blir aldrig farligt. Om hon inte är i vatten, sådana saker får vi ha koll på. Hennes motorik är lite svajig emellanåt, säger Caroline.

Anfallen som Julia har idag är inte lika kraftiga som innan operationen. Varför det tog ett och ett halvt år innan epilepsin kom tillbaka vet man inte.

– Läkarna tror att det kan vara ärrvävnaden som irriterar, den var kanske mikroskopisk till en början så att den inte påverkade Julia. Vi har inte fått något svar i alla fall, säger Thomas.

– Det var såklart en stor besvikelse när epilepsin kom tillbaka, vi hade nästan hunnit glömma den efter så lång tid utan. Vi har

väl börjat landa i att orsaken till att den kom tillbaka inte spelar någon större roll. Vi får helt enkelt hantera symtomen och problemen där vi står, säger Caroline.

Neurologiska och kognitiva konsekvenser

– Eftersom barns hjärnor är under utveckling kan kavernom påverka olika funktioner här och nu, men också på längre sikt. Det säger Eli Gunnarson som är barnneurolog vid Astrid Lindgrens barnsjukhus.

Hjärnan och nervsystemet är vårt mest komplexa organsystem. Det styr basala funktioner som att andas, sova, se och höra. Hjärnan styr också vår kognitiva förmåga. Kognition handlar om förståelse, minne, uppmärksamhet, logik och inläring. Hjärnans funktion påverkar också de exekutiva funktionerna, till exempel vår förmåga att planera, genomföra och avsluta en aktivitet.

Olika delar av hjärnan styr olika funktioner

Beroende på kavernomets lokalisation kan olika symtom uppstå.

Förändringar i...

... *frontalloberna*, eller pannloberna, det vill säga främre delen av hjärnan, kan ge påverkan på motorik, beslutsfattande, social förmåga, arbetsminne och motivation.

... *temporalloberna*, eller tinningloberna, kan ge språkliga svårigheter och långtidsminnet kan vara påverkat. Nedsatt affektreglering som oro, ångest och utåtagerande beteende förekommer också samt förändringar i personlighet.

... *parietalloberna*, eller hjässloberna, kan ge nedsatt känsel och svårigheter med rums- och kroppsuppfattning.

... *occipitalloben*, eller nackloben, kan ge svårigheter med syntolkning och synfältsbortfall.

... *cerebellum*, eller lillhjärnan, kan ge konsekvenser som koordinations- och balansproblem, finmotoriska problem och kognitiva svårigheter.

... *hjärnstammen*, som styr icke viljestyrda funktioner, kan påverka andning, sväljning och ögonmotorik bland annat.

– De olika hjärnhalvorna har också delvis olika funktioner. Vilken sida som är påverkad kan därför spela roll för symtom och neurologisk påverkan, säger Eli Gunnarson.

Barn och unga med kavernom

Förändringar i hjärnan kan påverka både funktionerna här och nu och utvecklingen på sikt. Det kan ofta vara svårt för den enskilda individen att förutse vilka konsekvenserna blir och vad man kan förvänta sig efter en längre tid.

Barn och unga med förändringar och blödningar i hjärnan kan ha utmaningar och svårigheter med:

- motorik, fysisk förmåga och ork
- språk och tal
- inlärning
- uthållighet
- koncentration och uppmärksamhet
- långsamhet
- minne
- läsning och matematik
- syn
- social funktion
- beteende
- nedstämdhet, ångest och trötthet
- epilepsi.

Blödningar i hjärnan kan också ge akuta symtom som vid stroke, till exempel snabbt uppkomna neurologiska bortfall (motorik, förlamning, talsvårigheter, synbortfall, känselstörningar) och svårigheter med kognition och exekutiva funktioner.

– Symtomen beror på hur snabbt blödningen sker, hur omfattande den är och vilket område i hjärnan som drabbas, säger Eli Gunnarson.

En blödningsstroke i barndomen kan ge en förvärvad hjärnskada. Bland barn och ungdomar som får hjärnblödningar är det vanligt med påverkan på tal, språk och kommunikation under barndomen. Dessa kan finnas kvar under lång tid. Ungefär hälften av barnen får en kognitiv påverkan. Ofta påverkas de exekutiva funktionerna – såsom uppmärksamhet, impulskontroll och processhastighet.

– Problemlösning går långsammare. Det är också vanligt med beteendeförändringar och humörsvängningar. Många känner av hjärntrötthet, vilket ofta yttrar sig som en nedsatt mental uthållighet. Barnen klarar inte av lika mycket utmaningar och motgångar eftersom hjärnan är trött, säger Eli Gunnarson.

Barn som har haft hjärnblödning behöver rehabilitering med målet att återfå funktion och för att underlätta och främja fortsatt utveckling.

– All behandling utgår ifrån att skapa förutsättningar för förbättring och vidare utveckling för barnen på sikt. Många barn och ungdomar behöver stöd, anpassningar och habiliteringsinsatser längs vägen.

Frågor till Eli Gunnarson

Vår dotter fick de flesta av sina symtom efter operationen, vad beror på vad?

– Man kan få nya symtom efter en operation eftersom man har varit inne och opererat i hjärnan. Potentiellt kan detta ge en neurologisk påverkan som inte fanns innan operationen. Som neurokirurgen Ulrika Sandvik sa i sin föreläsning gäller det alltid att väga nytta och risk med operationen. En operation kan göras till exempel för att lindra epilepsi och för att förebygga framtida komplikationer.

Gäller dessa svårigheter även för oss som är vuxna med kavernom?

– Ja, många vuxna kan också ha dessa svårigheter. En viktig skillnad är dock att barn har fått kavernom och eventuella blödningar när hjärnan fortfarande är under utveckling.

Julia kämpar med skolan

Julia har dysfasi, en språkstörning som gör det svårt för henne att hitta orden ibland. Föräldrarna upplever att den blev mer utmärkande efter operationen.

