

Artrogrypos, AMC familjevistelse

Dokumentation nr 672



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2023 | agrenska.se

Artrogrypos, AMC

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

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella 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 efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn med AMC berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Eva Kimber, överläkare i barnneurologi vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Katleen Libberecht, överläkare i handkirurgi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Eva Pontén, överläkare i ortopedi på Astrid Lindgrens barnsjukhus vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna

Marie Eriksson, ortopedingenjör vid Team Olmed i Stockholm

Anna-Karin Kroksmark, fysioterapeut på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Johanna Weichbrodt, arbetsterapeut på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

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

Mikael, vuxen med AMC

Medverkande från Mun-H-Center

Cristina Havner, tandläkare

Lisa Bengtsson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Louise Jeltin, koordinator

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information.....	5
Frågor till Eva Kimber.....	12
Love har distal artrogrypos.....	13
Behandling av händer.....	14
Frågor till Katleen Libberecht.....	16
Ortopedi.....	17
Frågor till Eva Pontén.....	19
Love har nyligen gjort en skoliosoperation.....	20
Ortoser för behandling och gång.....	21
Frågor till Marie Eriksson.....	24
Fysioterapi och arbetsterapi.....	25
Frågor till Anna-Karin Kroksmark och Johanna Weichbrodt.....	29
Love går i förskoleklass.....	29
Mikael är vuxen med AMC.....	30
Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder.....	32
Syskonrollen.....	34
Love har en lillasyster.....	36
Munhälsa och munmotorik.....	36
Familjen lever ett aktivt liv.....	40
Stöd i samhället.....	42
Frågor till Ann-Louise Jonasson.....	47
AMC-föreningen.....	48
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	49
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd.....	50

Medicinsk information

Artrogrypos eller AMC är ett samlingsnamn på tillstånd som alla innebär flertalet medfödda ledfelställningar.

– För att det ska diagnostiseras som artrogrypos behöver minst två leder vara påverkade och de ska finnas i olika delar av kroppen. Det säger Eva Kimber som är överläkare och barnneurolog vid AMC-teamet i Göteborg.

AMC står för *arthrogryposis multiplex congenita* och den första medicinska beskrivningen gjordes 1841 av läkaren Adolf Wilhelm Otto. Artrogrypos nämns senare i ortopediska sammanställningar från 1930–1950.

Från 1950- och 60-talen finns beskrivningar av olika specifika tillstånd av artrogrypos.

På 1980-talet visade djurstudier att nedsatt fosterrörlighet ger medfödda felställningar i lederna. Vid denna period påbörjades utredning och diagnostik av artrogrypos.

Under 1990-talet kunde genetisk diagnostik användas för att kartlägga vissa former av artrogrypos och visa vilka mekanismer som leder till nedsatta fosterrörelser.

På 2000-talet har fortsatt molekyलगenetisk diagnostik visat vilka specifika gener som är påverkade vid vissa typer av artrogrypos.

Orsak

Artrogrypos orsakas av att fostret under graviditeten rört på sig mindre än normalt. Den minskade rörligheten kan i sin tur ha olika orsaker. Det kan bero på muskelsjukdom eller avvikande muskelstruktur, bindvävssjukdom, sjukdom i nerver, hjärna eller ryggmärg hos fostret eller sjukdom hos modern.

Tillstånd under graviditeten som till exempel infektioner, långvarig feber eller försämrad blodtillförsel till livmodern kan orsaka amyoplasi, den vanligaste formen av artrogrypos.

Nedsatt blodcirkulation hos modern eller fostret kan också vara en orsak till amyoplasi, eftersom det kan leda till syrebrist i fostrets vävnader.

Ledfelställningarna är oftast som störst när barnet föds.

Tillståndet är alltså inte fortskridande. . När ett foster inte rör sig normalt i moderns mage kan det förutom felställningar av

lederna också leda till sämre utveckling av lungorna, tillväxthämning, benskörhet och avvikelser i ansiktet. Exempel på sådana avvikelser är liten haka, gomspalt och nedtryckt nästipp.

Olika indelningar av AMC

AMC kan orsakas av eller vara en del av fler än 400 olika tillstånd. Dessa brukar delas in i tre grupper:

- de som enbart omfattar felställningar i armar och ben
- de som omfattar felställningar i armar och ben samt andra avvikelser, som hjärtfel, tarmproblem eller gomspalt
- de som omfattar felställningar i lederna och påverkan på centrala nervsystemet, det vill säga hjärnans tillväxt och utveckling.

I den första gruppen finns bland annat amyoplasia. Den kallas också klassisk artrogrypos. Ungefär en tredjedel av alla personer med AMC har amyoplasia. Det är inte ett genetiskt tillstånd utan musklerna utvecklas inte som de ska på grund av nedsatt rörlighet under fostertiden. Det i sin tur leder till felställningar i lederna. Till den första gruppen hör också distal artrogrypos typ 1 (DA1).

Till den andra gruppen hör olika syndrom som har en påverkan på lederna, men också symptom från andra organsystem. Exempel på syndrom som ingår i gruppen är camptodaktylisyndrom, DA2A, DA2B och Larsens syndrom.

I den sista gruppen ingår syndrom som även har en påverkan på hjärnans utveckling. Här finns flera olika kromosomavvikelser och syndrom som Miller-Dieker och COFS (cerebro-oculo-facio-skeletal).

– I och med utvecklingen inom genetiken har man sett att den ursprungliga indelningen av AMC inte riktigt håller. Det har till exempel visat sig att olika tillstånd kan orsakas av samma genförändring, och alltså i själva verket vara olika varianter av samma tillstånd, säger Eva Kimber.

De senaste åren har man därför börjat dela in tillstånden på ett annat sätt:

- amyoplasi, icke-genetiskt tillstånd och största enskilda gruppen
- distala artrogryposer, 10 kända tillstånd med olika genetiska orsaker
- grupp av genetiska syndrom där artrogrypos är ett av flera symtom.

Förekomst

I en epidemiologisk studie som genomförde på Sahlgrenska universitetssjukhuset kartlades alla med AMC som fötts i Västsverige 1979–1994. Den visade att ett barn per 5 100 födda fick diagnosen AMC. Av dessa hade en fjärdedel amyoplasi, en fjärdedel AMC där centrala nervsystemet (hjärnan) är påverkat och en fjärdedel hade påverkan på muskler och nerver. Den sista fjärdedelen är en blandad grupp där olika tillstånd finns samlade.

– AMC är ett ganska ovanligt tillstånd och varje enskild diagnos i gruppen är förstås ännu mer sällsynt, säger Eva Kimber.

Ärftlighet

Den vanligaste formen av AMC, amyoplasi, är inte ärftlig. För andra former ser ärftlighetsgången olika ut vid respektive tillstånd.

Vid de former av AMC som är dominant ärftliga är den ena föräldern frisk och den andra har tillståndet och är anlagsbärare. Då är sannolikheten 50 procent vid varje graviditet att barnet får tillståndet. Vid recessivt ärftliga former är båda föräldrarna friska anlagsbärare och sannolikheten är då 25 procent.

– I de fall där det inte går att säga vad AMC beror på brukar genetikerna sätta en genomsnittlig upprepningsrisk på 5 procent. Det innebär att vissa inte alls riskerar att föra den vidare, medan andra har en högre risk än så, säger Eva Kimber.

Amyoplasi

Amyoplasi förekommer hos cirka ett barn per 10 000 födda. Tillståndet är lite vanligare hos pojkar och hos tvillingar, då ena tvillingen är påverkad. En sannolik orsak är störd blodcirkulation

till fostret vid något tillfälle under de första tre graviditetsmånaderna.

– Vid amyoplasia utvecklas vissa muskler inte alls, eller så består de av väldigt tunna muskelfibrer, säger Eva Kimber.

Typiska felställningar i lederna vid födseln är inåtrotation av axlar, sträckta armbågar, böjda handleder, klumpfötter eller andra fotfelställningar och oftast också felställning i höfter och knän.

– Studier har visat att de påverkade musklerna kan ha en viss tillväxt, särskilt under den första tiden efter födseln. Då är också ledrörligheten lättast att påverka. Det är därför viktigt att barnet börjar tidigt med både aktivering av musklerna och töjning av strama leder, säger Eva Kimber.

Vanligt förekommande vid amyoplasia är födelsemärken (ytliga hemangiom, också kallade storkbett) i pannan eller i ansiktets mittlinje. Gropar eller indragningar över lederna syns också ofta och beror på orörliga leder under fostertiden. Amyoplasia medför ofta en motorisk funktionsnedsättning, men ingen intellektuell påverkan.

