

Epidermolysis bullosa, EB, familjevistelse

Dokumentation nr 643



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se

erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att skapa en *miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel*. Det gör man genom att varje familj har en huvudansvarig personal från barnteamet och genom att ha barnens förutsättningar, intressen och behov som utgångspunkt vid utformning av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Därför är personalen lyhörd för barnens uttryck och önskemål samt är beredda att anpassa sig efter dem.

Programmet är också utformat för att bidra till *att öka barnens kunskaper och insikt om den egna diagnosen* och dess konsekvenser. Genom samtal och lek ger man barnen möjlighet att utbyta erfarenheter om hur det är att ha en funktionsnedsättning. Även syskonen får möjlighet till mer kunskap och samtal med andra syskon där de kan dela erfarenheter.

Specifika mål för familjevistelsen för EB

Många barn med EB behöver följa noggranna rutiner gällande sin omvårdnad. För att *se till varje barns hälsa och omvårdnadsbehov* är schemat anpassat på ett naturligt sätt så att tid ges till omvårdnad och att deltagande i aktiviteter inte påverkas. Lekar och aktiviteter anpassas för att minimera risken att blåsor och sår uppkommer. Dessutom anpassas lekar och aktiviteter så att var och en kan vara delaktig utifrån sin egen förmåga.

Varje morgon får de yngre barnen träffa mjukisdjuret Kalle Kanin som har med sig aktiviteter till samlingen. Kalle är en återkommande mysig och trygg start för barnen som väcker intresse och skapar en struktur för samlingen. Barnen kan redan efter samlingen börja fundera på vad Kalle ska ha med sig för aktiviteter imorgon.
– Vi i barnteamet kan även använda Kalle för att spegla barnens egna känslor. Första dagen är Kalle ofta väldigt blyg, men under veckan blir han mer trygg och kommunikativ med barnen, säger Bodil Mollstedt.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar med mer motoriskt krävande lekar. För att *bidra till att stärka självkänslan* delas tankar, känslor och erfarenheter av diagnosen och dess konsekvenser genom samtal. Pedagogerna på Ågrenska använder sagor och litteratur om att vara olika som underlag för samtal och idéer. De lite äldre barnen och ungdomarna hade också ett samtal med läkaren Marie Virtanen som förläste för föräldrarna.

– De lite yngre barnen träffar istället Harry och Ida som är två dockor som också har EB. Med stöd av Harry och Ida tar pedagogerna upp olika samtalsämnen om vardagen med EB. Harry kanske har en blåsa som behöver punkteras och läggas om, säger Bodil Mollstedt.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå *vilka* målen är och *hur* de ska uppnås.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte ta fram ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen, säger Bodil Mollstedt.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

Bodil berättar om en fokusgruppsintervju med vuxna med EB, ektodermal dysplasi och Dariers sjukdom som Ågrenska har genomfört. Deltagarna berättade bland annat att en viktig erfarenhet från deras skolgång var att de inte ville bli särbehandlade utan få vara som alla andra. Det var därför viktigt att informera. Att skola, kamrater och omgivning fick information om EB och dess konsekvenser var viktigt för att de som barn inte skulle känna sig annorlunda. Många upplevde att stödet och bemötandet från kamrater blev bättre med åldern.

– De flesta lyfte också hur viktigt det var att få komma ut i arbetslivet. Många har prövat sig fram vad gäller yrkesval och det har varit viktigt att låta intresset styra. Anpassningar som flexibel arbetstid och luftkonditionering har varit värdefullt, säger Bodil Mollstedt.

Läs mer på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Länktips:

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

mfd.se – myndigheten för delaktighet.

hattenforlag.se – teckendockor, böcker, spel, musik, dvd med tecken.

komikapp.se – material och inredning.

nyponforlag.se – språkstimulerande material.

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker.

ournormal.org – för att hitta andra familjer i liknande situation.

lekolar.se – förskola och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

widgitonline.se – symbolstöd och bildstöd.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger över tandläkare Danijela Toft och logoped Agneta Rubensson, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos 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 kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center 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, tillsammans med information som vårdnadshavare lämnat, sammanställs i en databas, MHC-basen.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via MHC-appen, och via Mun-H-Centers webbplats: **mun-h-center.se**

Munhälsa vid EB

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med EB:

- smärtsamma sår och blåsor i munslemhinna som i vissa fall läker med ärrbildning
- mindre munöppning och nedsatt gapförmåga
- tandköttsinflammation och sammanväxt i omslagsvecket som gör rörligheten stramare
- kortare tungband på grund av ärrbildning som leder till försämrad rörlighet
- nedsatt munmotorik, bland annat begränsad rörlighet i tunga och läppar
- ökad förekomst av emaljstörning och en ökad risk för karies
- bettavvikelse, särskilt tidig tandväxling och trångställning
- ökad risk för skivepitelcancer i munhålan

Bland de 22 personer med EB som finns i MHC-basen är åldersfördelningen 3–47 år.