– Det är svårt att säga om det är kavernomet som har stört utvecklingen eller en effekt av operationen. Eller kanske sammanföll det lite med att kraven i skolan ökade, säger Thomas.

Julia följs upp av ett team som arbetar med stöd, funktion och rehabilitering vid lättare förvärvad hjärnskada för barn. Julia har npf-symtom, bland annat koncentrationssvårigheter och "myror i brallan". Därför är också ett neuroteam inkopplat. De har gjort en screening för adhd som visade att Julia låg i gränslandet för en diagnos. Den gången såg man hennes kavernom som den primära orsaken till problematiken.

– Då visste vi inte att adhd finns i familjen. Om det finns en ärftlighetsaspekt i botten hade Julias npf-symtom kanske sett likadana ut även utan kavernomet, eller har de snarare förstärkts av det? Det är svårt att säga vad som är hönan och ägget. Teamet vill göra en ny utredning, de väntar bara på att Julia ska lite äldre, säger Caroline.

Julia har svårigheter med att skriva, läsa och räkna. Det gör skolan kämpig för henne. Hennes rehabteam sköter kontakten med skolan och ser till att hon får de anpassningar som behövs.

– Det är jättebra! Julias svårigheter syns ju inte riktigt på utsidan. Det finns en misstanke om dyskalkyli som hon också ska utredas för, säger Caroline.

Än så länge finns inget motstånd att kliva upp och gå till skolan. Julia älskar sina kompisar och umgänget på raster och fritids. Hennes föräldrar är dock uppmärksamma på om motivationen börjar sjunka.

– Lärarna stöttar upp Julia så att hon klarar kraven, men sedan släpper de henne. Det är nästan värre än att ha uttryckliga svårigheter som sätter stopp för det. För Julia blir det en konstant ansträngning, hon kämpar extremt mycket för kunna hålla sig kvar över gränsen, säger Thomas.

– Om Julia börjar uppleva att hon ofta misslyckas ser vi en stor risk. Då kan ju det här gå åt pipan. Men än så länge gör det inte det. Vi försöker hålla i och vara lite proaktiva, säger Caroline.

Föräldrarna tycker själva att det är en utmaning att ställa lagom höga krav på Julia.

– Jag tror att föräldrar till barn som har svårigheter kan känna igen sig i att man blir lite extra hönsamma. Vi behöver bli lite bättre på att ge Julia utrymme. Hon vill vara självständig och är väldigt bra på att uttrycka det. Hon har mycket viljestyrka och vi märker att det finns en blivande tonåring därinne, med allt vad det innebär, säger Caroline.

Kommunikation

– Kommunikation är lika viktigt som att äta, sova och röra på sig. Det handlar inte bara om att kunna be om något, det kan också vara att skämta, säga nej och ropa hej. Det säger Gunnel Ivarsson som är arbetsterapeut och arbetar på Dart i Göteborg.

Dart är en specialistenhet för kommunikationsstöd och digital delaktighet för personer med funktionsnedsättning. Verksamheten tillhör Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg. De arbetar patientnära, men också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation. Denna finns bland annat beskriven i svensk lag i form av barnkonventionen samt i FN:s konventioner, exempelvis den om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vad är kommunikation och hur utvecklas den?

Allt utbyte av information mellan människor, medvetet eller omedvetet, är kommunikation. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Vi söker kontakt för att få närhet, få behov uppfyllda, vara delaktiga och lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Små barn visar att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon. – En önskan om att kommunicera startar redan innan ett barn föds. Nyfödda kan kommunicera genom att till exempel imitera enkla ansikts- och handrörelser, säger Gunnel Ivarsson.

I de första stegen av kommunikationsutvecklingen är vi beroende av att ha en omgivning som tolkar det vi uttrycker – kommunikationen är partnerberoende. Det lilla barnet reagerar spontant på händelser och visar det med kroppen.

I nästa steg börjar barnet utforska omgivningen och förstå att hen kan påverka vad som händer runt omkring. Så småningom upptäcker barnet att det går att göra flera saker samtidigt. Barnet lär sig att styra omgivningens uppmärksamhet, kan begära, peka och säga nej. När barnet kan mer än 50 symboler eller ord börjar hen kunna kombinera orden till meningar.

Ordförrådet växer oavsett om barnet talar, pekar på bilder eller tecknar.

När barnet inte svarar som förväntat på kontakt, på grund av till exempel en funktionsnedsättning, har vuxna en tendens att bli lite försiktiga och kommunicera mindre. Många gånger blir omgivningen mer styrande i kommunikationen genom att till exempel fråga mycket.

– Istället behöver vi ösa på med mer kommunikation och kommentera istället för att fråga. Vi behöver jobba aktivt med att både prata och lyssna. Ge barnet tid och ha en positiv förväntan. Kanske behöver du vänta på respons i 20 sekunder, säger Gunnel Ivarsson.

Använda alternativa kommunikationssätt

Det är vanligt att personer som har svårt att uttrycka sig och/eller förstå vad andra säger känner stor frustration, vilket kan leda till ett utmanande beteende. Att omgivningen anpassar sin kommunikation och använder alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) kan förebygga och minska ett utmanande beteende. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på – och eventuellt förändra – sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter.

Samtalsmatta

Samtalsmattan är ett viktigt redskap, en resurs för kommunikativa rättigheter och en metod som gör det möjligt att uttrycka åsikter och känslor med hjälp av visuellt stöd. Det är en matta där barnet själv har möjlighet att gradera sin inställning eller sina känslor i förhållande till saker och ting. Det görs med hjälp av bilder eller ord med kardborreband på baksidan. Samtalsämnena kan till exempel vara "Hur var din dag i skolan?" eller "Hur gick det att åka taxi?".

