

Dokumentation nr 566

Spielmeyer- Vogts sjukdom, neuronal ceroidlipofusinos, mutation i CLN5-gen, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

SPIELMEYER-VOGTS SJUKDOM, JNCL, NEURONAL CEROIDLIPOFUSCINOS, MUTATION I CLN5-GEN

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Spielmeier-Vogts sjukdom, Juvenil neuronal ceroidlipofuscinosis (JNCL) och Seninfantil neuronal ceroidlipofuscinosis i CLN5- gen. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Sara E Mole, PhD, MRC-Laboratory for Molecular Cell Biology på University College London.

Niklas Darin, professor, Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Veronica Hübinette, barnsjuksköterska på Neurologmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Jessica Svahn, vårdenhetsöverläkare, BUP-akuten, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Anna Larsson, fysioterapeut, Habiliteringen Frölunda- barn-och ungdom i Västra Frölunda.

Åse Pihlquist, arbetsterapeut, Habiliteringen Frölunda-barn-och ungdom i Västra Frölunda.

Pontus Wasling, specialistläkare, Neurologenheten medicinska kliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Anna Norén, psykolog, Psykologmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Silke Gunnarsson, specialpedagog, Frölundaskolan Bräcke i Västra Frölunda.

Birgitta Mehringer, specialpedagog i Göteborg.

Christina Rundström, ordförande i Svenska Spielmeyer-Vogt Föreningen.

Ingemar Karlsson, kurator, Frölunda Habilitering, Barn och ungdom i Västra Frölunda.

Medverkande från Mun-H-Center i Hovås:

Marianne Bergius, specialisttandläkare

Åsa Mogren, logoped

Pia Dornérus, tandsköterska

Desirée Börjesson Fantini, tandsköterska

Medverkande från Ågrenska:

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig

Linda Öhman Kjellgren, pedagog

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Astrid Emker, pedagog

Marianne Lesslie, redaktör

Innehåll

Forskning vid Spielmeier-Vogts sjukdom (CLN3)	13
Elsa har Spielmeier-Vogts sjukdom	16
Psykiatriska symtom och behandling	17
Erfarenheter från unga vuxna med Spielmeier-Vogts sjukdom	20
Psykologiska aspekter	22
Livet med Elsa efter diagnosen	26
Anpassad lärmiljö	27
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	31
Elsa går i särskola	35
Fysioterapi och arbetsterapi	36
Elsa tränar i skolan	40
Syskonrollen	40
Elsa har en bror	43
Information från Svenska Spielmeier-Vogt Föreningen, SSVF	43
Munhälsa och munmotorik	44
Elsas tal är försämrat	47
Samhällets stöd	47
Personlig assistans	50
Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD	52
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	52
Elsa och familjen idag	53

i vilken flera syskon drabbats. Den engelske neurologen och barnläkaren Frederick Batten visade på förändringar i hjärnan hos två syskon 1903, och tyskarna Walther Spielmeyer och Heinrich Vogt upptäckte 1905 den form som startar under barneåren (juvenil form) och som sedan fått namn efter dem.

I engelskspråkiga länder kallas sjukdomen Juvenil Battens sjukdom. I Sverige, som var influerat av Tyskland vid den tiden, valde man att kalla sjukdomen för dess germanska namn, Spielmeyer-Vogts sjukdom förkortat SV. Förutom den juvenila finns alltså flera neuronala ceroidlipofuscinoser bland annat den infantila som börjar i spädbarnsstadiet, och den seninfantila, som startar lite senare. Därutöver har varianter upptäckts som debuterar i tonåren och i vuxen ålder.

– Numera benämner man sjukdomarna, åtminstone i vetenskapliga sammanhang, efter de olika generna CLN1 till CLN14, säger Niklas Darin.

Förekomst

JNCL hör till de sällsynta sjukdomarna, som drabbar mellan två och tre barn varje år i Sverige. Sjukdomen förekommer hos fem barn per en miljon invånare. I Sverige har idag ett 40-tal barn JNCL.

– Förekomsten för hela gruppen neuronala ceroidlipofuscinoser beräknas till 1-7 barn per 100 000 personer, säger Niklas Darin.

Orsak

Alla människor har olika varianter och mutationer i sina gener, men bara en liten del ger upphov till symtom hos bäraren. Vid JNCL orsakas sjukdomen av mutationer i genen CLN3 på kromosom nummer 16 (16p12.1), som kodar för proteinet/äggviteämnet battenin. För att bli sjuk krävs en mutation på både den genen som nedärvs från modern och den genen som nedärvs från fadern.

– Den vanligaste mutationen är en deletion som innebär att en bit av genen saknas. Mutationen gör att proteinet som normalt finns i lysosomens vägg inte fungerar som det ska, säger Niklas Darin.

Diagnos

Orsaken till de fjorton neuronala ceroidlipofuscinoserna känner man ännu inte till. Vid JNCL är lysosomens funktion störd i många olika celler, men det är framför allt nervcellerna i hjärnan som får stor betydelse för personen som har diagnosen. Tidigare har man gjort ett flertal kliniska undersökningar vid misstänkt JNCL, för att kunna ställa en diagnos. Bland annat kan man se självlysande teck-

en på upplagring i cellerna från en hudbiopsi i ett elektronmikroskop. Fettinlagringarna i cellerna kan vid Spielmeier-Vogts sjukdom även ses vid en blodanalys. Karaktäristiska förändringar vid sjukdomarna kan också ses vid undersökning av näthinnefunktionen och synbanorna. Vid en magnetkameraundersökning av lillhjärnan och storhjärnan kan läkaren konstatera att de tillbakabildats och att centrala kärnor i hjärnan fått ett annorlunda signalmönster.

– Det har dock varit komplicerat att ställa diagnos genom de här olika metoderna. Nuförtiden är det enklare att konstatera neuronala ceroidlipofuscinoser genetiskt. I och med att generna och mutationerna är kända har det också visat sig att sjukdomarna är vanligare än man tidigare trott, säger Niklas Darin.

Ärftlighet

Arvsmassan, människans gener och ärftlighetsanlag, finns i kroppens celler i cellkärnan. Varje individ har fått hälften av generna från sin mamma och hälften från sin pappa. I varje cellkärna finns 46 kromosomer, fördelade på 23 par (en från varje förälder), som är uppbyggda på DNA-spiraler. Ett par av kromosomerna är könskromosomer, som bestämmer vilket kön individen ska ha, XX för flicka och XY för pojke. På kromosomerna finns de omkring 22 000 gener som behövs för människans normala utveckling och funktion. En gen består av fyra nukleotider eller byggstenar. Det är A, T, C och G och deras ordningsföljd bestämmer hur proteinet ska byggas upp i cellen. När det gäller CLN3 sitter den muterade genen på den korta armen av kromosom nummer 16. Vid CLN5 sitter den muterade genen på den långa armen av kromosom 13.

– De allra flesta neuronala ceroidlipofuscinoser har samma typ av ärftlighet. De är autosomt recessiva, säger Niklas Darin.

Autosomt recessiv ärftlighet betyder att föräldrarna är friska anlagsbärare av en muterad, det vill säga förändrad gen. Sannolikheten blir då 25 procent vid varje graviditet (statistiskt sett) att barnet får sjukdomen. Hälften av barnen till två anlagsbärande föräldrar får den muterade genen i enkel uppsättning och blir som föräldrarna friska bärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomsanlaget från någondera föräldern och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Det finns bara en form av CLN4 som ärvs autosomt dominant. Den drabbar enbart vuxna. Dominant ärftlighet innebär att det räcker att bära på en mutation i sin ena gen för att få sjukdomen.

Genetisk vägledning

I samband med att diagnosen ställs ska familjen erbjudas genetisk vägledning, vilket innebär information om sjukdomen och hur den ärvs. Sådan vägledning går att få på universitetssjukhusen i landet. Då ingår en bedömning av hur sannolikt det är att paret får fler barn med samma sjukdom. Personen som söker får också information om möjligheter till anlagsbärrar- och fosterdiagnostik, liksom preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) i samband med provrörsbefruktnings.

Sjukdomsförlopp

Symtomen är oftast liknande för olika neuronala ceroidlipofuscinoser, fast förloppen är olika. När det gäller Spielmeier-Vogts sjukdom utvecklas barnet normalt fram till fyra- fem års ålder. De första symtomen som uppstår är en snabb synförlust. Därefter börjar språket eller den motoriska funktionen att påverkas. Efter hand uppmärksammar föräldern inlärningssvårigheter (någonstans kring skolstarten). Barnen får ofta epilepsi, påverkat beteende och motoriska svårigheter.

Symtomen uppträder vid olika åldrar för olika barn. Variationen är stor.

Detta är en ungefärlig uppskattning av symtom och i de åldrar de uppträder:

- snabb synförlust vid 6 år
- beteendestörning vid 10 år
- kognitiv stagnation vid 10 år
- epilepsi, 11- 13 år
- psykiatriska symtom och sömnrubbingar, 11- 13 år
- talstörning, 13 år
- rörelsehinder, 14 år
- skolios
- påverkan på hjärtat, 14 år och uppåt
- smärta från leder och senfästen
- påverkan på mage och näringsintag

I de svåraste fallen är livslängden förkortad.

Diagnos

I och med synförsämringen misstänks diagnosen.

– Vid en ögonundersökning syns en förändring på näthinnan, en sorts inlagring. Det är karakteristiskt och leder till diagnos. Misstanken om JNCL styrks sedan med ett blodprov där man finner inlagringar i vita blodkroppar, så kallad vakuoliserade lymfocyter

och det bekräftas genom en DNA- analys. Svaret kommer inom en vecka, säger Niklas Darin.

Behandling

Behandlingen sker på flera enheter inom vården och inom många verksamheter. Det omfattar allt från ögonkliniken till habiliteringen och hemsjukvården.

Epilepsi är ett vanligt symtom. Plötslig sker en urladdning av nerv-celler i hjärnan. Symtomen beror på var i hjärnan anfallet startar, hur det sprids. Diagnosen ställs utifrån hur anfällen ser ut.

– Man gör ett EEG, för att se urladdningarna, säger Niklas Darin.

Epilepsi kan lindras med epilepsimedicin som levetiracetam, lamotrigin, valproat, clonazepam och clobazam.

– Det är ovanligt att epilepsin försvinner helt. Enstaka anfall är vanligt trots medicinering, säger Niklas Darin.

Psykiska symtom, som ångest och oro är vanligt. Barnet kan bli aggressivt, få tvångstankar eller fixeringar. Problem med **motoriken** kan förekomma i sena tonåren, med stelhet, inte olik rörelsemönstret vid Parkinsons sjukdom.