Exempel på andra symtom som kan förekomma är liten haka, lätt ansiktsasymmetri och påverkan på käklederna, ljumskbråck, icke-nedvandrade testiklar, dysmeli (reduktionsmissbildningar) och korta armar och ben.

– Slutlängden blir lite kortare än vad den annars skulle blivit. Många andra avvikelser som syns vid amyoplasia har med den tidiga fosterutvecklingen att göra, säger Eva Kimber.

Distala artrogryposer

Distala artrogryposer, DA, är en heterogen grupp med omkring tio olika syndrom. Typiskt för DA är felställningar i händer och fötter, ofta klumpfotfelställningar och varierande påverkan på övriga leder.

Distala artrogryposer kan ärvas autosomt dominant, autosomt recessivt eller uppkomma genom sporadiska nymutationer.

Distala artrogryposer delas in i olika typer som DA1, DA2A, DA2B, DA4, DA5 och så vidare. Flera distala artrogryposer orsakas av nedsatt fosterrörlighet som beror på mutationer i gener. Generna kodar för proteiner som är viktiga för

musklernas sammandragande förmåga. Förändringarna resulterar i muskelpåverkan och därmed nedsatt rörlighet hos fostret, vilket leder till ledfelställningar. Vid en del typer kan bindväven, ögonen eller hörseln vara påverkade.

AMC med CNS-påverkan

Cirka en fjärdedel av alla med artrogrypos har en intellektuell funktionsnedsättning (IF). I de allra flesta fall är då artrogrypos ett symptom som ingår i ett syndrom orsakad av en medfödd kromosomavvikelse eller genförändring.

Utredning och diagnos

Diagnosen artrogrypos ställs utifrån kliniska symptom, det vill säga fler än två medfödda ledfelställningar i flera kroppsdelar. Ledernas och musklernas funktion och eventuell påverkan på andra organ bedöms. Barnets motoriska förmåga, intellektuella utveckling och eventuella andra symptom kartläggs. Man gör också en noggrann analys av familjens sjukdomshistoria, bland annat för att ta reda på om det finns släktingar med liknande symptom.

Vid amyoplasi med typiska symptom behövs ingen ytterligare utredning utöver den kliniska undersökningen, men för flertalet övriga typer av AMC görs en genetisk utredning. Array-CGH, genpanel och helgenomsekvensering är olika tekniker för undersökning av generna. Blodprover kan ibland behöva tas för kromosomanalys, test av laktat och muskelenzymer.

– Om flera olika organ är påverkade undersöker man även hjärtat. Magnetkameraundersökning av hjärnan ingår vid misstanke om påverkan på centrala nervsystemet. Ultraljud eller magnetkameraundersökning av muskler kan också ingå i utredningen, säger Eva Kimber.

Behandling

En tidig diagnos är betydelsefull för planering av den framtida behandlingen. Rätt insatser har en positiv påverkan på ledernas rörlighet och på musklernas funktion. Den allra viktigaste behandlingen är fysioterapi med töjning av strama leder och aktivering av musklerna. Under de första tre till fyra levnadsmånaderna är möjligheterna att påverka ledfelställningarna särskilt gynnsamma. Ortoser, gipsning och ortopediska operationer ingår också i behandlingen av ledfelställningarna. Vid ortopediska operationer är det viktigt

med efterbehandling (nattskenor och ortoser) för att förebygga att felställningen kommer tillbaka.

– För de allra flesta barn med artrogrypos är prognosen god, men med stort behov av träning och hjälpmedel under uppväxten, säger Eva Kimber.

För vuxna med AMC är det fortsatt viktigt med töjning av strama leder och träning, men också att undvika överbelastning. Vuxna med AMC har varierande behov av hjälpmedel och assistans. Det finns ofta svårigheter med ledvärk, muskelvärk och ökad uttrötthet.

– För personer med sjukdomar som påverkar lederna och musklerna är det också viktigt att undvika övervikt, säger Eva Kimber.

Resurser

- AMC-mottagningen, Regionhabiliteringen vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg
- AMC-teamet vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm
- Neuromuskulära behandlingsteam regionalt
- AMC-föreningen i Sverige – **amcforeningen.se**
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser – **sallsyntadiagnoser.se**

Litteratur och forskning

Eva Kimber tipsar även om vidare läsning bland annat på Centrum för sällsynta diagnosers webbplats och dess amerikanska motsvarighet – **NORD**, National organisation for Rare Diseases.

- **csdsamverkan.se**
- **rarediseases.org**
- **socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/amyoplasi/**

Forskningsartiklar för vidare läsning:**Amyoplasia and distal arthrogyposis.**

Griffet J, Dieterich K, Bourg V, Bourgeois E. Orthop Traumatol Surg Res. 2021 feb;107(1S):102781. doi: 10.1016/j.otsr.2020.102781. Epub 2020 dec 13. PMID: 33321243

The diagnostic workup in a patient with AMC: Overview of the clinical evaluation and paraclinical analyses with review of the literature.

Dieterich K, Le Tanno P, Kimber E, Jouk PS, Hall J, Giampietro P. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2019 sep; 181(3):337–344. doi: 10.1002/ajmg.c.31730. Epub 2019 aug 1. PMID: 31368648 Review.

AMC: amyoplasia and distal arthrogyposis.

Kimber E.J. Child Orthop. 2015 dec; 9(6):427–432. doi: 10.1007/s11832-015-0689-1. Epub 2015 nov 4. PMID: 26537820

Arthrogyposis multiplex congenita in an adult patient cohort: What are the limitations in activities in daily life?

Dai S, Jaeger M, Jouk PS, Pérennou D, Dieterich K. Ann Phys Rehabil Med. 2016 sep; 59S:e83. doi: 10.1016/j.rehab.2016.07.191

Long-term functional and mobility outcomes for individuals with arthrogyposis multiplex congenita.

Nouraei H, Sawatzky B, MacGillivray M, Hall J. Am J Med Genet A. 2017 maj;173(5):1270–1278. doi: 10.1002/ajmg.a.38169. Epub 2017 apr 4

Development of a research platform for children with arthrogyposis multiplex congenita: study protocol for a pilot registry.

Dahan-Oliel N, Bedard T, Darsaklis VB, Hall JG, van Bosse HJP, Hamdy RC. BMJ Open. 2018 jun 30; 8(6):e021377. doi: 10.1136/bmjopen-2017-021377.

Arthrogryposis in children: Etiological assessments and preparation of a protocol for etiological investigations.

Wallach E, Walther-Louvier U, Espil-Taris C, Rivier F, Baudou E, Cances C.

Arch Pediatr. 2018 jun 15. pii: S0929-693X(18)30110-6.

Frågor till Eva Kimber

Hur vanligt är det att ha AMC och andra diagnoser?

– Det är inte så vanligt. Barnet kan förstås ha andra sjukdomar, som inte har något samband med AMC. Cerebral pares kan i sällsynta fall finnas samtidigt som AMC. NPF-diagnoser är vanligt i befolkningen i stort och kan också förekomma vid AMC.

Kan man be om att få göra en genetisk utredning i efterhand?

– Jag tycker att det är viktigt att åtminstone få göra en ny bedömning av utredningen om bakomliggande diagnos är oklar. Ibland kan man då behöva göra nya genetiska utredningar eftersom det går att få fram mer genetisk information idag.

Påverkar AMC livslängden?

– Det beror på vad det finns för bakomliggande orsak. Livslängden påverkas inte vid amyoplasia eller distala former.

Vart ska mitt barn få vård som vuxen?

– Ortoped och handkirurg finns i samma utsträckning när man är vuxen som före 18 års ålder. Genetiker kan konsulteras också i vuxen ålder, om diagnosen är oklar. I övrigt är det oftast primärvården som har huvudansvaret och där det finns tillgång till fysioterapeut, arbetsterapeut med flera. Det finns i nuläget inte några särskilda AMC-mottagningar för vuxna i Sverige. Ofta blir det individuella lösningar. Be er sjukvårdskontakt på neurologen eller habiliteringen om hjälp med att försöka hitta rätt kontakter och mottagningar inför barnets 18-årsdag.

Love har distal artrogrypos

Love, 7 år, kom till Ågrenska tillsammans med mamma Louise, pappa Conny och lillasyster Sara, 4 år.

Mitt i sommaren 2016 befann sig Louise och Conny på semester. Louise var gravid med parets första barn och hade haft en normal graviditet när förlossningen satte igång, sex veckor för tidigt.