På Darts hemsida finns många fler exempel på olika AKK och hur de används: vgregion.se/ov/dart/

Skriva – ju fler sätt desto bättre

Det finns många olika sätt att lära sig skriva och få extra hjälp på vägen. Många vanliga surfplattor och datorer har i dag ordprediktion, alltså att det räcker att skriva en bokstav för att få ett förslag på ord. Det finns också programvaror där barnet kan skriva med bilder och symboler. På vissa surfplattor är det möjligt att producera text genom att spela in tal. Det kallas för diktering eller tal till text.

– Det finns många andra sätt att skriva än för hand, till exempel kan man använda skärmtangentbord som finns på google, säger Gunnel Ivarsson.

Hur ska man börja?

Ett första steg kan vara att göra en kartläggning av barnets kommunikativa signaler. Då kan hela nätverket kring barnet fundera på hur barnet kommunicerar, hur vi tolkar det och hur vi ger respons. Alternativ och kompletterande kommunikation syftar till att förstärka, utvidga, utveckla och underlätta. När ett nytt hjälpmedel ska introduceras är det viktigt att inte göra det för krångligt i början. Det är bra att börja i ett par situationer som barnet gillar, då blir det lättare att lära in det nya. För att barnet ska förstå vad man ska använda tecken, bildkartor och andra kommunikationshjälpmedel till – och vad de betyder – behöver omgivningen vara modell. Den vuxna ska alltså själv använda samma kommunikationssätt som barnet, exempelvis peka på bilder, kombinerat med tal.

– När vi som förebilder använder AKK talar vi långsammare vilket i sig är viktigt. Vi vuxna tenderar att prata lite för fort, säger Gunnel Ivarsson.

För att få hjälp att komma vidare med barnets kommunikation kan man vända sig till en logoped, arbetsterapeut eller pedagog på till exempel habiliteringen.

– Om behov finns är det aldrig för sent att börja med AKK, säger Gunnel Ivarsson.

Länktips:

vgregion.se/ov/dart – Darts webbsida – här finns mer information om kommunikation och AKK samt färdigt material till exempel samtalskartor

aktiv.se – information och filmklipp om kommunikation och AKK, information om föräldrakurser, kurser för personal i skola och förskola samt färdiga samtalskortor för utskrift
bildstod.se – material till bildstöd med sökmotor.

Arbetsterapi vid kavernom

– Som arbetsterapeuter kan vi hjälpa till med att underlätta aktiviteter i det dagliga livet, genom till exempel anpassningar i hem, skola och fritidsaktiviteter. Det säger Johanna Nanne som är arbetsterapeut vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Arbetsterapeuter arbetar med strategier och hjälpmedel som kan underlätta vardagen för personer med olika funktionsnedsättningar.

Vardagsaktiviteter

Aktiviteter i det dagliga livet (ADL) beskriver Johanna Nanne som det mest basala vi gör i vår vardag. Det kan handla om på- och avklädning, förflyttningar, hygien, måltidssituationer och fysiska aktiviteter.

– Detta är aktiviteter som för de flesta kan ses som enkla men som egentligen kräver ganska mycket av oss, säger Johanna Nanne.

När arbetsterapeuten bedömer vad som är utmanande i en viss aktivitet brukar man bryta ner momenten i personliga utmaningar, utmaningar i miljön och de utmaningar som finns i aktiviteten i sig. Många barn har särskilt problem med processfärdighet. Johanna Nanne förklarar att det är barnets förmåga att planera, strukturera, upprätthålla och avsluta de olika momenten i aktiviteten.

– För många barn kan bildstöd underlätta genom att visa de olika momenten och vilken ordningsföljd de har, säger Johanna Nanne.

Handfunktion

Arbetsterapeuten ansvarar för rehabilitering av funktion av armen från armbågen och nedåt. Vid kavernom kan ibland handfunktionen vara påverkad. Det kan till exempel finnas en

minskad styrka, ökad eller minskad muskelspänning, nedsatt känsel eller svårigheter att utföra finmotoriska moment. Behandling kan bestå av handortoser och träning i vardagsaktiviteter och lek.

– Den bästa behandlingen är träning. I olika vardagsaktiviteter och i lekar som kräver att barnet använder båda händerna samtidigt, säger Johanna Nanne.

Hjärntrötthet

Vid alla typer av neurologiska sjukdomar och skador är det vanligt med hjärntrötthet. Hjärntrötthet kallas också för fatigue och kännetecknas av en utmattnings- och orkeslöshet som är kraftigare än vanlig trötthet. För en person med hjärntrötthet är det viktigt att fundera över vilka förutsättningar som ges för att klara av en uppgift eller aktivitet.

– För skolbarn med hjärntrötthet behöver man fundera på hur miljön och aktiviteterna i skolan är utformade. Finns det tillgång till enskilt grupp- eller hörselkåpor för att stänga ute ljud? Finns det tillgång till vilorum för att spara energi?

Johanna Nanne tipsar om att kartlägga barnets hjärntrötthet genom några strategier:

- föra energidagbok
- bibehålla rutiner
- planera och prioritera dagarna
- förebygga trötthet genom pauser för vila under dagen
- minska stimuli runt barnet
- informera omgivningen.

– En annan strategi är att ha ett aktivitetsschema. Tänk varannan aktivitet, varannan vila och låt barnet vara involverat i planeringen, säger Johanna Nanne.

Tips från deltagare:

Information från SPSM (Specialpedagogiska skolmyndigheten) om hjärntrötthet –

spsm.se/funktionsnedsattningar/forvarvad-hjarnskada/forvarvade-hjarnskador---inledning/

Frågor till Johanna Nanne

Mitt barn skulle behöva ta en tupplur i skolan, men hon somnar aldrig på dagtid. Vad kan man göra då?

– Vila kan ofta fungera lika bra som sömn. Det är viktigt att ha en dialog med barnet och försöka förklara att vila och pauser är förutsättningar för att barnet ska orka hela dagen.