– Ibland ger centralstimulantia en god effekt mot ångest och oro. SSRI-preparat det vill säga selektiva serotoninåterupptagshämmare, kan stabilisera humöret och medicin som risperdal eller Abilify kan ha en lugnande effekt. Ibland kan rörelsehindret periodvis lindras med Parkinsonmediciner, säger Niklas Darin.

Sömnsvårigheter, med insomningssvårigheter, uppvaknande och mardrömmar är vanligt.

– Bra rutiner vid sänggåendet är viktigt och det finns läkemedel att pröva. Kedjetäcke fungerar ibland bra, säger Niklas Darin.

Hjärtat är ibland påverkat, främst retledningssystemet och regelbundna hjärtkontroller bör göras från 14 års ålder.

Med tiden föreligger också risk för **sväljningssvårigheter**, mat kan komma upp i matstrupen och ner i lungorna. Det kan behandlas med förtjockningsmedel så att det blir lättare att svälja eller magsårsmedicin som skyddar matstrupen. Knapp på magen för näringsintag, så kallad PEG (Perkutan Endoskopisk Gastrostomi) kan bli aktuellt. Det är ett medicinskt hjälpmedel som används när intag av mat och vätska genom munnen inte fungerar. Barnet behöver ibland medel mot **förstoppning**. I sena tonåren kan ungdomar med SV få svårare att **hosta** och kan behöva andnings- och hostträning.

Stöd

Barnsjuusköterskan Veronica Hübinette arbetar med bland andra Niklas Darin i ett team på barnkliniken vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg med neurometabola sjukdomar. I teamet finns också fysioterapeut, arbetsterapeut, psykolog, neuropsykolog och kurator. På Sahlgrenska Universitetssjukhuset följer de tio barn och sju vuxna.

Barnsjuusköterskans roll är förutom undersökning och mottagning att samordna och vara ett bollplank i de svåra situationerna, hon är också en länk till de andra funktionerna i teamet.

– Vi har mycket kontakt med familjen det första året efter diagnosen och i slutet av barnets liv. Vissa familjer har jag kontakt med flera gånger i veckan. Familjerna behöver få prata om sin oro med någon. Det skapar mycket ångest att få en fortskridande hjärnsjukdom och det är svårt att se sitt barn tappa förmågor, säger hon.

I studier har man sett hur barn mår som har flerfunktionsnedsättningar. Man vet att de har det psykiskt mycket tuffare än andra. Att få ett barn eller få veta att ett ens barn har en livslång funktionsnedsättning kan skapa trauma och krisreaktioner. Det kan ta tid att bearbeta och hitta strategier och förhållningssätt i den nya livssituationen.

– Problemet med de fortskridande sjukdomarna är att krisreaktionen kan upprepas varje gång ett barn tappar en förmåga det har haft tidigare, säger Veronica Hübinette.

Familjen upplever ofta vården som extremt arbetskrävande om den inte är samordnad.

– Vi försöker lägga olika undersökningar till ett tillfälle per år eftersom vi vet att många barn har svårt att förflytta sig. Det tar också mycket kraft för familjen att åka på olika sjukhusbesök, säger Veronica Hübinette.

Många familjer med ett sjukt barn lever ofta under ekonomiskt pressade situationer.

– Till exempel kan det vara svårt att göra karriär i jobbet eller vidareutbilda sig om man har ett barn med flerfunktionsnedsättning, som behöver mycket omsorg vilket gör att man behöver vara borta från jobbet ofta. Det är inte alltid populärt hos arbetsgivaren, säger Veronica Hübinette.

En sak som också är stressande för familjen är alla ansökningar som ska göras för att de ska få stöd från samhället. Det har kuratorn i teamet möjlighet att hjälpa dem med.

– Föräldrarna tycker ofta att det är frustrerande med ansökningarna eftersom de då måste fokusera på allt som är negativt och inte fungerar, säger Veronica Hübinette.

Barn med svåra beteenden kräver mycket.

– Det kan vara svårt att hitta alternativa kommunikationsmöjligheter och det krävs mycket ork av familjen, särskilt om barnet inte ser. Men för barnet är det mycket viktigt att förstå och bli förstådd. Frustrationen minskar när de kan påverka sin omgivning och känna sig delaktiga, säger Veronica Hübinette.

Frågor till Niklas Darin och Victoria Hübinette:

Varför är det viktigt att följa skolios?

– Skolios är en obalans i muskulaturen som påverkar ryggen. En krökning på ryggraden riskerar att bli värre. Det går att behandla skolios på olika sätt, med korsett till exempel, i första hand. För krokig ryggrad kan göra ont och inverka på andningen.

Hur länge ska man följa skolios?

– Jag tror man ska följa den även efter barnet slutat växa. Ortopeden utgår kanske från att en vanlig skolios en så kallad idiopatisk skolios. När det gäller Spielmeyer-Vogts sjukdom kan skolios framskrida på ett annorlunda sätt.

Vem är ansvarig för andningshjälpmedel?

– I de flesta fall habiliteringen. Deras fysioterapeuter visar hur man tränar sina luftvägar och hur PEP-masken fungerar, men neurologen skriver ut själva PEP-masken. Behovet, att barnet inte har tillräckligt med kraft att hosta, ser oftast vi på specialistmottagningen eller habiliteringen. Det är bra att börja tidigt att träna med PEP-masken.

Forskning vid Spielmeyer-Vogts sjukdom (CLN3)

– Jag har forskat kring genen CLN3, Battens disease, Spielmeyer-Vogts sjukdom i 25 år, säger Sara E Mole som är professor i molekylär cellbiologi och forskare vid University College i London.

Sara E Mole arbetar med CLN3 för att förstå sjukdomen och i förlängningen bota den.

– Det är som att lägga ett stort pussel utan någon bild att gå efter, säger Sara E Mole.

Sara E Mole deltar i en internationell forskargrupp som 1995 lyckades upptäcka genen CLN3, som orsakar Battens disease, som sjukdomen kallas i England, eller Spielmeyer-Vogts sjukdom, som den heter i Sverige.

– Hittills har vi identifierat generna för 14 neuronala ceroidlipofuscinoser. Med modern genteknik går det fortare än tidigare att upptäcka nya gener, säger Sara E Mole.

På University College i London finns en internationell databas där patienter med neuronala ceroidlipofuscinoser registrerar sig. I databasen finns över 1400 patienter från olika länder, med mer än 450 genförändringar, som har gett upphov till sjukdomen.

Symtombilden och ålder att insjukna vid ser olika ut för de här diagnoserna.

– Till exempel har vi kunnat se personer med CLN3 som har former som påverkar hjärtat och andra vuxna personer som har en lindrigare form, med enbart påverkan på näthinnan, säger Sara E Mole.

Genförändringen vid neuronala ceroidlipofuscinoser är lokaliserad till lysosomen, cellens återvinningsstation, där molekyler samlas som cellen inte kan bryta ner. Det stora hindret vid CLN3 består i att det protein som blir felaktigt vid sjukdomen inte finns fritt lösligt i cellen, som vid vissa andra lipofuscinoser, utan är inbyggt i lysosomens vägg.

Forskarna studerar nu CLN3 med hjälp av celler i djurmodeller och celler i jästsvampar. Med jästcellerna har man funnit att CLN3 inte svarar på ett normalt sätt när den utsätts för stress, som i det här fallet kan vara höga temperaturer och för lite näring.

– Förmodligen går det att överföra till att CLN3 svarar på ett annorlunda sätt när människan är utsatt för stress, säger Sara E Mole.

Från sjukdom till behandling

På laboratorierna tittar forskarna på uttryck för sjukdomen i hjärnan, ögonen och i övriga kroppen. Metoderna de utforskar är genterapi som används till alla former av neuronala ceroidlipofuscinoser. Samt olika former av enzymbehandlingar, för de sjukdomar som orsakas av enzymbrist och det gäller framförallt CLN2, CLN5, CLN10 och CLN13. Cellbaserad behandling, då man ökar uttrycket av proteinet som inte fungerar och läkemedelsbaserade behandlingar. När det gäller läkemedel testar forskarna tusentals substanser på jästmodell.

I dessa olika studier behandlar man den som redan fått diagnosen eller börjar man innan sjukdomen brutit ut?

– Om man utgår från en musmodell så får man bästa resultatet om man behandlar innan sjukdomen brutit ut.

Elsa har Spielmeyer-Vogts sjukdom

Elsa 14 år kom till Ågrenska med mamma Helene, pappa Mats och brodern Simon 11 år.

Elsa gick i förskoleklass när föräldrarna reagerade på att hon satt så nära teven för att kunna se.

– Vi fick en remiss till ögonkliniken på sjukhuset och gjorde en massa undersökningar, säger Helene.

Läkarna konstaterade att det troligen var ett fel på näthinnan, mer kunde de inte säga. Hon fick glasögon som inte hjälpte och ännu starkare glasögon när inte de hjälpte. Elsa fick också förstöringshjälpmedel av olika slag från Syncentralen, så att hon skulle klara av skolan.

– Synen gick lite fram och tillbaka och var stabil i perioder, säger Helene.

Elsa hade varit tidig med allt.

– Hon läste tidigt, säger Mats.

– Vi trodde att hon alltid skulle ha lätt för sig i skolan, mycket eftersom vi haft det båda två, säger Helene.

Men Elsa fick problem. Hon fick svårt med matten, gångertabellen var omöjlig att lära sig. Hon växlade om bokstäver och lärde sig inte klockan. Föräldrarna kämpade flera timmar varje kväll med läxorna. Pedagogerna och rektorn på skolan kallade till samtal med föräldrarna. De var oroliga för att hon inte skulle klara de nationella proven och kanske vore det bra om hon gick om en klass.

Det året hon skulle fylla tio år återupptogs läkarundersökningarna, något var helt fel.

– Då konstaterade de att näthinnefelet förmodligen var något genetiskt och Elsa fick göra ett genetiskt test.

Det var en fredag som de fick besked. De hade återbesök på sjukhuset efter det genetiska testet. Ögonläkaren hade kallat in en neurolog och tillsammans förklarade de att de nu visste att Elsa led av Spielmeyer-Vogts sjukdom och att hon förmodligen skulle bli helt blind och få inlärningssvårigheter.

– De sa att vi skulle återkomma på måndagen efter helgen och gärna ta med en anhörig och Elsa. Och vi fick inte gå hem och googla på det, sade de också, kommer Mats ihåg.

– Den anhöriga skulle ta hand om Elsa det förstod vi. Det var förstås för att diagnosen var allvarlig. Det var knäckande att höra, säger Helene.

På måndagen fick de reda på att det var en sjukdom som skulle bli värre med tiden.

– Det var det som fastnade i det läget, inte mycket mera, säger Mats.

På onsdagen var de med om sitt och Elsas första nätverksmöte med Syncentralen, rektorn och skolsköterskan.

– Då frågade de oss vad Spielmeyer-Vogts sjukdom innebar och vi visste inte mycket, säger Helene.