– Allt gick bra, men eftersom Love var för tidigt född hamnade vi på neonatalavdelningen på ett mindre sjukhus, säger Conny.

Love såg ut som vilken bebis som helst, men ganska snart märkte både Louise och Conny att han inte sträckte ut sig på samma sätt som bebisar brukar göra. Han hade lite svullna fötter och stela fotleder och hade svårigheter med att äta.

– Han var vårt första barn och vi hade inte så mycket att jämföra med, men vi märkte att även personalen började misstänka något, säger Louise.

Efter ett par dagar kom en läkare till familjen och berättade att de misstänkte att Love hade artrogrypos.

– Det var en stor chock förstås. Dessutom var det tydligt att det fanns så lite information. Ingen kunde svara på om Love skulle kunna stå eller gå, säger Conny.

Familjen bodde kvar i tre veckor på neonatalavdelningen där de fick hjälp med sondmatning på grund av ätsvårigheterna. När familjen äntligen fick komma hem åkte de direkt för att träffa AMC-teamet på Karolinska sjukhuset. När Love bara var ett par veckor gammal påbörjades seriegipsning av händer och fötter. Samtidigt fick Love genomgå genetisk testning och föräldrarna blev instruerade i hur Love skulle stretcha dagligen.

– Love har distal artrogrypos 2B, vilket innebär att han är muskelsvag i hela kroppen. Vi skulle stretcha hela kroppen flera gånger om dagen efter ett schema. Ett tag kändes det som att det var det enda vi gjorde, säger Louise.

Mellan gipsningarna användes ortoser. Först händer och fötter, sedan knä och armar. Love fick så småningom en korsett att bära dygnet runt.

– Love hade ingen smärta av varken gips eller ortoser utan det såg nog värre ut än vad det var, säger Louise.

Behandling av händer

– Det går att göra en del kirurgiska ingrepp för att justera felställningar i armar och händer. Det säger Katleen Libberecht som är överläkare i handkirurgi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Olika diagnoser inom AMC innebär olika utmaningar. Inom handkirurgi delas AMC vanligen in i två stora grupper: amyoplas och distala artrogryposer. Dessa grupper har stora skillnader sinsemellan.

Stela leder

Alla barn med AMC har stela leder, men orsakerna kan variera. Barn med amyoplas har ofta svaga eller sämre fungerande muskler. Distala artrogryposer har ofta mer påverkan på själva leden och bindväven är stram. Bindväven kan man för det mesta påverka med träning och kirurgi.

– Musklerna påverkar också skelettet. Båda grupperna får en viss deformation av skelettet när barnet växer, säger Katleen Libberecht.

Aktiviteter

Vid planering av behandlingen utgår man alltid ifrån att barnet ska kunna utföra viktiga vardagliga aktiviteter som att äta, gå på toaletten, tvätta sig, klä på sig och förflytta sig.

– Påklädning kräver rörelse i axlar och armbåge. För att kunna äta krävs böjning i armbåge och förmåga att greppa. För att kunna resa sig upp och gå behöver man förutom sträckning i armbågen kunna positionera sin handled, säger Katleen Libberecht.

Armbågsböjning

Armbågsböjning är viktigt bland annat för att kunna äta. Oftast finns det en passiv rörelseförmåga i armbågen. Det innebär att musklerna inte finns för att kunna utföra själva rörelsen.

– Målet är att få en passiv böjning över 90 grader. I första hand använder man träning och ortoser för att tänja. Det är också

möjligt att lossa ledkapseln kirurgiskt (artrolys) eller göra en osteotomi för att ändra läget i skelettet, säger Katleen Libberecht.

Barn med amyoplasia saknar ofta helt eller delvis bicepsmuskeln. Vid tillräcklig passiv armbågsböjning är det möjligt att flytta muskler till biceps för att få en aktiv armbågsböjning. Då kan man böja på armbågen själv utan att behöva använda den andra armen som stöd. Vid förflyttning av delar av tricepsmuskeln till biceps får man en böjfunktion, men kan tappa en del av sträckningsfunktionen. Det är också möjligt att låna andra muskler än triceps, till exempel stora ryggmuskeln (lattisimus), stora bröstmuskeln (pectoralis) eller en liten lårmuskel (gracilis).

– Det är möjligt att få en aktiv böjning, men till viss del på bekostnad av sträckningen i armen. Det är viktigt att ha en bra passiv rörlighet i armen innan man överväger att flytta en muskel, säger Katleen Libberecht.

Handleds- och tumfunktion

Barn med amyoplasia har ofta handleden i ett typiskt böjt läge. Barn med DA har snarare översträckta handleder. Vid båda typerna av tillstånd förekommer ofta en svag tumme. Vid utsträckning av handleden blir gripmusklerna också kraftigare.

– Det är viktigt att göra en bedömning av hela rörelsekedjan och hela armens funktion inför ett beslut om att operera felställningen i handleden. Man förlorar inte rörelseomfång, men ändrar läget, säger Katleen Libberecht.

Att det finns ett tumgrepp är viktigt för handfunktionen. Därtill behövs det framförallt rörlighet i tumbasen. Om tumbasen har bra rörlighet är inte de andra lederna så viktiga.

Vid DA ligger tummen ofta i samma plan som de andra fingrarna. Det innebär att det saknas en oppositionsförmåga.

– För att kunna rotera och vinkla greppet flyttar vi ofta tummen till ett bättre läge, vilket ger en bättre greppfunktion, säger Katleen Libberecht.

Inför beslut om operation behöver alltid för- och nackdelar vägas mot varandra.

– Balans är väldigt viktigt: både balans i lederna och musklerna men också mellan vinst och insats, avslutar Katleen Libberecht.

Frågor till Katleen Libberecht

Vårt barn uppmanades att börja träna rörligheten i handen först när han var ett år, varför börjar man inte tidigare?

– Generellt sett är rekommendationen att börja tidigare än så. Fingerlederna är sköra hos små barn. Därför uppmanas man att vara väldigt försiktig, men att ändå tänja och stretcha lederna i handen.

Vid förflyttning av den mindre lårmuskeln – kan muskeln tränas upp så att den fungerar som en biceps?

– Till viss del kan den det. Muskeln är dock ganska liten och svag till att börja med. Det blir ofta problem när barnet växer och muskeln inte är tillräckligt stor för att lyfta underarmens vikt.

Varför behövs mikrokirurgi bara vid förflyttning av lårmuskeln?

– Om man använder bröstmuskeln eller ryggmuskeln kan man lossa på muskeln och behålla de befintliga blodkärlen. Man behöver inte lossa på nerver och kärl. De operationerna är därför mindre riskfyllda. Vid lårmuskelförflyttning behöver man flytta muskeln till en helt annan del av kroppen och därför måste man använda mikrokirurgi för att koppla ihop nerver och blodkärl. Det är alltid förknippat med en viss risk.

Ortopedi

– Det är viktigt att behålla den muskelstyrka som barnet har. Till hjälp finns behandling med kirurgi, gipsning och ortoser. Det säger Eva Pontén som är överläkare och specialist i barnortopedi och handkirurgi vid AMC-teamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus.

Barn som föds med AMC har inte kunnat röra sig tillräckligt mycket i fosterlivet. Det leder till kontrakturer (stela leder) och underutvecklade muskler där muskelfibrerna till viss del har ersatts med bindväv. Behandlingen bör sättas in så tidigt som möjligt efter födseln. Då är bindväven som mest eftergivlig och skelettet är inte förbenat utan kan omformas.

– I bästa fall kommer någon från AMC-teamet och påbörjar behandlingen direkt på BB, säger Eva Pontén.

Knä- och höftluxation

En luxation är det samma som att en led är ur led. Om ett barn föds med knät böjt åt fel håll eller om det till och med är ur led behöver det dras rätt för att sedan böjas och gipsas i det nya läget. Gipsningen behöver göras om varje till varannan vecka tills barnet kan böja knät mer än 90 grader.

– Ju tidigare töjning och gipsning av knäluxationen, desto bättre resultat – gärna samma dag som barnet fötts. Då är det ofta möjligt att undvika kirurgi, säger Eva Pontén.

Ibland är även höftleden ur led. På BB undersöker barnläkarna höfterna på alla nyfödda barn. Vanligtvis kan man lägga höften rätt och fixera den i det läget med till exempel en von Rosenskena i sex veckor. För barn med AMC är det ofta inte möjligt. I vissa fall kan man behöva långsamt töja höftmusklerna så att höftledskulan kommer i rätt position. Ibland behövs även kirurgi och gips för att få höften i led. Höftluxation kan också utvecklas senare under uppväxten, och då kan man behöva operera. I vissa fall kan man sätta in en skruv i höften som styr tillväxten så att höftkulan strävar in mot höftleden.