Kan man få hjälp av arbetsterapeut att prata med skolan?

– Jag skriver ibland intyg som man kan ta med till skolan där jag förklarar barnets behov och tipsar om olika åtgärder som skolan kan vidta för att hjälpa barnet.

Är det skillnad mellan barn- och vuxenvård hur man arbetar som arbetsterapeut?

– Med barn arbetar vi med ett stort aktivitetsperspektiv som involverar både basala aktiviteter men även fritidsaktiviteter och skola. Delaktighet i lek är något som vi arbetar mycket med. Vi försöker att fånga in alla delar i barnets vardag. Vuxenvården arbetar också med basala aktiviteter. Var de lägger sitt fokus i övrigt har jag svårt att uttala mig om.

Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla.

Barn med olika funktionsnedsättningar har kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas veckans program för barnen och ungdomarna. Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser. För att skraddarsy veckans aktiviteter med barnen samtalar barnteamet med föräldrarna om barnen med diagnos och får information från deras skolor. Även syskonen får ett eget program.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är Världshälsoorganisationens (WHO:s) begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna – och anpassningen av dem – mycket viktiga.

Allmänna mål för familjevistelsen

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *barnen ska få träffa andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan barnen känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att skapa en *miljö där barnen känner trygghet och trivsel*. Varje familj har en huvudansvarig person från barnteamet och barnens unika förutsättningar, intressen och behov är utgångspunkten vid utformningen av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar hos den som vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Det gäller även för barn. Därför är personalen tydlig och använder individanpassad kommunikation. Personalen i barnteamet är lyhörda för barnens uttryck och önskemål och är beredda att anpassa aktiviteterna efter dem. Ett exempel på tydliggörande specialpedagogik och ett tryggt inslag är att Kalle Kanin alltid hälsar de små barnen välkomna vid samlingen varje morgon. Kalle har med sig bilder på de aktiviteter som barnen ska göra under dagen.

Inför varje familjevistelse på Ågrenska utformar barnteamet även specifika mål i planeringen av aktiviteter. Målen baseras på de typiska symtom som är kopplade till diagnosen.

Läs mer om Ågrenskas arbete på agrenska.se

Länktips

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

mfd.se – myndigheten för delaktighet

mtm.se – myndigheten för tillgängliga medier (talböcker, punktskrift och lättläst material)

ritadetecken.se – webbtjänst med ritade tecken

skoldatatek.se – digitala tips och appar för tillgänglighetsanpassning

skolappar.nu – appar kopplat till det centrala innehållet i Lgr 11

goteborg.se/eldorado – upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

logopedeniskolan.blogspot.se – blogg om språk-, tal, och lässvårigheter

varsam.se – hjälpmedelsbutik

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

lekolar.se – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation. Den är ofta livets längsta, och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har en bristfällig kunskap om sin brors eller systers funktionsnedsättning och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Det går inte att veta hur mycket syskonet förstått och hur han eller

hon har tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.

- Att ta till sig kunskap tar tid. Det är viktigt att prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemen eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som 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 skadan. Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt särskilt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över".

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om sitt syskon med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de när de åker hem från Ågrenska ska 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. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan istället bekräfta och sätta ord på dem.

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

kan handla om sorg över att inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

Läs mer om syskon

Det finns mycket konkret information om vårt arbete med syskongrupper på Ågrenskas webbplats. Där finns bland annat information om syskonrollen i olika åldrar, arbetsmaterial som exempelvis verktyg för samtal med syskon, filmer och litteraturtips: agrenska.se/syskonkompetens

Julia har en storebror

Alexander var fem år när Julia föddes. Föräldrarna berättar att syskonen är som natt och dag i det mesta. Julia är explosiv och verbal, Alexander är lugn och jordnära.

– Och världens snällaste storebror. De kommer bra överens. Det handlar nog mycket om att de har så olika syskonroller i familjen, det blir ingen konkurrens mellan dem, säger Caroline.

Familjen har gjort en fotobok om kavernomet. Där finns hela processen dokumenterad, från beskedet till efter operationen.

– Julia och Alexander har suttit tillsammans och tittat i fotoboken ibland. Den är lika mycket för hans skull eftersom han inte fick vara med på sjukhuset. Som förälder är det så lätt att börja överproblematisera, men jag hoppas och tror att Alexander inte funderar eller oroar sig över något, säger Caroline.

– Vi har också varit lyckligt lottade i att ha mycket flexibilitet i vardagen. Trots att det har varit mycket runt Julia har vi alltid haft tid för Alexander. Jag tror faktiskt inte att han har känt sig åsidosatt, säger Thomas.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. För vuxna med stora tandvårdsbehov finns det olika tandvårdsstöd att söka. Det säger specialisttandläkare Danijela Toft, som föreläste tillsammans med logoped Lisa Bengtsson och tandhygienisterna Annette Carlsson och Lovisa Dahlheim. De arbetar alla på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset, i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. 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 odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center under familje- och vuxenvistelserna många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna och information som vårdnadshavare lämnat sammanställs i databasen MHC-basen.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se och via [MHC-appen](#).

Munhälsa vid kavernom

Danijela Toft berättar att teamet på Mun-H Center har träffat glada och samarbetsvilliga barn under dagen, med fina tänder och god munhygien. Några barn hade bettavvikelser och tandpressning/tandgnissling. Det fanns också en något ökad förekomst av muntorrhet.

– Det kan vara svårt att veta om ens barn har muntorrhet. Seg saliv och stor törst kan vara några tecken, säger Danijela Toft.

Bettavvikelser

Vid påtaglig motorisk påverkan på mun och ansikte kan bett och ansiktsutveckling påverkas. Tidpunkt, ålder och omfattning av skadan har betydelse. Även vuxna kan få bettförändringar. Vid kavernom som orsakat en neurologisk skada kan personen också få symtom från käkled och tuggmuskulatur. Det kan till exempel innebära att personen överbelastar ena delen av käken vilket kan leda till smärta och huvudvärk. Även stress, oro och ångest kan utlösa symtom som tandpressning, tandgnissling och kindbitning.