De har fortfarande regelbundna nätverksmöten. Det är ett stort gäng som bryr sig om hur det går för Elsa. Numera deltar också en representant från SPSM, specialpedagogiska skolmyndigheten och många professioner från habiliteringen.

Psykiatriska symtom och behandling

Spielmeyer-Vogts sjukdom är en neurologisk sjukdom, men barnen kan också ha psykiska symtom och behöva psykiatrisk vård.

– Utöver akutverksamhet för barn på BUP, har vi en konsultverksamhet, där vi samarbetar med Neurologen, säger Jessica Svahn, vårdenhetsöverläkare på BUP-akutenheten vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

De psykiatriska symtomen kan yttra sig som en tidig påverkan på det auditiva korttidsminnet, det vill säga förmågan att minnas det man hör. Den intellektuella funktionen, det vill säga att man tappar förmågor, stagnerar allteftersom, så att inlärningsförmågan stannar av. Vid sex till åtta års ålder, lite tidigare hos pojkar, är ”beteendestörningar” vanliga, de uttrycks i ökad oro, rastlöshet, ångest, depression och sömnstörning.

– När barnet känner oro kan det ta sig uttryck i ilska och irritation. Det pågår mycket inom dem som de inte själva förstår och kan ta hand om, säger Jessica Svahn.

Vissa barn blir nedstämda och tappar intresset för sådant de tidigare tyckte var roligt. Sinnesstämningen kan övergå i depression. I samband med depressionen tappar barnet ibland aptiten.

– Oro, ångest, håglöshet och depression går att avhjälpa med läkemedel, så kallade SSRI-preparat, så kallad antidepressiv medicin, till exempel citalopram och sertralin. Många föräldrar tycker att det

är väl tidigt att ge barn ”lyckopiller” vid sex till åtta års ålder och det är självklart något vi tar i beaktande. I sista hand är det föräldrarna som bestämmer om barnet ska ta medicinen eller inte. Men möjligheten finns och studier visar att behandling med antidepressiv medicin för barnen som har Spielmeier-Vogts sjukdom, ger goda resultat, säger Jessica Svahn.

Barnen får låga doser som tas i sex till åtta månader och därefter utvärderas behandlingen.

Ibland kan det också behövas lugnande läkemedel.

– De kan dämpa barnet vid oresonlig ilska efter en jobbig dag i skolan. Om inte det hjälper finns det också neuroleptika att ta i låg dos, till exempel Risperidone eller Olanzapine. De läkemedlen går att använda i perioder när det är extra tufft för barnet, säger Jessica Svahn.

Vissa barn går upp i vikt av medicinen, därför tas den enbart under korta perioder.

Sömnstörningar

Hälften av alla barn och ungdomar med Spielmeier-Vogts sjukdom får problem med sömnen. De kan ha svårt att somna, vaknar flera gånger på natten och har ofta mardrömmar.

– Det kan bero på att barnet har svårt att komma till ro. I tonåren påverkas dessutom den hormonella rytmen i hjärnan av Spielmeier-Vogts sjukdom, säger Jessica Svahn.

Läkemedlet som kan komma ifråga är melatonin, som finns naturligt i kroppen, men alltså inte i tillräcklig mängd.

– Vi brukar börja med melatonin eftersom det inte finns några biverkningar med den tabletten. Om inte det fungerar finns det starkare preparat att ta till. Allt beror på hur svårt det är med sömnen för barnet, säger Jessica Svahn.

I vissa fall kan det också behövas insomningstabletter.

– I så fall går vi in tillfälligt med insomningstabletter några dagar. Vi är dock restriktiva med dem eftersom det är lätt att bli tillvand, säger hon.

Dock finns inget preparat som tar bort mardrömmar.

Tvångsmässighet

Det kan vara svårt att bryta vissa aktiviteter för barnet.

– Vi ser ganska ofta tvångsmässighet hos barnen. De vill göra samma sak om och om igen. Vika en tröja på samma sätt, rada upp leksaker på ett visst sätt. Barnet känner att det inte klarar av att bryta det mönstret.

Det kan också upprepa samma fråga om och om igen. Vissa barn har ekolali, det vill säga de upprepar det andra säger. Eller så ägnar de mycket tid åt specialintressen. Barnet har ibland behov av rutiner och rutiner. Saker ska ske på samma sätt varje dag annars bryter barnet ihop.

– Om familjen ändrar rutiner blir barnet ångestfyllt, säger Jessica Svahn.

SSRI-preparaten, de antidepressiva fungerar mot tvångsmässigheten. Bra är också att anpassa vardagen, hålla sig som familj till vissa rutiner. Se till att barnet med Spielmeier-Vogts sjukdom, vet vad som kommer att hända.

– Det underlättar mycket, säger hon.

Barnet kan ha svårt med koncentrationen, vara lättirriterat och ha svårt att planera och göra något från start till mål.

De kan vara pratiga, avbryta, har svårt att vänta på sin tur, ha svårt att sitta still.

– Här har jag provat att sätta in behandling för adhd och det har fungerat bra.

Men många av barnen med JNCL har epilepsi och adhd-medicinen ökar risken för kramper.

– När jag satt in medicinen har jag tillsammans med föräldrarna försökt att balansera dosen så att den fungerar utan att barnet får kramper.

Psykotiska symtom

Barnet kan få psykotiska symtom, när det är för många stimuli på en gång, eller det har sovit för lite.

Vi har alla ett filter som sorterar intryck. Men den som har haft det stressigt och dessutom har en underliggande sjukdom, kanske låter för många intryck komma in.

– Om hjärnan inte mår bra av det kan intrycken bli feltolkade och personen får hallucinationer. Ofta är det skrämmande saker barnet ser. Det går att få bukt med hallucinationer genom att använda neuroleptika som Risperidone eller Olanzapine,

– Det är viktigt att behandla symtom som uppstår vid JNCL när de kommer upp, så att vardagen blir så bra som möjligt för barnet, säger Jessica Svahn.

Frågor till Jessica Svahn:

Vet man vad oron beror på?

– Flera olika komponenter, dels sitter det i hjärna, dels hänger det ihop med andra symtom till exempel att det är svårt att sortera in-

tryck. Det kan bli för mycket på dagarna även om det är roliga saker som händer. Det är multifaktoriellt, det beror på både yttre och inre saker.

Hur ska man göra med mardrömmarna?

– Lugna, bra och positiva avslut av dagen är bra. Med mycket intryck in i sömnen ökar risken för mardrömmar.

Hur ser du på neuroleptika. Ska man välja bort några?

– Ja de äldre ska man välja bort. Med dem ökar risken för biverkningar som stelhet och svårigheter att röra käken till exempel.

Hur ska man bära sig åt för att ligga lite i framkant med barnets symtom?

– Vi hoppas få till en checklista snart Niklas Darin och jag, så att föräldrar, pedagoger och vården vet vad som kommer närmast för barnet och kan vara förberedda.

Hur ska barnen få mer social interaktion?

– Oavsett om det är medfött eller man har en hjärnpåverkan är det viktigt att veta hur barnet mår. För vissa barn är det skönt att vara själva. Andra hamnar i en situation där de är själva och inte vill vara det. De får inte till det socialt. Är det något som ska behandlas måste man göra det.

Erfarenheter från unga vuxna med Spielmeyer-Vogts sjukdom

– **Vi är ett inofficiellt team för vuxna med Spielmeyer-Vogts sjukdom och följer sju till åtta patienter just nu, säger Pontus Wasling, vuxenneurolog och Eva Gustavsson sjuksköterska på Neurologenheten vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.**

Det är stor skillnad mellan hur barn- och vuxensjukvården är uppbyggda. Inom barnsjukvården tar man ansvar för hela barnet och alla sjukdomar som det har.

– Inom vuxensjukvården är det inte så. Patienterna är hos oss för att de har epilepsi som en del av Spielmeyer-Vogts sjukdom. Om de har någon annan sjukdom plus sin grundsjukdom hamnar de hos ett annat specialistteam. Sedan kan vi alltid vara en sambandscentral och leda patienten vidare, säger Eva Gustavsson.

Vuxensjukvården är uppdelad efter organ, neurologi har med hjärnan att göra, kardiologi handlar om hjärtats sjukdomar, reumatologi är inflammation och reumatiska sjukdomar och så vidare. Det kan därför vara svårt för patienterna att hitta sin hemhörighet i svensk sjukvård.

– Något nationellt center finns ännu inte när det gäller Spielmeyer-Vogts sjukdom, men svensk sjukvård håller på att förändras väldigt mycket när det gäller sällsynta genetiska sjukdomar. Förhoppningsvis kommer det att bildas, säger Pontus Wasling.

Hallucinationer

Hallucinationer är något i omgivningen som man hör, ser eller känner och är utöver den vanliga verkligheten. Det kan uppenbara sig när ett sinnesorgan skadas, främst vid en hörsel- eller synskada.

När det gäller barn med Spielmeyer-Vogts sjukdom kommer hallucinationerna när synen gradvis blir sämre.

– Näthinnan skadas och syninformationen kommer därför inte till synbarken längst bak i hjärnan. Hjärnan har istället en egen aktivitet som skapar bilder. Med största sannolikhet är det förklaringen till hallucinationerna, säger Pontus Wasling.

En ”organisk hallucination” kan också förekomma och det är när det finns en skada på hjärnvävnaden som orsakar symtom.

– Det kan förekomma lite senare i sjukdomsförloppet, säger han. Till de organiska hallucinationerna hör också de som uppstår vid schizofreni. Ofta är det då hörselhallucinationer, det vill säga röster man hör, säger han.

Förutom detta finns taktila hallucinationer, där känselsinnet aktiveras. Sömnhallucinationer förekommer vid narkolepsi. De kommer på kvällarna mittemellan sömn och vakenhet, under REM-sönnen när ögonen rör sig och kroppen är paralyserad. Vid Parkinsons sjukdom är det vanligt med läkemedelsrelaterade hallucinationer.

Epilepsi

Det finns två huvudtyper av epileptiska anfall medfödda eller förvärvade (vid stroke och tumör till exempel). Anfällen är primär-generaliserade, det vill säga de uppträder överallt i hjärnan samtidigt, på både höger och vänster hjärnhalva och varar i ungefär 90 sekunder.

Det finns *fokala anfall*, som börjar på en punkt i hjärnan kanske i syncentrum och personen får ett synfenomen. *Sekundär generalisering* är när det fokala anfallet snabbt sprider sig till hela hjärnan.

När båda hjärnhalvorna är överaktiva kommer ryckningarna i kroppen och personen blir medvetlös. Ytterligare anfallstyper är **myokloni**, **muskelryckningar** och **absens**, frånvaroattacker, då man inte tappar muskeltonus utan kan stå upp, men blicken blir stel och personen stirrar rakt fram i fem till tio sekunder. Om anfallet inte slutar av sig själv kallas det för **status epileptikus**. Då måste man söka sjukvård och få intravenös behandling.