– Det är viktigt då höften behöver vara i led för att få ett bra gående. Den behöver också kunna böjas för ett bra sittande, säger Eva Pontén.

Symtom från fötterna

Klumpfot, som också kallas för PEVA, innebär att hälen är vriden inåt och framfoten är riktad nedåt. Ofta sitter också hälen högt upp och tårna pekar nedåt, så kallad spetsfot. Klumpfot behandlas genom en delning av hälsenan och gipsning som förskjuter foten i rätt läge. Vid AMC är klumpfoten ofta svårare och kräver längre gipstid än för barn som föds med endast klumpfot, men behandlingen är densamma.

– Principen är att man seriegipsar foten och genom ett litet stick delar hälsenan mot slutet eller ibland i början av behandlingen. Detta har revolutionerat klumpfotsbehandlingen som tidigare krävde omfattande operationer med ganska dåligt resultat, säger Eva Pontén.

För att inte klumpfotställningen ska komma tillbaka är det viktigt att barnet bär ortoser på fötterna dygnet runt i tre månader efter seriegipsningen och sedan nattetid upp till minst fyra års ålder. Vid AMC kan ortosen behövas under hela uppväxten.

Plattfothet förekommer också och kan innebära smärtor och svårigheter att gå. Inlägg i skorna kan minska smärtan. Det går även att operera foten genom att förskjuta hälbenet inåt och fixera det med skruvar, eller genom att förlänga hälbenet och skapa ett högre fotvalv.

Skolios

Skolios innebär att ryggraden är krokig och eventuella åtgärder beror på graden av krokighet. Vid 25–40 graders krokighet kan man använda en korsett för att stoppa lutningen. Vid över 40 grader behövs operation. Vid kirurgi används många gånger en typ av inre korsett som rätar upp ryggen med hjälp av inopererade stag som kan förlängas med magneter.

För att veta vid vilka tillfällen de olika åtgärderna ska sättas in använder sig AMC-teamet ofta av gånganalys. Det görs även inför och efter kirurgi för att utvärdera effekten.

Viktigt med tidiga insatser

Benet hos barn har tillväxtzoner. I tillväxtzonen (fysen) matas nytt ben ut från kärnan (epifysen), vilket gör att barnet växer på längden. Genom att sätta en 8-platta eller skruvar vid tillväxtzonen kan man bromsa och styra tillväxten. Detta kallas

för guided-growth, eller styrd tillväxt, och genom tekniken kan ett barn som till exempel är kobent få raka ben.

– Det går också att göra för att böjda knän ska växa raka. Resultatet blir oftast väldigt bra, säger Eva Pontén.

Vanliga tidiga insatser för barn med AMC är mindre kirurgiska ingrepp, töjning, seriegipsning och styrd tillväxt. Målet med insatserna är att barnet ska kunna bibehålla muskelstyrkan, få en ökad rörlighet och flexibilitet och inför gångdebut kunna sätta hela foten i marken. Knät ska kunna sträckas för optimalt stående och gående, och böjas 90 grader för optimalt sittande. I vissa fall behövs mer omfattande kirurgi, till exempel vid höftluxationer.

– Utöver behandlingsinsatserna är det jätteviktigt att barnet använder ortoser dag och natt under uppväxten. Ortoserna är till för att stötta upp där muskelstyrkan inte är tillräcklig, säger Eva Pontén.

De tidiga insatserna har stor betydelse senare i livet.

– Målet med behandlingen är att barnet ska bli så självständigt som möjligt så att hen klarar att ta hand om sig själv i vuxen ålder, säger Eva Pontén.

Frågor till Eva Pontén

Hur länge sitter 8-plattorna inne?

– Tills knäna är raka, eller tills barnet vuxit klart. Det varierar stort mellan olika barn.

Känner inte barnet själv om höften är ur led?

– Nej, barn känner inte det. Det är därför bra att vara uppmärksam på om barnet får en vaggande gång eller haltar.

Varför behöver mitt barn upprepane behandling för sin klumpfot?

– Det beror på att musklerna i underbenen innehåller mer bindväv än vanligt och inte kan balansera normalt runt fotled och fot. Foten hamnar åter inåt och i spets. Då behöver man upprepa gipsningarna som töjer på muskulaturen på ett bra sätt. Ibland behöver man dela hälsenan en gång till.

Love har nyligen gjort en skoliosoperation

Operationer och fokusområden skiftar hela tiden för Love och hans familj. De första åren var det mycket armar och ben och fokus på att Love skulle få ett bra gående. På senare år har mycket handlat om ryggen. Redan tidigt kunde man konstatera att Love hade sammanväxta ryggkotor och fjättrad ryggrad. För att fördröja skoliosutvecklingen har han burit korsett dygnet runt de senaste tre åren. För en tid sedan gjorde Love en skoliosoperation och för tillfället slipper han korsetten.

– Nu vill han backa över korsetten med bilen. Det ska vi ordna, säger Conny.

Eftersom Love har stretchat hela sitt liv är han van och protesterar sällan. Louise och Conny berättar att nu när han är äldre krävs lite mer strategier och knep för att göra stretchingen underhållande.

– Love har alltid varit fysiskt aktiv, rörlig och velat göra det som kompisarna gör. Det har gjort att vi ibland glömmer bort hans funktionsnedsättning. Därför kan motivationen till stretching ibland vara svår att hitta både för oss och för Love, säger Louise.

Love började gå lite senare än normalt, men har hela tiden följt sin egen motoriska utveckling. Att det har tagit lite längre tid beror också på de många operationer och behandlingar som Love har genomgått.

– Love kan cykla, springa och åka slalom och han är alltid positiv och ser inga hinder. Det är snarare jag som pappa som försöker stoppa honom ibland, säger Conny.

Ortoser för behandling och gång

– Varje ortos utformas efter barnets individuella behov i syfte att kompensera för muskelsvaghet och felställningar och på så sätt stabilisera leden. Målet är att barnen ska bli så självständiga som möjligt på ett säkert sätt. Det säger Marie Eriksson som är ortopedingenjör vid TeamOlmed Barn och ungdom i Stockholm.

Marie Eriksson ingår också i AMC-teamet i Stockholm. I teamet arbetar bland annat ortoped, handkirurg, barnneurolog, ortopedingenjör, fysioterapeut och arbetsterapeut. Teamet ger stöd och utbildning till habiliteringen i behandlingen av barn med AMC. Barnen kommer till teamet för bland annat ställningstagande till ortopediska åtgärder eller gånganalys, samt bedömning av behovet av ortoser.

Olika ortoser

Det finns ortoser för olika behov. Behandlingsortoser används efter operation för att korrigera, men även för att upprätthålla resultaten som uppnåtts. Eftersom felställningarna har en tendens att återkomma behövs ofta vilootoser under uppväxtåren. Det finns även ortoser för att stabilisera barnet vid stående och gång.

– Det är viktigt att följa barnets utveckling för att skapa rätt ortoser i rätt tid. Varje ortos utarbetas i samarbete med ortopeden och fysioterapeuten enligt en upprättad plan, säger Marie Eriksson.

Ortoserna tillverkas i olika material beroende på vilket syfte de ska ha. För behandlingsortoser används ofta termoplast, som är lätt att forma, men inte alltid lämpligt vid gång. Då passar det bättre med kolfiber, som ger hårdare och mer stabila ortoser. Silikon eller filt används för handortoser eller mindre fotortoser. Polstringar och skinn används för att ortoserna ska upplevas som behagliga mot huden.

– Vi har ett helt spektrum av olika material och komponenter för att plocka ihop den mest optimala ortosen för varje barn, säger Marie Eriksson.

En viktig aspekt att ta med i bedömningen är att ortosen ska vara lätt, eftersom personer med AMC ofta är muskelsvaga. De ska också vara säkra och bekväma. Varje ortos utformas i en noggrann avvägning mellan nytta och säkerhet.

Behandlingsortoser

För barn med AMC behövs behandlingsortoser direkt efter behandling av till exempel knäled, höftled och fötter. Ortosen behövs för att upprätthålla resultatet av kirurgin eller gipsningen, men också för att minska risken för att felställningen återkommer. Målet är att förbättra ledrörligheten och muskelstyrkan och behålla lederna i en funktionell position för att gå och stå.

– Barnen behöver ofta ha ortoser både på natten och på dagen under hela tillväxtperioden, säger Marie Eriksson.