– Den här typen av spänningstillstånd går att behandla med träning och olika typer av bettskenor, säger Danijela Toft.

Tandläkare som specialiserat sig på käkledsbesvär kallas för bettfysiolog.

Biverkningar av läkemedel

Det är viktigt att tandvården får information om vilka läkemedel barnet tar inför ett besök hos tandläkaren. Vanliga biverkningar av läkemedel som antiepileptika och betablockerare är illamående och kräkningar, men också muntorrhet. Muntorrhet kan leda till ökad risk för att få blåsor i munnen (afte), svampinfektioner och karies. Muntorrheten går att lindra genom att smörja munhålan med solrosolja på en muntork eller använda andra anpassade produkter som ger ökad salivproduktion.

– Att dricka vatten istället för sötad dryck är också en tumregel vid muntorrhet, säger Danijela Toft.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda

vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Goda kostvanor är viktigt. Tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

– I första hand är det förstas viktigast att säkerställa barnets tillväxt och näringsintag. Det är också bra att kompensera med en bra försvarsfaktor som lite extra fluorid, säger Danijela Toft.

Hjälpmedel

Danijela Toft tipsar också om olika hjälpmedel vid tandborstning. Det går till exempel att visualisera tid med en tandborste som blinkar eller ett enkelt timglas. Bildstöd med ett tandborstschema samt hjälpmedel för förstorat grepp, tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve) och munvinkelhållare är andra exempel. Med viss regelbundenhet är det bra att göra egeninfärgning av tänderna för att se hur väl rengjorda de faktiskt är.

– Det är viktigt att skapa rutiner. En del barn tycker inte om smaken på tandkrämen, då finns det alternativ. Extra fluorid i tandkräm eller på en muntork kan vara bra för de som har en ökad risk för karies eller erosionsskador.

Att tänka på:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och lämna information om barnets diagnos och medicinering. Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Informera tandvården om att det finns särskilda behov. Vid ljuskänslighet, erbjud solglasögon. Vid ljudkänslighet, erbjud hörselkåpor.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och på stolen barnet ska sitta i (användbara bilder finns på vgregion.se/ov/dart/fardigt-material/vard/).

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för

pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda och behandla kommunikationsförmåga och ätförmåga hos barnet. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska träningen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Oralmotorisk träning är som ”fysioterapi för munnen”, man stimulerar, aktiverar och stabiliserar, säger Lisa Bengtsson.

Oralmotorik vid kavernom

Blödningar i centrala nervsystemet kan orsaka symtom som ansiktsförslamning, sensoriska svårigheter, ät- och tuggsvårigheter, sväljsvårigheter, salivläckage samt påverkan på tal, röst och artikulation.

– Detta kan i sin tur kräva träning, och för att hantera de svårigheter som uppstår behövs kompensatoriska strategier. Därför är det viktigt med tidig och långsiktig hjälp, säger Lisa Bengtsson.

Språk och tal

Språk och tal är två olika saker. Språk handlar om förståelse för ord, meningsbyggnad och kommunikation mellan människor. Tal är å andra sidan rörelse. Det är det finmotoriska samarbetet mellan olika delar av mun- och käkpartiet som krävs för att få fram orden.

– Vid problem med tal och språk behöver vi först ta reda på var svårigheterna ligger. Det avgör behandlingen, säger Lisa Bengtsson.

Ät- och sväljsvårigheter

Även förmågan att äta och svälja styrs av många olika muskler och delar av ansiktet. Dessa kan i sin tur påverkas av neurologiska skador. Vid ätträning är sensorisk stimulans och tuggträning viktiga delar. Att öva på att svälja är den bästa träningen för att lära sig att svälja. För att barnet ska få träna på lagom nivå kan flöde (hur mycket vätska man får åt gången och hur fort det kommer) och konsistens anpassas.

– Ett tips är att placera vätska i kinden. Det finns också olika flaskor och sprutor anpassade för att ge en liten dos vätska åt gången, säger Lisa Bengtsson.

Lisa Bengtsson förtydligar att när träning rekommenderas måste alla inblandade veta vad man vill träna och varför man utför träningen.

Vuxna med kavernom

Annette Carlsson och Lovisa Dahlheim, båda tandhygienister, föreläste för de vuxna deltagarna vid vistelsen för kavernom. De berättade om olika hjälpmedel för daglig munvård (se information om hjälpmedel ovan). De produkter som föreslås för barnen är också lämpliga för vuxna. Collis-curve-tandborsten finns i olika storlekar och är speciellt bra när det finns kväljningssvårigheter och för att komma åt längs tandköttskanten på ett bra sätt.

– Det är viktigt att det inte ligger kvar matrester efter måltiden. En nedsatt rörlighet i tungan kan göra det svårt att få rent, därför är det viktigt att skölja efter måltid, säger Annette Carlsson.

Flera av de vuxna deltagarna berättade om problem med muntorrhet och diskuterade olika lösningar som receptfria preparat att smörja munnen med. Ett tips är att ha en liten flaska med fluoridlösning med sig, som man kan skölja med mitt på dagen.

– Tänk på att berätta för tandvården om du har sväljningssvårigheter, så att vi tar hänsyn till det vid behandling, avslutar Lovisa Dahlheim.

Annette och Lovisa tipsade också de vuxna deltagarna att läsa på om de olika tandvårdsstöd som finns för vuxna med stora tandvårdsbehov. Mer information finns på [1177.se](https://www.1177.se) och [Socialstyrelsens hemsida](https://www.socialstyrelsen.se).