– Vid CLN3 eller Spielmeier-Vogts sjukdom är det oftast en fokal start av det epileptiska anfallet. Det kan pågå i upp till två minuter och ibland längre. Ju längre anfallet blir desto mer påverkad och trött blir personen, säger Pontus Wasling.

Under ett anfall andas man inte och kan därför bli blå om läpparna. Efter anfallet fungerar andningen sämre ett tag.

– Det är dock aldrig farligt att inte andas under en period, säger Pontus Wasling.

Vanlig medicinsk behandling är med Lamotrigin, Keppra, Valproat samt olika typer av benzodiazepiner (stesolid).

– De flesta har mer än ett preparat, för att de inte klarar sig med enbart ett, säger Pontus Wasling.

Frågor till Pontus Wasling och Eva Gustavsson:

Det är svårt att veta när ett anfall är slut. Vår elev sätter sig upp när anfallet är slut och börjar prata, men är fortfarande inte riktigt medveten. När vet man att anfallet är klart?

– Det kan ta lång tid innan personen är tillbaka helt i medvetande, fast själva anfallet är över. Tröttheten kan pågå från fem minuter till flera timmar.

Min son har flera anfall i veckan, långa anfall och blir väldigt trött efteråt. Hur påverkar det hjärnan?

– Status epileptikus är farligt för hjärnan men inte vanliga anfall.

Psykologiska aspekter

När man som förälder får ett barn med en svår sjukdom går man igenom fyra faser, chock, reaktion, bearbetning och nyorientering.

– Denna teori stämmer inte riktigt för föräldrar till barn med en allvarlig fortskridande sjukdom eftersom nya faser uppkommer hela tiden, säger Anna Norén, psykolog vid Psykologmottagningen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

Det är framförallt föräldrar, familj och släkt som Anna Norén träffar.

– Barnen kan jag träffa i början när de får diagnosen och sedan punktvis under deras uppväxt, säger hon.

Kristeorins första fas chockfasen varar ett kort tag, sedan kommer man vidare ganska snabbt.

– Alla människor har olika sätt att hantera det. En del försöker hålla det ofattbara ifrån sig, några blir apatiska. Det går inte riktigt att förutsäga hur någon ska ta det, säger Anna Norén.

Efter chockfasen går personen in i en reaktionsfas. Det är då det går upp för hen vad som har hänt.

– Då reagerar vi som vi brukar. En del förnekar det som har hänt och kan inte ta in det. Andra agerar utåt. Alla sätt att reagera är adekvat, så länge det inte håller i sig för länge. De allra flesta hamnar i en sorgprocess, säger hon.

Bearbetningsfasen är när personen vaknar upp och upptäcker att livet trots allt går vidare.

– Då tar man tag i saker igen, säger Anna Norén.

Efter det kommer nyorienteringsfasen och då lever man vidare med det som har hänt.

Har man ett barn med en allvarlig fortskridande sjukdom med en funktionsnedsättning, kan de här faserna upprepas framöver i intervaller. Någon har beskrivit det som att man åker på en flod och det kommer ett vattenfall, som man virvlar runt i ett tag. Sedan kommer man upp till ytan igen och börjar hitta någon slags styrning i livet, ett tag. Sedan börjar det om igen.

Ett föräldrapar är två individer med olika erfarenheter och sätt att hantera kriser. De kan reagera på olika sätt och med tidsförskjutningar.

– Det är sällan man krisar samtidigt och vanligtvis är en mer pessimistisk än den andre, som istället kanske söker information och agerar. Olika föräldrar behöver professionellt stöd i olika faser. Vissa behöver det i det akuta skeendet, sen kan det behövas i olika situationer senare, säger Anna Norén.

Familjeperspektiv

När barnet får sin diagnos påverkar det hela familjen på kort och lång sikt.

– Det är viktigt att professionella som arbetar runt barnet ser hela familjen som samarbetspartners. Det ökar föräldrars upplevelse av delaktighet och stärker deras kontroll över situationen, säger Anna Norén.

När det blir uppenbart för syskonen att de har ett syskon med en sjukdom blir det reaktion från dem. Det är viktigt att föräldrar får strategier att hantera syskons känslor och frågor.

– Det är lätt att glömma bort de andra barnen och det är också viktigt för professionella att tänka på att det inte bara ska vara fokus på barnet som har sjukdomen, säger hon.

Salutogent förhållningssätt

– Vad är det som gör att vissa människor klarar av även mycket svåra påfrestningar med hälsan i behåll?

Anna Norén ställer frågan till åhörarna och svarar själv genom att som ett exempel berätta om Aaron Antonovsky och det salutogena förhållningssättet.

– Aaron Antonovsky anser att motståndskraften beror på vår känsla av sammanhang och i vilken utsträckning vi upplever tillvaron som meningsfull, begriplig och hanterbar, säger hon.

Begriplighet är hur vi tänker kring saker som sker. Att inhämta information är en del av det. Då förstår man vad som händer och vad sjukdomen innebär. Det skapar ordning i kaos.

– Denna känsla av sammanhang kallas KASAM, enligt Antonovsky, säger Anna Norén.

Copingstrategier

När ett barn får en allvarlig sjukdom är det en betydande källa till stress för föräldrar och övrig familj.

Copingstrategier eller bemästringsstrategier kan definieras, som olika målinriktade strategier vi använder oss av i en stressad situation. Vi kan vara problemfokuserade, emotionsfokuserade eller undvikande. Vi kan reagera genom att söka information, omvärdera av situationen eller förneka det som hänt.

– Vi behöver vara flexibla och använda delar från de olika copingstrategierna. När vi copar försöker vi göra situationen hanterbar genom att reglera delar av oss själva eller skapa förändring i den omgivande miljön, säger Anna Norén.

Riktat föräldrastöd

Det finns ingen psykologisk forskning på Spielmeier-Vogts sjukdom men det finns studier som har som mål att kartlägga behov och förbättra stödet till barn med funktionsnedsättningar. I de studierna har det framkommit att stressrelaterade symtom som oro och nedstämdhet var mycket vanligare bland dem än bland andra föräldrar. Mödrarna till barn med funktionsnedsättning visade oftare än fäderna symtom på psykisk ohälsa.

– De tyckte att det var svårt att få en överblick och tydlig information om stöd och rättigheter, men de var nöjda med enskilda insatser från samhällets sida. Klart var att det var ett stort behov av samordnaren, ”spindeln i nätet”, säger Anna Norén.

Skyddsfaktorer

Det visade sig också i studierna att god problemlösningsförmåga är viktigaste skyddsfaktorn. En positiv livssyn och en tro att det finns lösningar på svårigheter ökar möjligheten till goda relationer mellan föräldrarna och deras anhöriga. Olika copingstrategier och ett flexibelt användande av dem visade sig också vara viktigt för att behålla hälsan hos föräldrar vars barn har en funktionsnedsättning. Att träffa andra i samma situation som föräldrarna gör på Ågrenskas familjeveckor, var också av stort värde.

– Man kände sig stärkt i sin förmåga att lösa problem och påverka beslut, säger Anna Norén.

Att skapa goda minnen

Vid en sådan här sjukdom är det viktigt att göra saker som är roliga, för att skapa en ”minnesbank”, med goda saker, för hela familjen.

– Fundera på det man vill göra. Kanske göra det man tänkt göra längre fram. Det behöver inte vara stora resor utan mindre saker. Inte vänta med att göra det till senare, säger Anna Norén.

Frågor till Anna Norén:

Hur ska man som förälder lära sig att acceptera situationen?

– Det är svårt att acceptera och är en del i krisbearbetningen. Rätt som det är tänker man som förälder att man har accepterat det. Sedan kommer det andra tider när man inte kan det. Det går inte att säga gör så här så kommer du att acceptera det. Det är som i liknelsen med ett vattenfall, rätt som det är virvlar man ner i vattenfallet men kommer upp sedan igen. Det blir inte klart inte som ett ärr

man lär sig leva med. Under lång tid kommer man hela tiden tillbaka.

Hur pratar man kring diagnosen?

– Frågan kommer upp tidigt och framförallt gäller det vad man ska säga till barnet självt och kanske också till syskon. Jag brukar ge föräldrarna rådet att svara på det de frågar om. Ofta vill barnen inte ha en lång förklaring. Föräldern ska vara här och nu och ge en åldersadekvat förklaring.

Livet med Elsa efter diagnosen

Föräldrarna gick tillbaka till arbetet dagen efter att de fått Elsas diagnos. De har fortsatt att arbeta hela tiden.

– Man biter ihop och kämpar på, för oss har det funkat att försöka ha en vardag, som Mats säger.
– Jobbet var då och är fortfarande det normala, säger Helene.

De har som föräldrar pratat med en kurator genom Syncentralen och en psykolog på sjukhuset, men tycker egentligen inte att det är sinnesro de behöver hjälp med.

– Vi skulle vilja ha hjälp med det praktiska. Hur får man hjälp? Vilka blanketter fyller man i? För två år sedan försökte vi få en kontaktperson för Elsa och oss via habiliteringen, men då sa den person vi träffade där att hon inte fick hjälpa oss med det. Så det blev inget, säger Helene.
– Får vi ett nej från myndigheter, så tänker vi att då är det väl så, säger Mats.

Elsa har en elevassistent i skolan men ingen extra hjälp hemma, fast hon skulle behöva det.

Någon måste alltid vara hemma och ta hand om henne, så föräldrarna avlöser varandra.

– Innan diagnosen hade vi en bild av att tänk när båda barnen slutar fritids då kan de vara hemma och vara själva tillsammans. Då kommer de att tycka att det är roligt och jag kan åka och träna direkt efter jobbet, som jag gjorde förr. Så blev det inte riktigt. Lite bättre har det blivit. Deras släkt och vänner är förstående, och hjälper till mycket.

I dagarna har de fått en plats för Elsa på ett korttidsboende.

– Vi har blivit beviljade 48 timmar i månaden. Elsa har varit där på prov i tre nätter, men vi måste ta det väldigt lugnt med henne. Om hon tvärvägrar går det inte att övertala henne, säger Mats.

De har också fått beviljat ledsagare några timmar i veckan.

Anpassad lärmiljö

Det finns inte mycket forskning kring de pedagogiska konsekvenserna vid Spielmeier-Vogts sjukdom.

– När vi får en elev prövar vi oss fram och förlitar oss på vårt yrkeskunnande, säger Silke Gunnarsson, specialpedagog på resursskolan Frölundaskolan Bräcke och Birgitta Mehringer specialpedagog, som har arbetat på resursskolan Kannebäcksskolan.