Ortos för gång

Det finns en rad ortoser för gång. Om det behövs lite mindre stöd är fotbädd, inlägg eller ortopedisk sko alternativ. För lite mer stöd finns ankel-fotortoser.

Vid svaghet i vadmuskeln görs en underbensortos eller ankel-fotortos. De kan tillverkas i kolfiber eller laminerad plast, för mindre barn kan den göras i termoplast.

Knä-ankel-fotortos kan göras med öppen knäled om barnet har full styrka i musklerna som sträcker knäleden. För barn som är svaga i knästräckarmuskeln kan knäleden behöva låsas. Då behövs en mekanism som gör att barnet kan böja knäet när hen ska sitta.

Både underbens- och helbensortoser kan utrustas med en karbonfjäder till fotleden som hjälper den svaga vadmuskeln och ger en förbättrad gång. Fjädern är anpassad efter barnets vikt och aktivitetsnivå.

För barn som saknar gångförmåga kan ett ståskal och senare en swivel walker vara ett alternativ.

Traditionellt tas ortoser fram med hjälp av gipsavgjutningar. Idag finns det ny teknik som möjliggör scanning av kroppsdelen där måtten matas in i en dator som sedan fräser ut en modell av skum som ortosen tillverkas på.

– Vi har också börjat med 3D-utskrift av framför allt handortoser, säger Marie Eriksson.

Utvärdering av gång

En tredimensionell gånganalys görs vid flera tidpunkter under uppväxten, i synnerhet inför och efter kirurgiska ingrepp eller om ortoser ska utvärderas. Reflekterande markörer fästs på barnets kropp och man spelar in när barnet går i ett datoriserat system. Analys görs led för led för att se hur barnet går. Syftet är att utvärdera hur väl ortoserna fungerar och om de eventuellt behöver korrigeras.

Studie om gång med ortoser

I sin avhandling ville Marie Eriksson bland annat ta reda på hur barn med ortoser går. I en delstudie ingick 26 barn med AMC och 37 barn utan AMC som kontrollgrupp. Barnen med AMC var mellan 5 och 18 år och påverkade både i armar och ben. Alla med AMC var gående, men kunde delas in i tre grupper baserat på deras behov av stabilisering på grund av muskelsvaghet och kontrakturer. En grupp gick med ortoser med låsta knäleder, en med öppen knäled eller underbensortoser och en tredje grupp med särskilt anpassade skor.

Resultaten visar att barn med AMC har ett förändrat gångmönster jämfört med typiskt utvecklade barn. Steglängden var visserligen liknande mellan grupperna, men ledarbetet är annorlunda hos barn med AMC under gång.

– Höftleden tar över en stor del av ledernas arbete i benen, framförallt hos barn som går med ortoser. Det visar hur viktigt det är att minimera höftledskontrakturer genom att bevara muskelstyrkan i höfternas muskler och behålla höfterna i led, säger Marie Eriksson.

Ett syreupptagningstest under fem minuters gång visade att barn med AMC går långsammare och är något mer fysiskt ansträngda än barnen i kontrollgruppen.

– Resultaten understryker att barn med AMC kan använda rullstol som alternativ vid förflyttning för att spara på krafterna till det som är viktigt för barnet, säger Marie Eriksson.

Fritidsaktiviteter

För att kunna vara så aktiva som möjligt trots sin funktionsnedsättning har barn med AMC möjlighet att få ortoser och hjälpmedel för fysisk aktivitet. Ortopedtekniska avdelningen

har stora möjligheter att individuellt prova ut ortoser och träningsredskap för olika sporter som framerunning och framefotboll.

– Det svåra är ofta att hitta en aktivitet som barnet tycker är rolig. Jag rekommenderar kontakt med olika parasportförbund för inspiration, säger Marie Eriksson.

Webbtips

ifah.se – IFAH Parasport

parasport.se – Parasport Sverige

Lästips

Ortoser för barn och ungdom – funktionsnedsättning och gång

Av Marie Eriksson och Åsa Bartonek

Frågor till Marie Eriksson

Vilken typ av AMC hade barnen i din studie?

– De hade många olika typer av AMC och de flesta hade påverkan på både armar och ben.

Vi har aldrig fått testa värmeortoser, kan man få det?

– Det kan se lite olika ut med förskrivningar i olika regioner. Jag skulle rekommendera er att kontakta den ortopedtekniska avdelningen i er region.

Varför blir barn med AMC så frusna?

– Jag skulle tro att det beror på att barnen inte använder sina muskler på samma sätt som vi gör och därför alstras inte heller värme på samma sätt som hos andra barn.

Fysioterapi och arbetsterapi

– Barn med artrogrypos behöver en strukturerad uppföljning för att minska konsekvenserna av ledfelställningarna och på så sätt få en god aktivitetsförmåga. Det säger Anna-Karin Kroksmark som är fysioterapeut och Johanna Weichbrodt som är arbetsterapeut på Regionhabiliteringen i Göteborg.

Till uppföljningsprogrammet för artrogrypos som är en del av det neuromuskulära teamet på Regionhabiliteringen kommer barnen i genomsnitt en gång per år. Teamet består av barnneurolog, fysioterapeut, arbetsterapeut och dietist. Vid artrogrypos-mottagningen träffar barnet teamet tillsammans med handkirurg och ortopedkirurg för gemensamma ställningstaganden till olika insatser.

Ledfelställningar

Funktionsnedsättningen varierar beroende på vilken form och svårighetsgrad av artrogrypos som barnet har. De primära funktionsnedsättningarna vid artrogrypos är inskränkt ledrörlighet, muskelsvaghet och nedsatt rörelseförmåga. Koordinations- och balansproblem samt nedsatt lungfunktion kan också förekomma.

– Konsekvenserna av symtomen kan innebära en nedsatt eller avsaknad av gångförmåga, men barnen har ofta många goda kompensatoriska strategier för att klara av aktiviteter, säger Anna-Karin Kroksmark.

Kontrakturer uppstår när en led inte används normalt. Bindväven blir fastare och mindre elastisk, ledkapseln blir styvare och musklerna kortare. Allt detta kan leda till ledfelställningar. Kontrakturerna är mest påtagliga när barnet föds och minskar sedan succesivt om barnet får rätt behandling och den bakomliggande orsaken inte är en progressiv muskelsjukdom.

– Dock kan ledfelställningarna åter öka i tillväxtperioder som puberteten vilket gör att det då är extra viktigt att inte slarva med eventuell stretching och ortosanvändning, säger Anna-Karin Kroksmark.

För att åtgärda ledfelställningar rekommenderas behandling med stretching, ortoser (skenor) och stimulans av barnets egna rörelser och aktiviteter. Stretching har störst effekt under barnets första levnadsår, men både stretching och ortoser är nödvändiga behandlingar under uppväxten för att behålla rörligheten i lederna.

Det nyfödda barnet använder ofta ortoser hela dygnet, men när hen blir äldre kan det räcka att använda dem nattetid.

– Vi har också sett att det är mycket viktigt att använda ortoser efter ortopediska ingrepp. Genom operationen har barnet då vunnit en ökad rörlighet som är viktig att bibehålla, säger Anna-Karin Kroksmark.

Flera av föräldrarna vittnar om att det är svårt att få barnet att medverka till stretching i tonåren.

– Det kan vara tufft att hitta motivation till stretching när barnet blir äldre. Det finns inga enkla lösningar. Försök att kommunicera, kompromissa och motivera, säger Anna-Karin Kroksmark.

Muskelpåverkan

Muskelpåverkan är olika beroende på vilken typ av artrogrypos barnet har. Vid amyoplasia är musklerna ofta underutvecklade. Muskelfibrerna är ersatta med fett och bindväv, vilket leder till muskelsvaghet och stramhet.

– Variationen är väldigt stor. Det finns barn med amyoplasia som är muskelsvaga generellt i hela kroppen, medan andra kan gå och inte har så stora funktionsnedsättningar, säger Anna-Karin Kroksmark.

Distal artrogrypos beror på mutationer i olika gener. Att man föds med ledfelställningar kan även bero på en underliggande genetisk muskelsjukdom. Vid artrogrypos med påverkan på det centrala nervsystemet kan barnen både vara muskelsvaga och samtidigt ha en ökad muskelspänning i vissa muskelgrupper. Vid denna form kan man även ha kognitiva svårigheter.

Den som inte är fysiskt aktiv får svagare muskler, eftersom musklerna inte används. Att röra på sig är därför viktigt för att öka muskelstyrkan, men också för att locka till aktivitet.