– Idag har vi träffat glada och samarbetsvilliga barn med rena tänder. Flera har svårigheter med sår och blåsor i munnen och några har bettavvikelse, säger Danijela Toft.

Munsår och blåsor i slemhinna och tunga

Såvitt Mun-H Center känner till har alla med EB blåsor i munnen, men i varierande svårighetsgrad. Mest problem har personer med JEB, recessiv DEB och dystrofisk DEB. Kort tungband på grund av ärrvävnad leder till försämrad rörlighet vilket påverkar ätande och självrengöring i munhålan.

– Det är viktigt att punktera blåsor i munhålan på samma sätt som på kroppen. Såren läker snabbare i slemhinnorna än på huden, säger Danijela Toft.

Mineraliseringsstörning i emaljen

Emaljstörning förekommer i varierande grad, lokalt eller generellt. Det drabbar mjölkttänder och permanenta tänder, framför allt vid JEB.

– Lämna en mjölkttand som lossnat till tandläkaren som kan skicka den på patologisk-anatomisk analys, PAD, för att säkerställa mineraliseringsstörning i emaljen, säger Danijela Toft.

Karies och bettavvikelse

På grund av en mjuk och kolhydratrik kost och sämre möjligheter till självrengöring i munnen, så kallad "oral clearance", finns en ökad förekomst av karies (hål i tänderna) hos personer med EB. Karies förekommer ofta i kombination med muntorrhet och emaljstörning, och är vanligast hos personer med recessiv DEB och JEB. Det är vanligt med tidig tandväxling, det vill säga att de permanenta tänderna kommer tidigt. Vid bettavvikelse kan tandreglering utföras

men Danijela Toft påpekar att den individuella anpassningen är särskilt viktig.

– Det är också vanligt med tandköttsoverväxt och tandköttinflammation, och därför är det så viktigt med förebyggande tandvård, 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 använda skonsam fluorid tandkräm utan skum (SLS). Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen tills barnet är i tioårsåldern och att barnet borstar tänderna två gånger om dagen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. För barn som inte tycker om smaken finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket. Det är viktigt att undvika alkoholbaserade munvårdsprodukter. Goda kostvanor är bra att tänka på, tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

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

Att tänka på:

- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Det är viktigt att tandläkaren informeras om barnets diagnos och använder vaselin för att smörja läppar, instrument och fingrar.
- Tandläkaren behöver också se över slemhinnorna och ge råd om egenvård.
- Det är viktigt att tandläkaren inte blåstrar tänderna eller använder en sug nära barnets slemhinnor.
- Kom igång med daglig träning för att förbättra och bibehålla gapförmåga och tungrörlighet.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på bildstod.se, och kom-hit.se)

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.

Munmotorik vid EB

En logoped kan utreda kommunikationsförmågan, sug-, tugg-, och sväljförmågan samt den munmotoriska förmågan hos barnet.

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. säger Agneta Rubensson.

Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar på kommunikation samt vid behov ge tips om oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckaget, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

Svälj- och ätträning

En del barn med EB har svårigheter med ätande och framförallt att tugga och svälja maten. För att lyckas på sikt är det färdigheter som behöver övas upp. Drickträning kan ske med speciella nappflaskor, sugrör eller specialmuggar. Tugg- och käkträning kan man göra med särskilda träningshjälpmedel som ”tuggtuber”, men också genom att erbjuda saker att äta som kräver en lagom stor utmaning.

Barnanpassade snacks (i barnmatshyllan finns det varor som kallas ”finger food”, avsedda för små barn) eller andra matvaror som smälter i kontakt med saliv är bra att börja med. Mat i stavar kan också fungera bra. Att lära sig att svälja är en annan viktig del av ätandet. Ofta är det lättare att svälja vätska när den ges i små portioner och placeras i kinden, till exempel med en mjuk sugrörsflaska eller en liten spruta utan nål.