Båda specialpedagogerna har haft elever med Spielmeier- Vogts sjukdom, som de följt under lång tid. De är noga med att poängtera att de aldrig är ensamma om besluten. Arbetslaget med pedagoger och assistenter är med i planeringen och de måste få mycket tid till möten kring eleven.

– På det sättet skapar vi en samsyn kring elevens behov, säger Silke Gunnarsson.

Frågor att ställa sig är ”Vad betyder det att tappa synen för elevens självkänsla? Vad beror de problemskapande beteendena på? Kan det vara smärta eller något annat?”

– Vi jobbar lösningsinriktat och med målet att det ska bli en bra dag för eleven, säger Silke Gunnarsson.

Allt utgår från elevens individuella förutsättningar.

– Tycker barnet om djur kan man haka upp undervisningen på det. Är det bokstäver som är intresset, arbetar man med det. Det finns alltid något intresse som går att fånga upp, säger Silke Gunnarsson.

Birgitta Mehringer berättar om pojken som hon hade som elev i skolan. Han var mellan sex och sju år när han fick sin diagnos.

– Vi arbetade mycket ihop med föräldrarna, fick stöd och hjälp av Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM, Syncentralen och Habiliteringen och vi hade en bra rektor som förstod att vi behövde psykologhandledning. Det hade varit för svårt att hantera det annars, säger Birgitta Mehringer.

Genom SPSM fick de erfarenhetsutbyte med andra pedagoger och möjlighet att gå kurser där arbetslaget bland annat fick höra föräldrar berätta om hur det är att ha ett barn med Spielmeier-Vogts sjukdom.

Fysiska anpassningar

I början handlar det mest om synpedagogik.

– Varje sak har sin plats. Saker och ting ska inte ha en ny placering så att barnet blir osäkert. Det ska se ut på samma sätt i klassrummet nästa dag.

Barnet ska få vara kvar i samma klassrum, bänken ska finnas på samma plats och så vidare. Varje dag, varje år om det går. En led-fyr är bra att ha. Det är en liten sak som piper och som eleven kan gå efter. Det gör det lätt att orientera sig i rummet.

När Birgitta Mehringers elev hade svårt att se färger gjorde de ett ”färglexikon”.

– Varje färg hade sitt taktila känslomaterial. Vi började med att sätta upp det på dörrarna i skolan. Pojkens klassrum var markerat med lila sammet. Arbetsrummet med svart päls och så vidare. Han kunde på det viset orientera sig i skolan, säger Birgitta Mehringer.

Anpassningarna i lokalerna ska vara på plats i tid. Toaletterna kan kanske ha en extra brits eller andra hjälpmedel som till exempel en Turner, en vridplatta med handtag. Habiliteringen har professionella kunskaper kring det och kan bistå skolan. Viktigt är också att eleven har möjlighet att byta position och inte blir stillasittande.

– Undervisningen ska också kunna ske i vilket läge som helst, säger Silke Gunnarsson.

– Vi införde en samling där alla skulle ligga på mage vilket var bra, för alla eleverna. De kunde då sträcka ut höftböjaren. Vi låg där år ut och år in och det var mycket givande, säger Birgitta Mehringer.

Små klasser gör det också enklare att anpassa undervisningen utifrån individuella behov.

Hjärntrötthet

Barnen kan ha hjärntrötthet i perioder och ibland vanföreställningar. Det kan bero på nedsatta minnesfunktioner.

– Jag har haft god hjälp av att tänka demens. När det har varit som jobbigast är det bara att vara med. Vi hjälps åt i arbetslaget att fånga fladdermöss han ser till exempel och sätter dem i en bur. Vi spelar med och hjälper honom på det viset, säger Silke Gunnarsson.

Korta arbetspass och vila är viktigt.

– Ett bra tips är att köpa en mysig soffa till klassrummet, råder Silke Gunnarsson.

Kravnivån bör anpassas och pedagogen måste alltid ha en plan B. Om det ena inte fungerar gör man något annat istället.

– En sådan annan sak kan vara att gå en promenad med en kamrat istället för att ha lektion, säger Birgitta Mehringer.

Ett barn som tappar synen måste orientera sig mer med hörseln och det taktila. Det ställer krav på att det inte är för hög ljudnivå i klassrummet. Ljudsanering är viktigt.

– Det kan lätt bli så att vi vuxna tar över ljudrummet, bara genom att vara flera stycken. Det kan bli många samtal oss emellan och vi stör. Det är bra att tänka på det, säger Silke Gunnarsson.

– Vi brukar säga en röst i taget i vårt arbetslag, säger Birgitta Mehringer.

Jag-känslan

Att säga till barnet att det gör något bra är en väg till ökat självförtroende tycker Silke Gunnarsson.

Att anpassa krav-nivån utifrån dagsformen är ett annat råd och att repetera förenklar.

– Vi bestämde att vi inte skulle skicka hem misslyckanden till hemmet. När hela arbetslaget ser på barnen med de ögonen och när klassen lägger märke till varandras framsteg, blir det fantastiskt, säger Birgitta Mehringer.

Hjälpmedel ska man vara stolt över.

– Det här är min ljudfyr ska barnet känna, jag får visa de andra hur den fungerar och det här är min dator som de andra kan använda ibland, tycker Silke Gunnarsson.

Problemskapande beteenden

När barnet tappar synen och senare förmågan att röra sig skapar det frustrationer och barnet blir argt på sig självt och på livet.

– När jag tänker på den elev jag hade så var det viktigt med hjälp och stöd. De andra eleverna hjälpte till att lugna och motivera. Vi fortsatte sedan med det vi höll på med och ibland hjälptes vi åt i arbetslaget. Gick det inte att avleda så hade vi en plan B. Om ingen färdiga svar utan försöka att hitta rätt metod för den personen, säger Silke Gunnarsson.

Korta instruktioner hjälper till, gör det, ta upp din hand och så vidare. Att avleda med överraskningar är en metod.

– Tadaaa alla stannar upp och tänker att hon är ju knäpp. Att plötsligt hojta till kan avbryta ett raserianfall och sedan återgå klassen

till arbetet. Det är ett sätt att säga att vi gör det här tillsammans och att det är okey att bryta ihop ibland, säger Silke Gunnarsson.

Schemat är ett bra stöd när eleven är upprörd.

– Vad står det nu på schemat? Vad ska vi ha för lektion sedan? Javisst det är ju matte vi ska ha och så går vi fram till schemat som också finns taktilt. Kanske ger jag honom schemat i handen och bryter ett beteende, säger Birgitta Mehringer.

Ett vanligt begrepp inom specialpedagogiken är att tänka lågaffektivt.

– När man är i affekt, har värsta utbrottet, lyssnar man inte alls. Det är bara att se till att man inte skadar sig själv eller andra och att det går över. Det är innan man kan jobba och efter utbrottet. Att lära sig se de små tecknen, nu kommer det. Byta plats, sal, personal och så vidare, säger Silke Gunnarsson.

Tal och språk

Att sjunga ihop i klassen och göra munträning är mycket roligare än att göra det själv med bara en vuxen. *Fonomix* går ut på att munnen har olika former beroende på vilket ljud man säger. A är en gapande mun och i är det leende ljudet och så vidare.

– Det gör man för att hjälpa läsande och talande elever med läs- och skrivinläring. Det är också bra för de här eleverna. Det tränar alla 250 musklerna i ansiktet och gör man det i grupp blir det roligt, säger Silke Gunnarsson.

Tecken som stöd och taktila tecken är metoder som bidrar till ökad kommunikation, särskilt för de vars tal är begränsat.

– Den pojke som var i min klass tränade in tecken som stöd med sin teckenlärare och fick lära ut tecknen till resten av klassen, säger Birgitta Mehringer.

– Tecken som stöd gör att man pratar lite långsammare och det blir ett naturligt samtal med både tecken och ord. Allt tecknade är tillgodo även om man har tal, säger Silke Gunnarsson.

Tips

Munpingis och roliga *ljudande sagor* är andra sätt att träna musklerna i ansiktet.

Sarepta är ett program som är pedagogiskt upplagt, en talande fotobok. Det finns möjlighet att samla trevliga minnen från utflykter med skolan, en helt vanlig helg med familjen och så vidare. Pro-

grammet går att få på remiss genom Syncentralen och Habiliteringen som ett personligt hjälpmedel. Det finns kurser på SPSM- specialpedagogiska skolmyndigheten, som föräldrar, skolpersonal och personliga assistenter kan gå.

Tassels är taktila tecken som utgår från rörelseförmågan och tränar in en kommunikationsstrategi långsiktigt.

Frågor till Silke Gunnarsson och Birgitta Mehringer:

Vad är det som är så annorlunda med de här barnen. Är det synen framförallt eller vad?

– För mig var det att det inte stannade med synen utan att det är ett barn med mycket erfarenheter som tappar synen och där man vet att de förlorar mer. Att anpassa lärandet till de olika faserna till exempel när barnet har ont i kroppen är utmaningen. I en annan fas kan det handla om minnet.

– Att hela tiden som pedagog ligga steget före. Eleverna behöver hantera smärta, sorg, tappad förmåga och psykiska påfrestningar som hallucinationer, ångest och mardrömmar. Pedagogen måste därför anpassa till max utifrån individuella förutsättningar.

Hur många elever brukar det vara i en särskola?

– Skolverket sätter inte upp några regler för det. Det är utifrån organisationen. Det vanliga är att det är emellan tre och tio elever.

Hur får man ett sådant fint team runt sitt barn, när barnen går i vanlig grundskola?

– Jag tänker eldsjälar, rektor och resurser. Man måste också släppa alla kognitiva krav.

När i skeendet ska vi ta in hjälpmedel som Tassels?

– Så tidigt som möjligt och när eleven tillåter och är trygg med fysisk närhet och beröring av samspelepartnern.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

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

– Genom aktiviteterna vill Ågrenska bidra till att stärka barnens och ungdomarnas delaktighet och självkänsla, och barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för varje barn att utföra aktiviteterna under veckan blir

så bra som möjligt, säger pedagogen Linda Öhman Kjellberg som föreläser tillsammans med sjuksköterskan Samuel Holgersson, båda är från Ågrenska och har under flera år arbetat i Ågrenskas korttidsgrupper, som har flera barn med Spielmeier-Vogts sjukdom.

Barn med Spielmeier-Vogts sjukdom har olika kombinationer av symtom i varierande svårighetsgrad.

– Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, säger Linda Öhman Kjellberg.

Innan veckan läser personalen in medicinsk information och dokumentationer från tidigare familjevistelser, samt talar med föräldrarna som ska delta i vistelsen. Erfarenheter från arbetet i Ågrenskas korttidsgrupper är ett stöd. Ågrenska tar också in information från pedagoger på barnens skolor. Utifrån informationen formas sedan veckans aktiviteter.