– När det gäller barn med minskad rörelseförmåga glöms ofta konditionen bort. Barnen behöver också träna den, men all aktivitet ska självklart vara på en måttlig nivå. Bad är en fantastisk aktivitet som tränar både muskelstyrka och kondition på ett lekfullt sätt.

En del barn med artrogrypos har inte ett självständigt gående. Då är det viktigt att tidigt komma igång med ståträning i till exempel ett ståskal. Stående är viktigt för belastning av skelettet, för att minska risk för skoliosutveckling och för bättre lungfunktion.

Hjälpmedel för självständighet

Många barn med artrogrypos har behov av rullstol, en del behöver det vid all förflyttning medan andra endast behöver det vid längre sträckor. Att använda rullstol vid långa förflyttningar kan vara en nödvändig energibesparing för att orka leka när man kommer fram till målet.

– Tänk på att använda förflyttningshjälpmedel som passar barnets ålder. Byt ut sittvagnen när barnets jämnåriga inte längre åker vagn. Det påverkar till stor del hur både andra barn men även vuxna kommer att bemöta barnet, säger Johanna Weichbrodt.

För barn som inte kan förflytta sig själva, står i ståskal och sitter i rullstol är leken fortfarande lika viktig. För ökad delaktighet är det viktigt att miljön anpassas. Johanna Weichbrodt tipsar om att inspireras på sociala medier av hur andra föräldrar till barn med rullstol har satt leken i fokus i hemmiljön.

– Att fundera över och anpassa miljön hemma kan också öka motivationen för träning och stretching, säger Johanna Weichbrodt.

Sittanalys

Barn som sitter i rullstol behöver även följas noga med tanke på ryggens utveckling för att förhindra skolios. Vid en sittanalys undersöks bland annat huvud- och nackposition, ryggens och bäckenets ställning och om axlarnas och lårens positioner är symmetriska.

– En ledfelställning på ett ställe fortplantar sig lätt och ger felställningar på fler ställen om barnet sitter asymmetriskt, säger Johanna Weichbrodt. I tillväxtperioder kan en mindre asymmetri

i ryggen snabbt utvecklas till skolios därför är det viktigt att ge goda förutsättningar till en symmetrisk sittposition.

Har barnet en ojämn sittbelastning och tenderar att tippa åt ena eller andra hållet tvingas hen att stötta sig med ena armen. Det minskar i sig aktivitetsförmågan när en arm är upptagen med att stötta upp kroppen. Då behöver sittställningen anpassas och mer stöd vid bålen ges så att armarna blir fria för aktivitet och lek.

Sittanalysen ger även en indikation på om barnet håller på att utveckla skolios. Risker att utveckla skolios ökar hos icke-gående personer. För yngre barn kan en korsett fördröja, men inte förhindra, uppkomsten av skolios. Vid kraftigare skolios blir det ofta nödvändigt med en ryggoperation för att skapa förutsättningar för en god livskvalitet för framtiden.

Förutsättningar för delaktighet

Att skapa förutsättningar för delaktighet under hela livet är ett ständigt pågående arbete och behöver påbörjas redan när barnet är litet. Vid en funktionsnedsättning kan det behövas olika hjälpmedel och anpassningar i bostad och skola, men det handlar lika mycket om att lära barnet hur man instruerar andra om barnet är beroende av assistans för att klara sin vardag. Johanna Weichbrodt tipsar om att låta både syskon och barnet med artrogrypos tidigt få hjälpa till i vardagliga situationer. Ett barn med stora ledfelställningar och muskelsvaghet kan till exempel tömma diskmaskinen om barnet får instruera någon annan som hjälper till.

– Då lär sig barnen tidigt att bli självständiga och driva aktiviteten genom att låta någon annan göra det hjärnan vill, men inte musklerna kan. Det är färdigheter som är bra för alla att kunna när man en dag ska flytta hemifrån, säger Johanna Weichbrodt.

Avslutningsvis tipsar Anna-Karin Kroksmark och Johanna Weichbrodt om olika fritidsintressen, som el-innebandy, radiostyrda bilar eller flygplan, skytte och simträning.

– Den som inte kan utöva en specifik sport själv kan ändå ha ett aktivt idrottsintresse. Man kan till exempel gå med i en klubb, gå på matcher och träffa andra med samma engagemang.

Frågor till Anna-Karin Kroksmark och Johanna Weichbrodt

Hur ska man motivera till stretching och ortoser?

– Det kommer komma perioder när barnet inte vill. Det är en utmaning och det gäller att pröva olika metoder för att göra tillfället trivsamt. Kompromissa och försök att hitta vägar. Diskutera tidpunkt på dagen, vem som ska hjälpa till med mera.

Finns det möjlighet att få ekonomiskt stöd för fritidsaktiviteter?

– Det är svårt att få ersättning. Mitt råd är att söka fondmedel för aktiviteter. Fråga kuratorn på habiliteringen om hjälp.

Love går i förskoleklass

Louise och Conny berättar att det har varit svårt att förmedla vad Love behöver till förskolan och skolan. Under perioder av gipsning och operationer har det varit mer självklart vilka behov han har. I vardagen är hans funktionsnedsättning ibland mer osynlig.

– Love vill mer än han orkar. Därför har han behov av extra vila i skolan. Han behöver också stöttning när han går på toaletten och klär på sig ytterkläder, säger Conny.

För att spara på energi har Love rullstol till och från skolan och aktiviteter. Förra året tog Love steget från förskolan till skolan. Det har inneburit mycket extra kontakt för föräldrarna. Hittills har det gått bra och Love trivs i skolan.

– Vi har försökt att vara proaktiva i kontakten med skolan. Även om stödet fungerar bra nu, kan vi aldrig riktigt slappna av i det. Love kör gärna på in i kaklet. Då blir han trött, sjuk eller får ont. Därför måste vi alltid försäkra oss om att skolan förstår hans behov, säger Louise.

Mikael är vuxen med AMC

Större delen av livet har Mikael ägnat åt idrott. När han var nio år började han gå i simning genom habiliteringen.

– När jag hamnade i vattnet försvann min funktionsnedsättning. Jag kunde göra tio kullerbyttor i rad i vattnet. Skulle jag göra det på land är det med livet som insats.

Idag är Mikael 32 år och bor utanför Göteborg tillsammans med sin fru, 3-årig son och familjens hund. Han växte upp i Lindesberg utanför Örebro. Under hela skolgången har Mikael gått i vanlig grundskola. Han berättar att det har sporrat honom att vilja göra allt som hans klasskamrater klarade av.

– Jag ville såklart vara precis som andra barn. Det gjorde mig också bra på problemlösning. Om jag stötte på ett hinder försökte jag hitta ett sätt att komma förbi det.

I Lindesberg spelade alla handboll. Mikael hade inte särskilt goda förutsättningar för sporten, men han var med ändå.

– Jag stod i mål och täckte bollarna med fötterna. För mig har idrott alltid varit den bästa medicinen både för huvudet och för kroppen. Att hitta aktiviteter som fungerat efter mina förutsättningar och få känna att jag lyckas har byggt upp min självkänsla, säger Mikael.

Hemma i familjen fanns mamma, pappa och lillebror. Brodern fick ofta stå tillbaka för Mikael's många aktiviteter och på grund av allt merarbete hans funktionsnedsättning innebar för föräldrarna.

– Nu när jag själv har fått barn har det blivit tydligt för mig hur tufft det stundtals har varit för mina föräldrar. Jag vet inte hur jag ska kunna tacka min lillebror för allt han har följt med på och hur han har fått stå tillbaka på grund av min funktionsnedsättning, säger Mikael.

Simmar på heltid

Mikael simmade och tävlade under hela skoltiden. Han har tävlat i EM, VM och Paralympics, tagit flera mästerskapsmedaljer och slagit 9 världsrekord. När Mikael lade ner sin simkarriär ville han fortsätta arbeta med simning. I

början fick han en timme betalt i veckan när han jobbade för Kungsbacka simsällskap.

– Då fanns det ingen parasim-verksamhet i Kungsbacka. Den var jag med och startade upp och nu är vi en av Sveriges största parasim-föreningar.

I takt med att föreningen växte erbjöds Mikael en halvtidstjänst. Sedan började han arbeta heltid genom att också utveckla parasimningen i Svenska simförbundet.

– Många tyckte i början att jag skulle jobba deltid. Det gjorde mig irriterad att andra trodde de visste vad som var bäst för mig. Då bestämde jag mig för att jag skulle visa dem att jag kan visst kunde arbeta med idrott på heltid.

Mikael har fortsatt att inspireras av idrott och arbetar nu även med paratriathlon i Svenska triathlonförbundet.