Samordning

Som förälder eller vuxen med kavernom kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser i vården. Då kan man be om hjälp med att samordna kontakten mellan till exempel tandläkare, logoped, oralmotoriskt team och nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skrifterna *Uppleva med munnen*, *När barnet har svårt att äta*, *Nedsatt salivkontroll* eller *Bitbeteende*. De finns att läsa eller beställa på Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se

Försäkringskassan

Maria Byrgren är verksamhetsutvecklare och samverkansansvarig för funktionsnedsättning. Hon informerade om vilket stöd som går att få från Försäkringskassan.

Omvårdnadsbidrag

Omvårdnadsbidrag är ett ekonomiskt bidrag till föräldrar med barn som har en funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den *omvårdnad* och *tillsyn* som barnet behöver utöver vad som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidrag finns i fyra olika nivåer och är skattepliktigt och pensionsgrundande. Om man har flera barn att söka omvårdnadsbidrag för räknas barnens totala behov av tillsyn in i bedömningen.

– Omvårdnadsbidraget är pensionsgrundande men inte sjukpenninggrundande. Det är viktigt att känna till om föräldern tänker sig att till exempel förkorta sin normala arbetstid. Omvårdnadsbidraget ger inte något "skydd" för den tidigare inkomsten, säger Maria Byrgren.

Ansökan görs på Mina sidor på Försäkringskassans hemsida eller genom att skicka in ansökan per post. Läkarutlåtande ska bifogas ansökan om det inte finns särskilda skäl som talar emot det.

– Det är viktigt att utlåtandet kan beskriva behoven av omsorg. Om det finns läkarutlåtande hos oss sedan innan kan vi många gånger använda det, kanske med någon komplettering, säger Maria Byrgren.

Föräldrar kan få omvårdnadsbidrag fram till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Försäkringskassan gör regelbundna omprövningar av rätten till omvårdnadsbidrag.

Exempel på vad som räknas som omvårdnad:

- direkta vårdinsatser
- praktisk hjälp
- särskild kosthållning
- skapa rutiner och struktur
- aktivering och motivering
- kommunikation och samspel
- städning och klädvård
- inläring, träning och ny teknik
- samordning och planering
- kontakter
- inhämta kunskap.

Exempel på vad som räknas som tillsyn:

- avstyra och förhindra situationer som kan vara farliga, bland annat hindra att barnet rymmer, råkar ut för eller orsakar olyckor eller på annat sätt skadar sig själv eller andra
- föräldern måste finnas hemma på grund av barnets rädsla för att lämnas ensam
- föräldern måste finnas tillgänglig via telefon eller på annat sätt ha beredskap för att förebygga
- föräldern behöver snabbt finnas till hands vid hastiga förändringar i barnets fysiska eller psykiska hälsotillstånd.

Vid beviljat omvårdnadsbidrag finns även rätt till förkortning av normal arbetstid. Normal arbetstid ska kunna förkortas med upp till en fjärdedel.

– Detta ansöker man om hos sin arbetsgivare, säger Maria Byrgren.

Merkostnadsersättning

Merkostnadsersättning är en ersättning för förhöjda kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Merkostnaderna behöver uppgå till minst 13 125 kronor per år. Det kan vara svårt att få merkostnadsersättning beviljat.

– Avslagen ligger just nu på 90 procent när det gäller merkostnadsersättning för barn. Orsaken till det beror främst på att godtagna merkostnader inte kommer upp till den lägsta nivån, säger Maria Byrgren.

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning (TFP) kallas också för vård av barn (VAB) och kan ges till förälder eller likställd med förälder då barnet är sjukt. TFP kan ges i maximalt 120 dagar per år. TFP för allvarligt sjukt barn är obegränsat. För barn som tillhör LSS tillkommer 10 kontaktdagar per år som kan användas för aktiviteter för att ge föräldrar ökad kunskap i hur de kan stötta sitt barn. TFP baseras på vårdnadshavarens sjukpenningsgrundande inkomst (SGI).

– För att ha rätt till tillfällig föräldrapenning ska vårdnadshavaren avstå arbete eller gå miste om arbetslöshetsersättning, säger Maria Byrgren.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på myndighetens hemsida. Där finns utförlig och uppdaterad information:

[forsakringskassan.se](https://www.forsakringskassan.se)

Frågor till Maria Byrgren

Måste man ha en diagnos för att får omvårdnadsbidrag?

– Nej man måste inte ha en fastställd diagnos. Det kan räcka med symtom, men det måste finnas en varaktighet i symtomen. Vi tittar på varaktigheten i behoven av omvårdnad och tillsyn.

Kan man styra hur man vill jobba om man går ner i arbetstid och har omvårdnadsbidrag?

– När omvårdnadsbidrag lämnas för barnet har vårdnadshavare möjlighet att förkorta sin normala arbetstid med upp till en fjärdedel. Formerna för hur det sker är något ni får ta med arbetsgivaren.

Vi tycker att vi har behov av högre nivå av omvårdnadsbidrag. Måste vi vänta tills beslutet har gått ut för att söka nytt?

– Ansök alltid om omprövning om ni anser att behovet har ökat. Då ska ni inte vänta.

Kan man ge bort kontaktdagar till anhörig?

– Kontaktdagar kan inte överlåtas till annan person än vårdnadshavare.

Kan man ta ut VAB när barn vårdas på sjukhus?

– Ja, för barn under 12 år krävs intyg från åttonde dagen precis som vid vanlig VAB. För barn som fyllt 12, men inte 16 krävs ett läkarutlåtande som styrker särskilt vård- och tillsynsbehov på grund av sjukdom eller funktionsnedsättning.

Kan VAB överlåtas någon annan än föräldern för att vara med barnet på sjukhuset?

– Om barnet vårdas på sjukhus är det i regel att anse som sjukt och föräldern kan då överlåta rätt till ersättning till någon annan som är försäkrad (det vill säga avstår arbete).