– Barn med Spielmeier-Vogts sjukdom har inte bara olika symtom, de varierar över tid mellan olika barn och dessutom är sjukdomen fortskridande. Vi tar hänsyn till det under veckan de är här, säger Samuel Holgersson.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen känner sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO. Det är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen.

Pedagogiken utgår framför allt ifrån individen och den samverkande miljön runtomkring barnet.

– Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas.

Allmänna mål

Allmänna mål för alla vistelser är att skapa en miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel. Ge tillfällen till möten med andra barn och elever med samma diagnos och deras syskon. Ge förutsättningar för delaktighet och inflytande. Vistelsen ska också bidra till kunskap och insikt om diagnosen och erbjuda anpassade aktiviteter. Gå till stranden, sitta på en filt, plocka lite snäckor att sedan göra ramar med, är ett exempel på en av de mera lugna aktiviteterna.

– Allt vi gör anpassas efter barnens ork och lust, säger Samuel Holgersson.

Särskilda mål vid Spielmeier-Vogts sjukdom

Inför varje familjevistelse upprättas särskilda mål för veckans aktiviteter.

– Denna vecka är unik och blir på sitt sätt utifrån de barn och ungdomar som är här, säger Linda Öhman Kjellberg.

Under veckan är det viktigt *att stödja delaktighet och socialt samspel*. Det görs genom att ha tydlig struktur och återkommande aktiviteter.

Alla grupper har samlingar och de ser ut på olika sätt.

– När vår grupp med diagnos kommer vet tjejerna var de ska sitta. De har sina bestämda platser. På bordet har vi ett ljus som vi tänder och schemat är på sin bestämda plats. Den första dagen har vi olika namnlekar och tränar vårt minne genom att försöka komma ihåg vad alla heter, säger Linda Öhman Kjellberg.

I gruppen med äldre barn pratar man om dagarna de ska vara på Ågrenska och om vädret. I grupperna med yngre barn har dagarna en doft eller en struktur. Onsdag till exempel är den vita dagen. Det ska vara tydligt hur många dagar barnen ska vara på Ågrenska och när vistelsen är över.

Ge positiv förstärkning, tid och invänta.

– Det är så mycket de har att berätta och det är roligt att lära känna varje person. Alla är bra på att prata men många har lite svårare att invänta varandra. Vi som är vuxna är intresserade och vi ska vara ett stöd verbalt och fylla i där vi tycker att det behövs, säger Linda Öhman Kjellberg.

Det är viktigt att vara lyhörd för barnens känsloläge och trötthetsnivå. Stödja kommunikation och tal och förstärka kommunikation genom alla sinnen

– *Vi låter* barnen kommunicera efter sina egna förutsättningar. Ger tid inväntar och ger bekräftelse. Vi använder tal, tecken, bilder, konkret material och kroppsspråk. Personliga hjälpmedel (dator, surfplatta), kommunikationskort och talknappar, säger Linda Öhman Kjellberg.

Att minska konsekvenserna av synnedsättningen. Det görs genom att ha en tydlig struktur i miljön, där var sak har sin plats. Att den vuxne förtydligar information och det som sker i miljön.

– Vi syntolkar för barnen och ungdomarna. Vi är med och talar om när någon går förbi och berättar vad den heter. När vi rör oss ute till exempel cyklar berättar vi vad vi ser, stannar upp lyssnar och känner, säger Linda Öhman Kjellberg.

Stimulera olika sinnen. Utnyttja sinnen i de olika aktiviteterna använd till exempel ljudspel, bakning, bild & form, skogen och stranden.

– Vi fick reda på av föräldrarna att barnen gillar att pyssla, så vi har gjort kulmålning tillsammans. Vi har en låda med kulor, ett papper under kulorna och strukturfärg. Så för man runt lådan med kulorna och det blir fräcka mönster. Det stimulerar balanssinnet, säger Samuel Holgersson.

Fin-och grovmotoriken och kroppskänningen stimuleras genom aktiviteter i bild och form och genom att vara ute i skogen och på stranden. Några barn är i sinnenas rum och arbetar med olika data-spel. Andra framförallt de mindre barnen får hand- och fotbad och massage av bollar.

– Vi har en lugn avslappningsstund efter lunch och då har de yngre fått prova på massage. Den äldre gruppen lyssnade på ljudbok. Vi hade tänkt Lasse-Majas detektivbyrå men en pappa sa att min dotter lyssnar gärna på Twilight, säger Linda.

De mindre barnen får träffa Kalle varje dag. Det är en gosedjurskanin som bor i en väska. Han kommer varje morgon och pratar lite med barnen. Han är väldigt blyg de första dagarna på veckan, men det går bättre och bättre för varje dag. Syftet är att kaninen tar över lite av barnens egen oro.

– Sista dagen är Kalle och barnen bästa vänner, säger Samuel Holgersson.

Den goda cirkeln

Vistelsen ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, för då kickas den ”goda cirkeln” igång.

– 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.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Länktips:

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

skolappar.nu

– appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11

appstod.se

– samlingsplats för appar som stöd

mathforest.com

– låg/mellan välj nivå

mfd.se

– myndigheten för delaktighet

hattenforlag.se

– teckendockor, böcker, spel, musik dvd med tecken

ritadetecken.se

– program med tecken, kan laddas ner som app

varsam.se

– hjälpmedel och träning

komikapp.se

– material och inredning

nyponforlag.se

– språkstimulerande material

abcleksaker.se

– fina, roliga och pedagogiska leksaker

lekolar.se

– förskola och skolmaterial leksaker, pyssel, hjälpmedel

goteborg.se/eldorado

– upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

Elsa går i särskola

Fram till tredje klass hängde Elsa med hjälpligt i vanlig grundskola, både vad gäller kompisar och ämnen. Från fyran satt hon mest själv och pluggade med en resurs i ett grupprum.

Rektorn väckte frågan om särskola och föräldrarna var med på noterna.

– Vi hade pratat med andra som hade flyttat sina barn till särskola och med Elsa själv. Vi var förberedda, säger de.

De fick ta med elevassistenten från den ena skolan till den andra.

Det var samma resurs som Elsa hade haft i alla år. Elsa flyttade till särskola i sexan.

Det har gått väldigt bra, tycker föräldrarna, Elsa och familjen trivs med skolan. Hon har en ny elevassistent nu och går på fritidshem i särskolan.

Fysioterapi och arbetsterapi

Insatserna för barn och ungdomar med Spielmeyer-Vogts sjukdom syftar till att förebygga, lindra och begränsa diagnosrelaterade komplikationer. Det säger fysioterapeut Anna Larsson och arbetsterapeut Åse Pihlqvist, från Habiliteringen Frölunda barn- och ungdom i Västra Frölunda.

På habiliteringen i Göteborg och södra Bohuslän finns kompetens-team runt Spielmeyer-Vogts sjukdom, ett på barn-och ungdomssidan och ett på vuxensidan. Barnen kommer till habiliteringen på remiss från neurologen.

– I början behövs få insatser från habiliteringen, allteftersom blir det fler. En fördel är att få tidig kontakt med barnet och familjen. Familjen får ett nätverk och vi kontakt med dem och skolan, inte minst viktig är idrottsläraren, säger Anna Larsson.

Fysioterapeutens och arbetsterapeutens fokus är barnets fungerande i vardagen. De tittar på hur barnet använder kroppen och på hur det går att underlätta aktiviteter, så att barnet känner sig delaktigt. De ser till barnets miljö och hur den påverkar barnets möjligheter att röra sig.

Kroppsfunktionen mäts i ledrörlighet och funktionell styrka, hur barnet reser sig upp från sittande och från golvet, hur barnet går och står. De ser till koordination av rörelser, hur upprest kroppen är och hur barnet förhåller sig till kroppens lodlinje och tyngdpunkt. Andningsfunktionen kontrolleras och vid behov skrivs remiss till Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus för utprovning av en andningsmask, en så kallad PEP-mask.

– Allteftersom får barnet svårare att förflytta sig. Det som varit enkelt är inte det längre. Osäkerheten är en kombination av den sämre synen, försämrade rums- och kroppsuppfattningen och motorik. Den vuxne, som ska vara ett stöd, bör tänka igenom tilltal och instruktioner så att de blir tydliga, säger Anna Larsson.

Om barnet har svårt att komma igång med en aktivitet bör vuxna uppmuntra dem.

– Ge instruktioner verbalt och taktilt. Ska barnet resa sig från en stol berör barnets ben samtidigt som ni uppmuntrar det att resa sig. Då blir det dubbla instruktioner och är lättare att förstå, säger Åse Pihlqvist.

I takt med att synen försämras, försämras också rums- och kropps-
uppfattningen. Kroppen kan till exempel börja luta åt ett håll.

– Den vuxne kan då gå nära på motsatta sidan för att få barnet att
gå mer upprätt, säger Åse Pihlqvist.

Det kan också bli svårt att hålla sig upprätt i sittande ställning. Då
finns anpassningar att skaffa till arbetsstolar och rullstolar som
stödjer bålen.

– Barnet kan då fokusera på aktiviteten istället för att lägga energi
på att upprätthålla bålen, säger hon.

Vid introduktion av hjälpmedel bör man hela tiden ligga steget
före.

– Det blir en balansgång mellan barnets självständighet och hjälp-
medlet, som ska introduceras. De som känner barnet bäst, familjen
och assistenter, ser till dess behov. Hur är dagsformen, klarar hen
av att vara självständig och delta i aktiviteter och förflyttningar
eller behövs mer hjälpmedel och stöd, är frågor den vuxne bör
ställa sig, säger Åse Pihlqvist.

När synen avtar används andra sinnen desto mer, hörsel, känsel,
lukt och smak. Det är också nu taktil stimulering, det vill säga berö-
ring kommer in än mer.

Arbetsterapeuten kan intyga behov av miljöanpassning i hemmet
och i skolan om behov finns. Exempelvis kan trösklar tas bort, dör-
rar breddas och ramper byggas. Så småningom behöver familjen
kanske större ombyggnationer. Då går det att ansöka om bostads-
anpassning hos kommunen, arbetsterapeuten skriver intyg. Bilan-
passning söks hos Försäkringskassan och då måste ett läkarintyg
bifogas.

24-timmars positionering

För att undvika kontrakturer, (förkortning av muskulaturen som
kan ge förändring i det växande skelettet), öka cirkulationen, mi-
nimera smärtan, förhindra trycksår och felställningar, bör bar-
net/ungdomen ha någon form av fysisk aktivitet dagligen.

– Muskulaturen förkortas på den som sitter still i en position och
det blir svårare att ta ut rörlighet, säger Anna Larsson.

Vid aktiviteter ska man följa barnets intressen, det blir roligare då
och helst ägna sig åt något som barnet/ungdomen kan fortsätta med
över längre tid, som att cykla, simma och promenera.