– Triathlon är häftigt för att det finns så stora möjligheter till variation i idrottandet.

Att ha olika förutsättningar

Mikael ger ett självsäkert och positivt intryck. Så har det inte alltid varit. Han berättar hur han har kommit dit han är idag.

– Jag brottas med min självbild varje dag, men mina föräldrar har hjälpt mig att bygga upp min självkänsla. Bland annat genom att inte alltid anpassa allt efter mina förutsättningar. När jag inte har klarat av saker har det gjort mig både ledsen och arg, men det har också motiverat mig att finna sådant jag kan lyckas med.

Mikael får frågan om hur och när man ska prata med sitt barn med AMC om funktionsnedsättningen och om att vara annorlunda.

– Jag tror att det är viktigt att prata när barnet börjar inse att hen är annorlunda. Berätta hur det faktiskt är. Att barnet föddes med en funktionsnedsättning. Som förälder är det viktigast att vara där och ta emot frågorna och känslorna.

För Mikael blev det avgörande när han insåg att det finns fler än han själv som kämpar.

– Alla har vi olika förutsättningar. När vi kan se bortom det och istället se insidan hos varje människa har vi kommit långt, säger Mikael.

Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder

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

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

Delaktighet

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

Allmänna mål för familjevistelsen

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

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

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

Läs mer om Ågrenskas arbete på [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Länktips:

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

mfd.se – myndigheten för delaktighet

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

ritadetecken.se – webbtjänst med ritade tecken

skoldatatek.se – digitala tips och appar för tillgänglighetsanpassning

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

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

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

varsam.se – hjälpmedelsbutik

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

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

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur

Syskonrollen

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

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

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har en bristfällig kunskap om sin brors eller systers funktionsnedsättning och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Det går inte att veta hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon har tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att ta till sig kunskap tar tid. Det är viktigt att prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan. Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt särskilt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över".

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om sitt syskon med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de när de åker hem från Ågrenska ska ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan istället bekräfta och sätta ord på dem.

Bemästrande handlar om att hitta vägar och strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter". Det kan handla om sorg över att inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

Läs mer om syskon

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

Love har en lillasyster

När Love var tre år föddes lillasyster Sara. Ju äldre syskonen blir, desto roligare har de tillsammans.

– De leker mycket tillsammans, men vi märker också att Sara ibland får stå tillbaka eftersom vi anpassar oss efter vad Love klarar av, säger Louise.

En viktig strategi för att ge Sara mer uppmärksamhet är att föräldrarna delar upp sig.

– Ibland märker vi att Sara behöver en extra insats. Då åker hon och jag till badhuset till exempel, säger Conny.

Sara förstår ännu inte att Love har artrogrypos, men Love själv har börjat fundera.

– Vi har tidigt pratat med Love om AMC och han vet att det är något han föddes med, men det är först nu som han har börjat känna sig annorlunda. Det var också därför vi valde att åka hit till Ågrenska, så att han ska få träffa andra barn med AMC, säger Louise.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger specialisttandläkare Christina Havner och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center.

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

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

MHC-basen

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

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

Munhälsa vid AMC

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med AMC:

- bettavvikelser (öppet bett)
- hög, smal gom
- gomspalt
- svag ansiktsmuskulatur och ansiktsasymmetri
- tandutvecklingsstörningar
- begränsad käkrörlighet och gapförmåga

Tandutvecklingsstörningar

Tandutvecklingsstörningar kan förekomma som en del av syntombilden för ett syndrom. Det kan till exempel röra sig om annorlunda form eller storlek på tänderna, avsaknad av tandanlag, påverkad emalj kvalitet, försenat tandframbrutt eller att tänder kommer på fel plats. För att säkerställa att alla tandanlag finns och kommer på rätt plats gör man en kontroll vid 9 års ålder och ibland behöver man ta extra röntgenbilder. – Tandutvecklingsstörningar är vanligt förekommande i hela befolkningen och är till viss del ärftligt, säger Christina Havner.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med

tandborstningen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Goda kostvanor är viktigt, tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

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

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

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

Att tänka på:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och lämna information om barnets diagnos och medicinering. Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och på stolen barnet ska sitta i (användbara bilder finns på **kom-hit.se och bildstod.se**).

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Oralmotorik vid AMC

Bland de 66 personer som finns i MHC-basen med AMC har 18 personer svårbegripligt tal, 24 personer har ät- och

dricksvårigheter och 11 personer har stora svårigheter att kontrollera saliven (dregling).

– Idag har vi sett milda oralmotoriska svårigheter relaterat till AMC men orsakdiagnosen kan ge större påverkan på ätande, tal och salivkontroll. En del har gapsvårigheter med stelhet i käkled och tuggmuskulatur, säger Lisa Bengtsson.

Vad gör logopeden?

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

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

Nedsatt gapförmåga

Käkproblem och nedsatt gapförmåga är vanligare bland lite äldre barn med AMC. Barn med amyoplasia och distala artrogryposer har ibland en liten mun och haka och svårigheter att gapa. Gapsvårigheter kan i sin tur påverka förmågan att äta, borsta tänderna och tala. Det kan också ge en uttrötthet och värk i käken. Gapförmågan mäts bäst av tandläkare och tränas ofta under handledning av logoped. För att förebygga och behandla stelhet i käkleden är det viktigt att ta ut rörligheten genom att gapa stort, skjuta fram underkäken och föra underkäken åt vardera sida. Käken kan också stretchas med hjälp av olika redskap, till exempel gapklämman TheraBite, eller med hjälp av fingrarna.

– Det är bra med regelbunden tånjning av käken så tidigt som möjligt vid käkledspåverkan, säger Lisa Bengtsson.

Oralmotorisk träning

Målet med oralmotorisk träning kan vara att förbättra ät- och tuggförmågan och även artikulationsförmågan. Träningen kan också ge bättre förutsättningar att kontrollera saliven och därmed minska salivläckage. Ibland finns behov av att öka eller minska känsligheten i och runt barnets mun.

– Att minska känsligheten/öka toleransen för beröring i och runt munnen kan i sin tur underlätta att ta hand om tänderna, som ju

ska hålla hela livet. Det kan bli lättare att borsta tänderna och att besöka tandvården, säger Lisa Bengtsson.

Samordning

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

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

Familjen lever ett aktivt liv

Beskedet om Loves artrogrypos kom som en chock för Louise och Conny. Att leva ett aktivt liv var viktigt för dem båda och de kände en stark oro för att Love inte skulle kunna delta.

– I början var det mycket oro. Den allra första tiden funderade jag mycket på allt vi aldrig skulle kunna göra – som att åka skidor. Allt eftersom Love blev mer rörlig avtog den känslan. Han överraskar oss hela tiden med sin kapacitet och skidåkningen är en återkommande aktivitet för hela familjen. Nu åker dock lillasyster ifrån storebror, säger Conny.

Så länge Love är frisk och mår bra fungerar det mesta. När han blir sjuk eller står inför en operation kommer oron tillbaka.

– Det går lite i vågor. Nu när han precis har opererats kastas vi tillbaka lite. Då kommer oron över att han kan mista förmågor, säger Conny.

Det finns en livslång planering för Love med ingrepp, behandlingar och operationer. I vardagen är det inget som föräldrarna tänker på utan de tar vårdinsatserna i etapper.

– Vi vet att nu efter ryggen är det knäna som ska opereras. Det kan stundtals vara svårt att hantera, säger Louise.

För att orka med är Louise och Conny noggranna med att ge varandra tid – till aktiviteter på egen hand, träning och umgänge med andra. Övrig tid lägger de på sina barn.

– Jag har insett att vi måste blir bättre på att göra saker tillsammans också, utan barnen, säger Conny.

Varken Louise eller Conny har familj som bor i närheten.

Därmed har de ingen avlastning.

– Vi har familj som kommer på besök ibland, men vi har långt till släkten. Det finns inte mycket tid till att vårda den egna relationen, men nu finns det större hopp. Vi lever ett fantastiskt liv tillsammans och vi har insett att allting går, det är bara vi som måste anpassa oss lite, säger Conny.

AMC-föreningen har varit ett stort stöd för familjen. De går på många gemensamma aktiviteter och det är värdefullt både för Love och Sara att träffa andra barn med AMC och deras syskon.

Love vet inte så mycket om hur det blir framåt, utan tänker mer kortsiktigt. Han har nyligen rest sig upp och börjat gå efter skoliosoperationen. Nästa mål är att kunna hoppa på studsmattan och cykla. Conny och Louise tror att han kommer ha större behov av att få prata när han blir äldre.