– Anpassa flödet och konsistensen på det som ska sväljas. En smoothie, som har tjockare konsistens, kan vara lättare att svälja än vatten, som är tunt, smaklöst och rinner väldigt fort, säger Agneta Rubensson.

Nedsatt gapförmåga

Vid framför allt JEB och recessiv DEB är det vanligt att munöppningen är mindre vilket leder till en nedsatt gapförmåga. Det finns bra redskap för att träna gapförmågan, bland annat JawTrainer, och TheraBite.

– Huvudregeln för all logopedisk träning är att alla ska veta vad som ska tränas och varför. Ibland kan det kännas övermäktigt och då kan det vara bra att tänka på att vanliga vardagsaktiviteter som att äta och dricka olika saker också kan vara bra träning, säger Agneta Rubensson.

Läs mer om munhälsa, munmotorik och olika hjälpmedel på mun-h-center.se

Stöd i samhället

Cecilia Stocks är socionom och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få från samhället för personer med funktionsnedsättning.

Försäkringskassan

Omvårdnadsbidrag finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och pengarna är pensionsgrundande. De olika beloppen justeras vid varje årsskifte.

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt som kräver extra omvårdnad hos sitt barn. Mitt råd är därför att ta hjälp av en kurator, säger Cecilia Stocks.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för kostnader som beror på barnets 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 Cecilia Stocks.

Tillfällig föräldrapenning (vab) går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på fk.se

Hälso- och sjukvårdslagen

Det finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat patienter rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller en specialist. Det ska nu vara lättare att få en ny medicinsk bedömning.

– Lagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information på ett sätt som de förstår, säger Cecilia Stocks.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen 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 inom vården. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP tas fram när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser och där ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där de professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

Skollagen

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska också ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola samt vid alla stadiemyten.

Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

– Ge skolan skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart, säger Cecilia Stocks.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor.

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Vid frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på [skolinspektionen.se](https://www.skolinspektionen.se) och [skolverket.se](https://www.skolverket.se)

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen 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 möjliga fonder.

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Cecilia Stocks.

Läs mer på stiftelser.lansstyrelsen.se

Tips på webbplatser

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

minstoradag.org – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning

Svenska EB-föreningen

EB-föreningen är en ideell patientförening för personer och familjer som är drabbade av någon form av epidermolysis bullosa.

Föreningens syfte är att förbättra livskvaliteten för personer med EB genom rådgivning, vägledning och stöd till drabbade familjer. Föreningen verkar också för att vara en informell länk mellan vården och medlemmarna samt att sprida kunskap om EB till allmänheten. – Vi deltar vid internationella kongresser för att vara uppdaterade om forskningsläget och kunna föra kunskapen vidare till våra medlemmar, säger Tove Bruce som är styrelseledamot.

Barn med EB kallas ibland för fjärilsbarn eftersom deras hud är lika skör som en fjärilsvinge. Därför är föreningens logotyp ett E och ett B som formar en fjäril. För att uppmärksamma och synliggöra driver föreningen olika evenemang som EB-dagen den 2 maj då man uppmanar allmänheten att bära klädesplagg ut och in precis som många barn med EB behöver göra för att skydda sin sköra hud. Genom detta och andra initiativ samlar EB-föreningen in pengar till forskning. Föreningens medlemstidning – Debrabladet – utkommer två gånger per år.

EB-föreningen är också en länk till det internationella förenings- och forskningsnätverket DEBRA (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Assosiation).

Läs mer om EB-föreningen och om hur man blir medlem på **ebforeningen.se**

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 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, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och påtala att forskning krävs. 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 Malin Grände, kanslichef 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/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:
agrenska.se/informationscentrum

Epidermolysis bullosa

En sammanfattning av dokumentation nr 643

Epidermolysis bullosa (EB) är ett samlingsnamn för ett 30-tal ärftliga sjukdomar som ger blåsbildningar i huden och i vissa fall även i slemhinnor.

Alla former av EB beror på förändringar i olika gener. De tre vanligaste formerna heter EB simplex, dystrofisk EB och junktional EB. Den fjärde, Kindler syndrom, är mycket ovanlig.

Behandlingen utgår från att sköta blåsor och sår samt att förhindra infektioner. Beroende på symtom och svårighetsgrad deltar ofta flera specialister i behandlingen.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinsk information, genetik, behandling och psykologiska aspekter. Dessutom ges en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med EB.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se