Kvantitetstid för Julias familj

Julia och Alexander har alltid stått nära sin mormor. Hon bor nära och hjälper regelbundet till med att skjutsa sina barnbarn till olika aktiviteter.

– Min mamma är som deras tredje förälder. De har sina rutiner sedan länge, till exempel på fredagar. Då har hon ena barnet en fredag, det andra nästa fredag och båda två den tredje fredagen. För att jag och Thomas inte ska tappa vår relation. Det är ovärderligt, säger Caroline.

Idag ser Caroline och Thomas att deras erfarenheter lett till värdefulla insikter. Familjen har dragit ner avsevärt på tempot och fokuserar på vad som är viktigt för just dem.

– Vi har verkligen sänkt förväntningarna på oss själva. När andra pratar om att göra saker efter jobbet känner jag bara, nej. Folk pratar om kvalitetstid, men för oss är det kvantitetstid som gäller. Det viktiga är på något sätt att familjen bara får vara tillsammans, säger Caroline.

Stöd i samhället

Ann-Louise Jonasson är kurator och arbetar på Drottning Silvias barnsjukhus. Hon informerade om vilket stöd som finns att få för familjer som har barn med kavernom.

Kuratorer finns både på sjukhusen, på habiliteringen och inom primärvården. En viktig uppgift för kuratorn är att samordna

samhällskontakter för familjerna, men också att ge stöd. Kuratorerna samarbetar även med psykologer på barnsjukhuset.

Vårdkontakter

Den offentliga vården i Sverige är fördelad mellan stat, region och kommun. Staten ansvarar bland annat för Socialstyrelsen och Försäkringskassan. Regionerna styr sjukhusvården och kommunerna sköter skola, barnomsorg och funktionsstöd/LSS. – I Sverige finns bra sjukförsäkringssystem, men det är när man hamnar i mellanrummen mellan de olika systemen som det ibland inte fungerar, säger Ann-Louise Jonasson.

En familj som har ett barn med funktionsnedsättning har ofta många olika vårdkontakter. Inom primärvården är det framför allt vårdcentralen och barn- och ungdomsmedicin (BUM).

Många har även kontakt med till exempel barn och ungdomspsykiatri (BUP), barnneuropsykiatrisk klinik (BNK), habilitering och specialistmottagningar på sjukhus.

– Jag förstår att ni får åka runt en hel del och vill påminna om att regionen står för en viss ersättning vid sjukresor, säger Ann-Louise Jonasson.

Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS (lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor. LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer som tillhör en av tre personkretsar. – LSS gäller hela livet. Även om det finns insatser som inte är aktuella nu så kan de bli aktuella senare, till exempel boendestöd, sysselsättning och så vidare, säger Ann-Louise Jonasson.

Exempel på insatser enligt LSS

- avlösarservice
- korttidsvistelse
- kontaktperson
- ledsagare
- bostad med särskild service
- personlig assistans.

Socialtjänstlagen

Enligt Socialtjänstlagen (SoL) ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Det finns därför olika former av stöd som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

– Om ni söker stöd genom kommunen har den ett informationsansvar. Be handläggaren att reda ut vad kommunen skulle kunna hjälpa er familj med, säger Ann-Louise Jonasson.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen (HSL). En SIP görs när kompetens från flera verksamheter behövs och ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Den kan också göras när en person upplever att man behöver samordning mellan olika instanser. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Det uppföljande ansvaret ska ligga hos någon av de deltagande aktörerna, inte på familjen.

– Det kan upplevas som ett heltidsjobb bara att hålla koll på alla olika aktörer som erbjuder vårdinsatser: staten, regionen, kommunen och privata aktörer. Nu när många är vana vid att mötas digitalt kan vi få ihop SIP-möten snabbare. Ett SIP-möte per termin kan lösa mycket, säger Ann-Louise Jonasson.

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen vid en instans med vårdansvar för barnet skyldighet att utse en fast vårdkontakt som kan säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

Bostadsanpassning

Ansökan om bostadsanpassning görs till kommunen. Åtgärderna behöver vara ”nödvändiga för att bostaden ska vara

ändamålsenlig”. Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig.

Läs mer på [bostadscenter.se](https://www.bostadscenter.se)

Vuxenlivet

Ann-Louise Jonasson råder föräldrarna att förbereda övergången till vuxenlivet i god tid. För att som förälder få insyn i barnets vård efter 18 år krävs fullmakt till varje enskild mottagning. Det går att söka efter färdiga fullmakter att fylla i på internet. För vuxna personer med funktionsnedsättning görs alla anpassningar på individnivå. Stöd som kan vara aktuella är till exempel gruppboende, bostadsanpassning av egen lägenhet, daglig verksamhet eller kontaktperson.

– Många upplever att det är svårare att få stöd i vuxen ålder. Patientföreningar som RBU, FUB och Riksförbundet sällsynta diagnoser arbetar med påverkansarbete. Ofta behövs kraften av många för förändring, säger Ann-Louise Jonasson.

Stöd för vuxna

Louise Jeltin är samordnare inom personlig assistans och koordinator av familje- och vuxenvistelser på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för vuxna med kavernom.

Försäkringskassan

Aktivitetsersättning är en ersättning som personer upp till 30 års ålder kan få vid nedsatt arbetsförmåga under minst ett år. Det går att få på olika nivåer.

Sjukersättning är en ersättning för personer mellan 19 och 64 år som troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning. Det går att få på olika nivåer.

Förebyggande sjukpenning går att söka för olika sjukvårdande insatser som en del av en behandlingsplan. Det är till exempel möjligt att söka ersättning för vuxenvistelsen på Ågrenska. Ett läkarutlåtande krävs, men ansökan kan göras i efterhand.

– Vid alla typer av ersättningar från Försäkringskassan är det viktigt med bra läkarintyg. Försök att få intyg som tar hänsyn till hela livet och se till att ni får en personlig handläggare om ni har långa och återkommande sjukskrivningar, säger Louise Jeltin.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för ökade kostnader som beror på personens funktionsnedsättning. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

– Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage och resor med egen bil. Man behöver komma upp i en viss summa per år, säger Louise Jeltin.