– Vi har ett bra team på rehabiliteringen som står redo att stötta Love när frågorna kommer, säger Louise.

Stöd i samhället

Ann-Louise Jonasson är kurator och arbetar på Drottning Silvias barnsjukhus. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med AMC.

Kuratorer finns både på sjukhusen, på habiliteringen och inom primärvården. En viktig uppgift för kuratorn är att samordna samhällskontakter för familjerna, men också att ge stöd. Kuratorerna samarbetar även med psykologer på barnsjukhuset.

– Barn med AMC träffar vi ofta redan på BB, först som krisstöd till föräldrarna och sedan när frågorna kommer om vad det finns för stöd att söka, säger Ann-Louise Jonasson.

Vårdkontakter

En familj som har ett barn med funktionsnedsättning har ofta många olika vårdkontakter. Inom primärvården är det framför allt vårdcentralen och barn- och ungdomsmedicin. Många har även kontakt med till exempel barn och ungdomspsykiatri (BUP), barnneuropsykiatrisk klinik (BNK), habilitering och specialistmottagningar på sjukhus.

Kommunen ansvarar för förskola, skola, bostadsanpassningar och insatser genom LSS och SoL.

SIP – samordnad individuell plan

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

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

Försäkringskassan

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

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt hos barnet som kräver extra omvårdnad. Ansök om bidraget via "Mina sidor" på FK:s webbplats och skicka in läkarintyg som styrker omvårdnadsbehovet. Försäkringskassan kommer sedan att boka in ett besök eller telefonsamtal. Då är det viktigt att vara förberedd och ha tänkt igenom allt så att man kan beskriva vilka ökade behov man upplever att barnet har, säger Ann-Louise Jonasson.

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

– Lägstanivån för merkostnadsersättning har höjts vilket innebär att det är svårt för många barnfamiljer att få igenom sin ansökan, säger Ann-Louise Jonasson.

År 2023 ska merkostnaderna för barnet vara minst 13 125 kronor per år för att man ska kunna få ersättning.

Ett föräldrapar berättar att de kunnat använda inköp av ny bil till ansökan om merkostnadsersättning. De behövde köpa en större, modernare bil och lyckades få igenom vägs katt samt trängselskatt som merkostnader. Det är även möjligt att ansöka om *bilstöd* från Försäkringskassan. Då kan man få viss ersättning för anpassning av bilen och eventuellt också för inköp.

– Ring till Försäkringskassan och fråga hur möjligheterna ser ut för er att söka bilstöd. Sedan kan en kurator hjälpa till vid ansökan, säger Ann-Louise Jonasson.

Tillfällig föräldrapenning (vab) går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning. *Kontakt dagar* finns till för barn som omfattas av LSS. Man kan få ersättning för tio kontakt dagar per barn och år.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på **fk.se**

1177 efter 13 år

I normalfall är ett barns journal tillgänglig för vårdnadshavare fram tills barnet fyllt 13 år. I undantagsfall är det möjligt att ansöka om tillgång även efter 13 års ålder, men det måste göras på varje enskild mottagning och det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna ansökan.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på **1177.se** och sök på: *gör ditt barns vårdärenden via nätet.*

Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS. Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor. LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer som tillhör en av tre personkretsar.

– LSS gäller hela livet. Även om det finns insatser som inte är aktuella nu så kan de bli aktuella senare, till exempel boendestöd, sysselsättning och så vidare, säger Ann-Louise Jonasson.

Exempel på insatser enligt LSS

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

– Det finns en mängd olika typer av boendestöd att få som vuxen för att anpassa till exempel en vanlig lägenhet om man inte vill bo på gruppboende, säger Ann-Louise Jonasson.

Om barnet har behov av personlig assistans så kan man ansöka om det både hos kommunen och hos Försäkringskassan. Om man har behov av assistans mindre än

20 timmar/vecka är det kommunen som beslutar, annars är det Försäkringskassan som utreder och beslutar om detta.

– Brukarorganisationerna är väldigt viktiga och kan hjälpa till vid problem med personlig assistans. Om ni får avslag, berätta det för dem, säger Ann-Louise Jonasson.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser:

- habilitering/kurator
- LSS-handläggare
- brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse)
- anhörigstödare i kommunen
- brukarstödcenter
- andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU)

Socialtjänstlagen

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

– Det går att få vissa hjälpinsatser som ingår i LSS med stöd av SoL om man inte tillhör någon av LSS personkretsar, säger Ann-Louise Jonasson.

Skollagen

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

Vuxenlivet

Ann-Louise Jonasson råder föräldrarna att förbereda övergången till vuxenlivet i god tid. För att som förälder få insyn i barnets vård efter 18 år krävs fullmakt till varje enskild mottagning. Det går att söka efter färdiga fullmakter att fylla i på

internet. För vuxna personer med funktionsnedsättning görs alla anpassningar på individnivå. Stöd som kan vara aktuella är till exempel gruppboende, bostadsanpassning av egen lägenhet, daglig verksamhet eller kontaktperson.

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

Fonder

Fonder kan sökas till uppmuntran, hjälpmedel och rekreation och för vissa omkostnader på grund av sjukdom eller funktionsnedsättning.

– Majblomman är ett exempel på en organisation som ger ekonomiskt stöd. Kuratorn kan hjälpa till med att skriva ett generellt intyg som kan skickas med, säger Ann-Louise Jonasson.

Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder: **stiftelser.lansstyrelsen.se**

Fler länktips

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

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

ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning

passalen.se – aktiviteter för ungdomar med funktionsnedsättning

goteborg.se/wps/portal/enhetssida/lots-for-barn-och-vuxna-med-funktionsnedsattning – lots för barn och vuxna i Göteborgs stad.

mobilitetscenter.se – bilanpassning och lämplighet för körkort.

Frågor till Ann-Louise Jonasson

Behöver man förnya sin tillhörighet till LSS som vuxen och vilken myndighet ska man kontakta då?

– Ofta blir det aktuellt att ansöka om tillhörighet i samband med att man söker en insats. Både kommunen och FK kan utreda tillhörighet till LSS.

Hur får man rätt till personlig assistans?

– För att ha rätt till personlig assistans behöver man uppfylla olika kriterier. Det kan handla om att man behöver hjälp med andning, måltider, personlig hygien, kommunikation, av- och påklädning eller att den enskilda personen behöver stöd. Om man inte behöver tillräckligt mycket hjälp med integritetsnära åtgärder får man inte assistans. Det kan också vara bra att veta att omvårdnadsbidraget påverkas av assistans. Det finns mycket information på Försäkringskassans webbplats.

Vem ansvarar för anpassning av arbetsplatser?

– Arbetsgivaren har ansvaret, men kan ha rätt till olika former av stöd.

Kan föräldrar vara god man?

– Ja, det kan man om man vill det.

AMC-föreningen

AMC-föreningen i Sverige är en ideell förening som bildades 1998. Föreningen vill verka för skapa kontakt mellan medlemmarna och sprida information genom föreningens webbplats och en gemensam Facebookgrupp. AMC-föreningen jobbar även med påverkansarbete och opinionsbildning för att öka kunskapen om AMC i samhället.

Varje år arrangerar föreningen läger i olika delar av landet. Under AMC-träffarna utbyter medlemmarna erfarenheter, lyssnar på föredrag och har gemensamma aktiviteter.

Läs mer på hemsidan amcforeningen.se

Facebook: **AMC-föreningen i Sverige** (privat grupp)

Under familjevistelsen för AMC på Ågrenska 2023 bildade föräldrarna en gemensam Facebookgrupp med namnet **AMC Ågrenska 2023**

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

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

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

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

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:

socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:

agrenska.se/informationscentrum

Artrogrypos, AMC

En sammanfattning av dokumentation nr 672

Artrogrypos eller Artrogryposis multiplex congenita (AMC) är en medfödd felställning i minst två leder i olika delar av kroppen. AMC kan orsakas av eller vara en del av fler än 400 olika tillstånd. Gemensamt är att ledrörligheten är inskränkt, men symtomen ser olika ut för olika personer.

AMC orsakas av att fostret rört på sig mindre än normalt under graviditeten. Den minskade fosterrörligheten kan i sin tur ha olika orsaker. Behandling består bland annat av fysioterapi, ortoser och i vissa fall ortopediska ingrepp. Hjälpmedel för att klara vardagslivet och förskola och skolan kan också behövas.

I dokumentationen finns bland annat information om medicinsk bakgrund, ortopedi, ortoser och hjälpmedel samt fysioterapi och arbetsterapi. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva i en familj som har ett barn med AMC.