– Från början kanske hen cyklar själv men i takt med att synen försämras finns andra möjligheter, motionscykel, par-cykel och tandemcykel till exempel. Att bada i bassäng är bra på många sätt, säger Anna Larsson.

Hjälp till fysisk aktivitet

Rörelsen anpassas utifrån barnets/ungdomens färdigheter. Det ger mycket mer än bara träning. Till exempel tillfälle till samspel, kommunikation, träning av koncentration och av alla sinnen.

– Att stretcha är viktigt efter fysisk aktivitet. I början stretchar man kanske själv och senare får man hjälp av den vuxne, säger Anna Larsson.

Andra bra rörelser kan vara:

- att ligga på magen och sträcka ut kroppen.
- sträcka benen rakt ut, till exempel sitta i en stol och lägga upp fötterna på en fotpall. Då stretchas musklerna på baksidan av låren.
- sträcka ut armarna ordentligt vid av- och påklädning.
- massage ska introduceras tidigt. Ha gärna på någon musik som passar till. Bollmassage, att ligga på magen när någon masserar kroppen med en boll, tycker de flesta är skönt.

Hjälpmedel

Oftast kontaktar föräldrar eller skolpersonal habiliteringen för att få hjälpmedel.

– Behovet styr vilket hjälpmedel som förskrivs och förskrivningen styrs av regelverk som skiljer sig åt mellan olika landsting, säger Åse Pihlqvist.

Arbetsterapeuten har möjlighet att bland annat skriva ut hjälpmedel som rullstol, arbetsstol, hygienstol, lyfthjälpmedel, säng och tyngdtäcken. Fysioterapeuten kan till exempel förskriva träningshjälpmedel, ståhjälpmedel och gånghjälpmedel.

Målet med hjälpmedlet är att kompensera och träna färdigheter, vidmakthålla delaktighet och välbefinnande, ge förutsättningar för lek och aktivitet, minimera felställningar och ge en god positionering.

– Ofta kommer rullstol på tal när barnet ska på längre utflykter med skolan. Motoriken har kanske blivit sämre och förflyttningar tar alltmer energi. Det är viktigt att energin finns kvar till att utföra själva aktiviteten, säger Åse Pihlqvist.

I början får barnet en manuell rullstol och går senare över till en bekvämare komfortrullstol.

Först kartläggs problemet och behovet. Därefter provas hjälpmedlet ut på Hjälpmedelscentralen och anpassas efter person.

– Ibland kan en specialanpassad rullstol behövas. Då hjälper tekniker på Hjälpmedelscentralen till. Vi följer upp hur rullstolen fungerar och ser till att den blir utbytt allteftersom barnet växer, säger Åse Pihlqvist.

Barnet har ofta problem med sömnen och då kan ett tyngdtäcke underlätta.

– Det består av olika material med olika tyngder. Tyngden ska göra att barnet slappnar av och kommer till ro. För en del barn underlättar detta sömnen, för andra fungerar det inte alls. Som med alla hjälpmedel är det viktigt att ge det tid, säger Åse Pihlqvist.

Rollator är det första gånghjälpmedlet som blir aktuellt. Andra hjälpmedel är gåbord med hjul som går att höja och sänka och Turner ett förflyttningshjälpmedel där personen står på en vridplatta och kan förflytta sig mellan två sittpositioner.

– Det finns många olika typer av ståhjälpmedel och vi gör likadant med dem som med rullstolar, provar ut på Hjälpmedelscentralen och ser vad som passar, säger hon.

När det gäller ortopedtekniska hjälpmedel skrivs remiss till ortopedteknisk avdelning. Sådana hjälpmedel kan till exempel vara fothylsor, knäortoser eller en korsett, som man har vid skolios, en felställning i ryggraden.

Fysio- och arbetsterapeuter på Habiliteringen Frölunda samarbetar med familj, skola, assistenter och korttidsverksamhet. De har nätverksmöten där familjen avgör vilka i barnets omgivning som ska vara med. Ibland är det habiliteringen ibland skolan som sammankallar.

Frågor till Anna Larsson och Åse Pihlqvist:

Varför får vi inte parcyklar som hjälpmedel. Vem bestämmer?

– Reglerna är olika för olika landsting. Vissa landsting skriver ut cyklar. Vi i VG-regionen kan få motomed utskrivet, ett träningshjälpmedel där barnet/ungdomen sitter kvar i sin stol och cyklar med armar eller ben.

Vad ska man göra för övningar vid stelhet i lederna?

– Det viktigaste är att vara i rörelse, stretcha och för att minska risk för felställningar använda ortoser. Vi försöker ha ett samarbete med

skolan så att en del träning kan ske där, det är annars mycket som ska ske hemma. Det fungerar bra att kunna stå vissa lektioner i skolan med ståhjälpmiddel. Då är barnet inte så trött heller som man är på senare kvällen. Judo vet jag att det är många barn som gör och att det fungerar. Ridning kan också fungera bra. I vissa landsting finns ridning som en behandling och på andra ställen räknas det som en fritidsaktivitet.

Hur jobbar man med det sociala samspelet på Habiliteringen när man inte kan vara med på vanlig gympa och andra sociala aktiviteter?

– Det finns gruppverksamheter på habiliteringen till exempel bas-sängträning. Information ligger ute på nätet. Att det sociala ofta är ett problem för barnen och ungdomarna är vi medvetna om men det ligger inte i vårt uppdrag. Göteborgs Parasportförbund är annars ett bra alternativ, finns liknande avdelningar i resten av landet.

Elsa tränar i skolan

Nästan all fysisk träning sker i särskolans regi.

– Vi är lyckligt lottade, säger Helene.

Elsa tränar i varmvattenbassäng med en skolpersonal varje vecka.

– Där gör hon olika övningar som fysioterapeuten har satt ihop. De utvärderar övningarna några gånger per termin. Träning är en viktig prioriterad del på särskolan. Elsa har något varje dag och alltid avslappning, säger Helene.

Syskonrollen

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

Kan ni som har syskon med ett ord beskriva känslan i er syskonrelation ber pedagogen Astrid Emker från Ågrenska, föräldrar och personal. Saknad, obeskrivlig kärlek, avundsjuka hörs det från föräldrar och personal i publiken.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan

måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Astrid Emker. *Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:* Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den. Information är inte detsamma som kunskap. Ingen vet hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.

Att förstå och skapa kunskap tar tid. Det behövs pratas om saken kontinuerligt då frågor och funderingar förändras.

– Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning. Det blir lätt så att all information går via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Astrid Emker.

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

– En 14-årig tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer, säger Astrid Emker.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. Genom att involvera syskonen kan man skapa förståelse och öka möjligheterna till problemlösning.

– Det är viktigt för syskonen att känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som 'blev över'.

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

Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar omgivningens reaktioner.

– I den åldern kan det kännas jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande utseende. Barnen noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att ha en gemensam strategi i familjen angående hur man förklarar hur situationen ser ut för barnet som har en funktionsnedsättning. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, eller kanske att beskriva det som att syskonet har 'trötta ben' eller liknande, säger Astrid Emker. Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också

över ärftlighet och existentiella frågor.

Tre ledord för syskonverksamheten

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

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

– Vi berättar också att de själva inte har orsakat funktionsnedsättningen och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer, säger Astrid Emker.

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

– Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp. Då blir det mycket lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att istället prata om dem och vad de står för, säger Astrid Emker.

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

– Det kan handla om sorg över att de inte fick en bror eller syster som kan leka på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om det inte går att prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Många barn undviker dessutom att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet, eftersom de inte vill belasta föräldrarna med fler tunga saker. Därför gäller det att skapa strategier för hur de ska prata om det som känns svårt.

Under veckan gör barnen och ungdomarna en berättelsebok där de skriver om sig själva, om tillståndet syskonet har och om vad de kan säga när andra ställer frågor. En övning som ofta används är ”cirkeln”, där de ska fylla i känslor och hur stor andel av en själv som består av glädje, ilska och oro.

– De här övningarna blir ofta en bra ingång till förtroliga samtal. De äldre syskonen använder istället ’känslkort’ och andra spel och övningar som får igång samtal. Det är vanligt att första varvet handlar om vardagliga saker, efter en stund kommer de in på det som handlar om syskonet med diagnos, säger Astrid Emker. Hon beskriver också många positiva aspekter för syskon till barn med

funktionsnedsättning.

– Många får en större respekt för andra människor. De lär sig tidigt att ta ansvar, känna empati och förståelse. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

Elsa har en bror

Innan Elsa flyttade till särskolan gick hon och hennes bror Simon på samma skola. De hade fritids ihop ett år och det var inget Elsas lillebror tyckte var särskilt kul.

– Elsa är utåtagerande och det hörs var hon är. Han tyckte att det var pinsamt, säger Helene.

Nu går de på olika fritids och allt är lugnt. Simon tar ofta med sig sina kompisar hem och det är inga problem med att Elsa också är hemma. Hemma får hon vara högljudd.

En gång när familjen var i Stockholm på resa och stod på en busshållplats snubblade en dam på Elsas käpp. Damen skällde ut Elsa och brodern blev ledsen.

– Hon måste väl ha sett att Elsa hade käpp för att hon inte ser, sa han till föräldrarna när de stigit på bussen.

Ibland när Elsa har sina utbrott mot föräldrarna försöker Simon gå emellan och skydda dem. Han säger till Elsa att hon inte får vara dum.

Elsa och hennes lillebror bråkar som syskon gör mest.

– Samtidigt finns de där för varandra, när det väl gäller, säger Mats.

Information från Svenska Spielmeyer-Vogt Föreningen, SSVF

Föreningen är en riksomfattande organisation som vill ge ökad förståelse för barn, unga och vuxna med Spielmeyer-Vogts sjukdom (juvenil neuronal ceroidlipofusinos (JNCL) och CLN3).

– Vi vill stötta föräldrar, syskon och anhöriga i att knyta bra kontakter och dela erfarenheter, säger ordförande Christina Rundström.

SSVF startade 2008 efter att ha varit en aktiv föräldragrupp sedan 1984. Den som är medlem har möjlighet att vara med på lägervisningar varje år i april – maj och dagsutflykter under året. Föreningens finansiering är delvis baserad på bidrag delvis på antalet med-

lemmar och nya medlemmar hälsas därför välkomna. Medlemskap kostar 200 kronor per person. I dagsläget finns 158 medlemmar. Mer information finns på SSVF.nu
Ta gärna kontakt med ordförande Christina Rundström på tina.rstrom@gmail.com.

Munhälsa och munmotorik

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

Det säger övertandläkare Marianne Bergius och logoped Åsa Mogren, 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 kunskapscentrum med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn, ungdomar och vuxna med sällsynta diagnoser. 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 kompetenscenter för sällsynta diagnoser som rör munhälsa i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med sällsynta diagnoser.

Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen.

Munhälsa vid Spielmeier-Vogts sjukdom, JNCL

Mun-H-Center har tidigare träffat åtta personer, lika många flickor som pojkar, i åldrarna 9 till 28 år, med Spielmeier-Vogts sjukdom. Det går att konstatera att det finns få vetenskapliga studier om JNCL och munhälsa.

Vanliga symtom är:

- tandgnissling

- vid epileptiska anfall och balanssvårigheter föreligger ökad risk för fallskador
- vissa mediciner som Topimax och Melatonin kan ge muntorrhet
- tal och tuggsvårigheter är vanligt
- en del barn har nedsatt salivkontroll
- den motoriska förmågan påverkar möjligheterna att utföra munvård självständigt
- vissa svårigheter vid tandvårdsbesök har rapporterats

Vad har vi sett idag?

– Vi har sett en normal variation av bettförhållanden, barnen/ungdomarna har fina tänder och slemhinnor, de har god munhygien. Vi har också sett en viss beteendeproblematik, säger Marianne Bergius.

Epilepsi och tandvård

Påverkan av mediciner kan ge:

- muntorrhet eller ökad salivation
- illamående, sura uppstötningar och kräkningar
- tandköttsförstoring (gingivahyperplasi)
- nedsatt salivkontroll till följd av trötthet

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

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

– Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen, säger Marianne Bergius.

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

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd.

Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Inför det första besöket i tandvården är det bra att ta kontakt med personalen. Kanske behöver barnet ett förberedande samtal, bildstöd och tillvänjning? Hitta bilder som stöd på bildstod.se eller kom-hit.se

Behandling logoped

Barnet kommer till logoped för utredning, träning av tal- språk och kommunikation. Men också för kontroll av sug- tugg och sväljförmåga och munmotorik. Oftast har barnet kontakt med logoped via barn- och ungdomshabiliteringen. Logopeden kan bland annat ge rådgivning kring matning och ätsvårigheter.

– I den här gruppen som vi undersökt idag var det vanligt med tal-svårigheter, några barn/ungdomar hade också ät- och dricksvårigheter, säger Åsa Mogren.

Talsvårigheter kan vara anatomiska, strukturella, neurogena eller en blandning av alltihopa.

– Vårt arbete kan liknas vid ett detektivarbete, säger Åsa Mogren.

Olika typer av talsvårigheter som kan förekomma allmänt:

- Försenad oralmotorisk utveckling = ”omogenhet”
- Dyspraxi = Taldyspraxi innebär svårigheter med talplanering och programmering av talrörelserna
- Dysartri = en neurologisk talstörning orsakad av bristande neurologisk kontroll av talmuskulaturen, förlamning, svaghet, oförmåga att styra
- Talflytstörningar = Stamning och/ eller skenande tal

Typiska talsvårigheter vid Spielmeyer-Vogts sjukdom:

- Vanligt med påverkan på tal- och språkförmåga, ofta från 12-13 år men det varierar
- Påverkan på korttidsminnet som påverkar språket
- Ordmobiliseringssvårigheter
- Grammatiska svårigheter
- Talflytstörningar
- Taldyspraxi

Det är viktigt att träna och stimulera barnet/ungdomens tal och språk så mycket som möjligt. Fokusera gärna på hastighet ofta går talet alldeles för fort.

– Försök att få barnet att dra ner på tempot. Arbeta också med strategier för att behålla och utveckla en god kommunikationsförmåga, avslutar Åsa Mogren.

Elsas tal är försämrat

Elsa upprepar tal och hoppar över ord.

– Hon pratar väldigt fort och det blir en frustration när hon märker att folk inte förstår vad hon säger, säger Mats.

– Hon pratar oavbrutet hela tiden och ibland blir vi väldigt trötta, säger Helene.

Elsa blir ofta frustrerad och arg. Mats är bra på att avleda hennes ilska, tycker han själv.

– Du har lättare att bryta det än vad jag har, säger Helene.

Elsa kan säga att jag är världens bästa mamma och så vänder det och jag är inte vatten värd. Det är inte alltid man förstår orsaken till hennes utbrott, men i hennes värld finns det en orsak, säger Helene. Hennes första epileptiska anfall fick hon för två år sedan. Hon hann få två anfall innan hon fick medicinering med Levetiracetam/Keppra. Efter det har hon inte haft fler anfall.

Samhällets stöd

Kurator Ingemar Karlsson, Habiliteringen Frölunda, tar upp frågor kring olika stödinsatser genom till exempel Lagen om stöd och service för vissa funktionshindrade, LSS och genom Socialtjänstlagen, SoL.

Ingemar Karlsson visar en schematisk bild på de ”aktörer” som är centrala och som påverkar personer med sällsynta diagnoser i Sverige. Allt ifrån Regeringen och departementen till kommuner, landsting och brukarorganisationer som Riksförbundet sällsynta diagnoser.

Samhällets övriga stöd utgår från två lagar; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) och Socialtjänstlagen, SoL.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

- 1) ...med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
- 2) ...med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- 3) ...med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Korttidsvistelse / stödfamilj

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

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

Avlösarservice i hemmet

– Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet, säger Ingemar Karlsson. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

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

Ledsagarservice

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservice kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

SoL

De insatser som ges enligt LSS kan också ges enligt socialtjänstlagen, SoL. Man har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut.

Stödet söks hos socialsekreterare, LSS-handläggare eller biståndshandläggare. Man kan också vända sig till kurator på habilitering eller sjukhus för att få hjälp med olika stödinsatser.

Anhörigstöd

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

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

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Det går också att vända sig till Skolverket, skolverket.se. Skolverkets upplysningstjänst har telefon 08- 527 332 00. Skolinspektionen nås på, skolinspektionen.se. Beslut överklagas hos Skolväsendets överklagandenämnd, overklagandenamnden.se.

Bostadsanpassning

Åtgärderna ska vara nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig. Ansökan görs hos kommunen. Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig. Beslutet kan överklagas. Mer information finns på boverket.se.

Samordnad individuell plan, SIP

Sedan 2010 gäller att hälso- och sjukvården tillsammans med socialtjänsten ska ta fram en individuell plan, eller samordnad individuell plan, SIP. I den ska det stå vilka insatser som behövs, vilken huvudman som ansvarar för dem och vilka någon annan ska svara för. Patienten eller brukaren ska säga ja till att planen tas fram.

Läs mer på nfsd.se

Tips på bra hemsidor:

agrenska.se – Ågrenska

fk.se - Försäkringskassan

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

skolverket.se – Skolverket

hejaolika.se

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

mun-h-center.se – Mun-H-center

notisum.se – Lagar på nätet

kunskapsguiden.se

habilitering.se/funktionshindersguiden/ekonomi/fonder

www.anhoriga.se/ anhörigstöd

parasport.gbg.se sport för alla

goteborg.se/lots-for-barn-och-vuxna-med-funktionshinder

Personlig assistans

För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Det berättar samordnaren på Ågrenska assistans Louise Jeltin.

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som att äta, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

För att *kommunikation* ska anses utgöra ett grundläggande behov krävs att det behövs en tredje person för att kommunikation ska vara möjlig. Den tredje personen behöver ha ingående kunskaper om individen, funktionsnedsättningen och sättet att kommunicera.

Tillsyn räknas som ett grundläggande behov bara om personen har psykisk funktionsnedsättning eller att det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller utbrott till exempel.

Föräldraansvar

De grundläggande behoven räknas som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte som föräldraansvar.

Kommunikation räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet är nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret tills barnet är fem år.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöks assistansersättning från Försäkringskassan.

Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos kommunen.

Assistans i skolan

I vissa fall finns skäl till att personen har en personlig assistent även i skolan. Det gäller till exempel:

- i situationer där personens funktionsnedsättning skapar särskilda svårigheter att *kommunicera* med andra än den personliga assistenten
- när det med hänsyn till personens *hälsotillstånd* är viktigt att den personliga assistenten finns till hands
- i situationer där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat antal personer* knutna till sig
- om funktionsnedsättningen är sådan att personen behöver tillgång till någon som har *ingående kunskap* om honom eller henne och hälsotillståndet.

Anhöriga som assistenter

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för de som vill överklaga

Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det finns jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos.

Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp: LaSSe

Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen), 031-841850

BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), 08-54488660

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD

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

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

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.
- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

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

Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på <http://www.nfsd.se>

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort. Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

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

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs

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

Elsa och familjen idag

Idag ser Elsa bara ljus och mörker. Hon säger att hon blir bländad av ljuset. Elsa har en käpp från Syncentralen, som hon inte tycker om att använda.

– Från början var hon positiv till käppen men hon har inte riktigt lärt sig tekniken. I skolan, hemma, hos mormor och farmor hittar hon för det mesta själv. Vi eller elevassistenten måste alltid vara med henne när hon är på okänd mark. Vi tar med käppen på offentliga platser, för att visa andra att hon inte ser. Folk viker ju undan, säger Mats.

Elsa får allt svårare med talet och blir inte förstådd. Hon får träning av logopeden i skolan. Hemma pratar hon mycket och tar lätt över samtalet.

– Elsa pratar på så att ingen annan får möjlighet att säga något, vi har funderat på att introducera en äggklocka och bestämma tid för var och en att prata. Matsituationen då vi träffas alla har börjat bli väldigt jobbig säger Mats.

– Simon blir tyst och går därifrån så snabbt han kan, säger Helene. Vad är bra nu?

– Att vardagen fungerar trots allt, säger Helene.

Hur ser ni på framtiden?

– Vi har sällan tid att sitta ner och prata om sådant, skulle behöva mer tid för det. Men jag tror att vi lever mycket här och nu. Men det är klart lite tänker vi på hur det ska bli. När läkaren sa att hon skulle bli blind tänkte vi att det går ju inte. Det klarar vi inte. Nu är hon blind och det går ju och det är minsta bekymret nu, säger Mats.

Spielmeier- Vogts sjukdom, neuronal

ceroidlipofusinos, mutation i CLN5-gen

En sammanfattning av dokumentation nr 566

JNCL är en fortskridande sjukdom som påverkar syn, motorik, tal, språk och kognition. I Sverige kallas sjukdomen ofta för Spielmeier-Vogts sjukdom. Orsaken är en mutation, det vill säga en skada, på genen CLN3 på kromosom nummer 16.

Varje år insjuknar två till tre barn i JNCL, som ärvt autosomt recessivt och det betyder att barnet får sjukdomen om båda föräldrarna är bärare av den muterade genen.

Sjukdomen förekommer hos fem barn per en miljon invånare.

Ett 40-tal personer har JNCL idag i Sverige.

En stor del av behandlingen inriktas på att kompensera för funktionsnedsättningar och stimulera de som har sjukdomen, så att de får ett så bra liv som möjligt.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