Särskilt högriskskydd innebär att en arbetsgivare som har en anställd som ofta är sjuk eller är sjuk i längre perioder har möjlighet att få ersättning från Försäkringskassan för sjuklönekostnader och karensavdrag.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på [forsakringskassan.se](https://www.forsakringskassan.se)

Arbete och studier

Arbetsgivaren har ansvar att anpassa arbetsmiljön och arbetets innehåll efter den anställdes behov. Arbetsgivaren har även rehabiliteringsansvar vid sjukdom. *Försäkringskassan* kan ge bidrag till arbetshjälpmedel. *Arbetsförmedlingen* kan bistå med lönebidrag för arbetsgivare som anställer en person med funktionsnedsättning. Arbetsförmedlingen har även olika typer av stöd och insatser för de som står utanför arbetsmarknaden, till exempel arbetsträning och utbildningar, eller möjlighet till praktik för att under handledning kunna prova på jobb.

Läs mer på arbetsformedlingen.se

Vid studier på universitet och högskola ska olika typer av pedagogiska och/eller praktiska stöd vara tillgängliga. Det kan till exempel vara anpassad litteratur eller extra handledning. Vid alla universitet och högskolor finns särskilda samordnare som man kan kontakta vid frågor.

Läs mer på Universitets- och högskolerådet: studera.nu

Lagar som styr vården

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivas. Alla vårdgivare är skyldiga att följa bestämmelserna i HSL. Patientlagen är en viktig lag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård eller specialistvård i en annan region än hemregionen. Den ger också patienten rätt att begära en ny medicinsk bedömning.

– Kravet på sjukvården att informera patienterna har också blivit mer tydligt. Man har rätt att få information på ett sätt som man förstår, säger Louise Jeltin.

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla en funktion eller en förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, exempelvis datorer.

Hjälpmedel är oftast regionens ansvar och vid utprovning krävs hälso- eller sjukvårdskompetens, ofta av en arbetsterapeut eller fysioterapeut. Besluten kan inte överklagas.

Hjälpmedel finns bland annat på vårdcentralen, habiliteringen, hjälpmedelscentraler, datatek, datakommunikationscenter samt syn- och hörselcentraler.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Personligt stöd

Vid behov av stöd har man alltid möjlighet att vända sig till kurator för vägledning. Genom vårdcentral och företagshälsovård är det också möjligt att söka samtalsstöd med psykolog. Familjerådgivning och samtalsstöd är också något som kommun eller kyrka erbjuder.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, inköp av hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

– Ett tips är att sätta era anhöriga på att undersöka möjlighet till merkostnadsersättning och ersättning från fonder.

Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Läs mer på stiftelser.lansstyrelsen.se

Föreningen CASE

Föreningen CASE, Cavernöst Angiom Sverige, är en patientförening som bildades 2018. CASE vill verka för en framtid där alla personer med kavernom i Sverige får tillgång till specialistvård. Den behandlande läkaren ska vara välinformerad om sjukdomen och om pågående forskning.

- Vi ser en framtid där forskare, läkare och patienter har gått samman för att förbättra vården och hitta ett botemedel, säger Jana Bergholtz som är vice ordförande i föreningen.

CASE vill öka kunskapen om kavernom genom informationsspridning, deltagande på medvetenhetsdagar och sociala medier. Som en del av Riksförbundet Sällsynta diagnoser skapar CASE kontakt med de institutioner och organisationer som direkt arbetar med kavernom.

- Bland annat har vi nära kontakt med forskare och internationella stödorganisationer för att främja samarbete, säger Jana Bergholtz.

Ett annat viktigt mål för föreningen är att främja samhörighet mellan medlemmar och ge möjligheter till ömsesidigt stöd.

- Vi har digital fika med jämna mellanrum och en sluten Facebookgrupp där medlemmar kan söka information och få kontakt, säger Jana Bergholtz.

Läs mer på hemsidan cavernostangiomsverige.org
Kontakt: info@cavernostangiomsverige.org

Jana Bergholtz tipsar om länkar för mer information om kavernom:

Alliance to Cure Cavernous Malformation (USA):
alliancetocure.org

Läkemedel och behandlingar under utveckling:
alliancetocure.org/research-clinical-trials/current-research/treatments-in-development

Patientkonferenser (USA) och presentationer från forskare och läkare:
youtube.com/@AngiomaAlliance

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning och att sprida kunskap om sällsynta diagnoser. De vill också främja forskning och utveckling av metoder för diagnostik och behandling. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Evelina Rosén, projektledare på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:

sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige.

Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:

socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:

agrenska.se/informationscentrum

Kavernom

En sammanfattning av dokumentation nr 673

Kavernom är en typ av blodkärlsmissbildning som uppstår i det centrala nervsystemet (hjärna och ryggmärg). Kavernom förekommer i alla åldrar. Ungefär 25 procent av alla som diagnostiseras är barn.

20–25 procent av alla med kavernom har en ärftlig, eller familjär, variant. Det innebär att kavernomet har uppstått delvis på grund av en förändring i någon av CCM-generna (*KRIT1*, *CCM2* eller *PDCD10*).

De typiska symtomen är blödningar, huvudvärk och epilepsi. Epilepsin orsakas av att kavernomet stör omkringliggande hjärnvävnad. Ibland behandlas kavernom kirurgiskt. Kavernomets placering i hjärnan, symtomen och kirurgin innebär många gånger långtidseffekter för patienten.

I dokumentationen finns bland annat information om medicinsk bakgrund, genetik, kirurgi, arbetsterapi samt det stöd samhället kan erbjuda. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva som vuxen och i en familj som har ett barn med kavernom.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2023 | agrenska.se