

Dokumentation nr 481

LCHAD-brist

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

LCHAD-BRIST

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 LCHAD-brist. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i en liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat efter deras 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 Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Ulrika von Döbeln, överläkare på Centrum för metabola sjukdomar vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Rolf Zetterström, överläkare på Centrum för metabola sjukdomar vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Marita Andersson Grönlund, överläkare på Ögonmottagningen för barn och ungdom på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Anna Strandqvist, psykolog vid Psykologkliniken barn, DEMO, Karolinska universitetssjukhuset i Huddinge.

Erika Forssell, dietist på Dietistkliniken vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Märta Lööf Andreasson, personlig handläggare, försäkringskassan i Göteborg.

Birgitta Johansson Cahlin, övertandläkare, Mun-H-Center i Hovås.

Lisa Bengtsson, logoped, Mun-H-Center i Hovås.

Gustaf Nylén, pedagog, Ågrenskas barnteam.

Astrid Emker, pedagog, Ågrenskas barnteam.

Cecilia Stocks, socionom, Ågrenska.

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	johanna.lagerfors@agrenska.se
Redaktör	Johanna Lagerfors

Innehåll

Biokemisk och genetisk bakgrund vid LCHAD-brist	5
Viktoria har LCHAD-brist	8
Kliniska erfarenheter och behandling	9
Viktorias första år	14
Ögonbesvär vid LCHAD-brist	15
Viktoria börjar skolan	19
Psykologiska aspekter vid LCHAD-brist	20
Kostbehandling	24
Viktoria får det tufft på högstadiet	30
Familjens situation	32
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	34
Syskonrollen	37
Viktoria har en lillasyster	40
Munhälsa och munmotorik	41
Information från försäkringskassan	44
Viktoria nu och i framtiden	47
Samhällets övriga stöd	48
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	52
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	53
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	53
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	54

Biokemisk och genetisk bakgrund vid LCHAD-brist

– LCHAD-brist är en ovanlig sjukdom som försämrar kroppens förmåga att bryta ner fettsyror. Personer med sjukdomen lagrar in fettsyror som inte hinner brytas ner, i organen, vilket kan medföra skador på levern och andra organ. Därför behövs behandling med specialkost. Det säger Ulrika von Döbeln, överläkare på Centrum för metabola sjukdomar vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

LCHAD-brist ingår i den så kallade PKU-screeningen, vilket är ett test som görs på alla nyfödda barn i Sverige två till tre dygn efter födseln. Testet görs för att upptäcka allvarliga, behandlingsbara sjukdomar där tidigt insatt behandling förebygger eller minskar symtom.

Barn med LCHAD-brist har fel på ett enzym som behövs för nedbrytningen av fett – LCHAD-enzymet. Enzymer är proteiner som har i uppdrag att utföra kemiska reaktioner i kroppen. Hur de ska se ut bestäms av våra arvsanlag, vårt DNA, som finns i kroppens alla celler.

– Vi har fler än 20 000 gener i våra arvsanlag. De översätts till olika proteiner i kroppen, både till enzymer och till sådana proteiner som bygger upp exempelvis muskler, säger Ulrika von Döbeln.

Fettmolekyler är väldigt energirika. När de bryts ner frigörs därför mycket energi, vilken behövs för att kroppen ska fungera. Det finns olika långa fettsyrekedjor, och de längsta innehåller mest energi.

De långa fettsyrekedjorna har oftast 16 eller 18 kolatomer.

– Det gör att de håller sin fasta form. Kortare fettsyror är flytande.

Nedbrytningen av fett

Det första som händer när kroppen ska frigöra energi är att fettsyror bryts loss från den glycerolmolekyl som de är bundna till i fett. Därefter transporteras de till mitokondrierna, som finns i kroppens celler.

I mitokondrierna, som kallas ”kroppens kraftverk”, sker många kemiska reaktioner som har med energi att göra.

– Det behövs tre olika enzymer för att ta in fettsyror i mitokondrien. Dessa kallas gemensamt för *karnitinsystemet*.

Karnitin behövs för att transportera in fettsyran genom det inre av membranen som omgärdar mitokondrien, säger Ulrika von Döbeln. En del personer har fel i detta system, vilket leder till att de får en sjukdomsbild som kan likna LCHAD-brist.

När fettsyran väl har kommit in i mitokondrien börjar själva nedbrytningen för att skapa energi. Den sker genom att två kolatomer i taget bryts loss från fettsyrekedjan. Fyra olika kemiska reaktioner krävs för att plocka loss två kolatomer. Det är vid dessa reaktioner, och vid den fortsatta nedbrytningen av 2-kolsfragmenten, som energin frigörs.

De fyra stegen kallas *dehydrogenas*, *hydratas*, *dehydrogenas* igen, och till sist *thiolas*. Hos personer med LCHAD-brist är det den tredje av dessa reaktioner som inte fungerar som den ska.
– Resultatet av det blir att de långa fettsyrorerna inte kan brytas ner på ett effektivt sätt, säger Ulrika von Döbeln.

Kroppen fastar under natten

Nattetid bryter man normalt ner mycket fett. Det beror på att kroppen är tom på mat och istället tar energi från det lagrade fettet, kroppens energidepå. För personer med LCHAD-brist skapar detta problem. Eftersom fettet inte kan brytas ner lagras det i kroppens organ och riskerar att skada organen på sikt. Därför är det bra om personer med sjukdomen får mat regelbundet över dygnet, även på natten.

Kroppen har två reservsystem

De som har LCHAD-brist har trots sin enzymdefekt en viss förmåga att bryta ner de långa fettsyrekedjorna. Det beror på att kroppen har flera reservsystem. I levern och i andra organ finns exempelvis en liten organell kallad *peroxisom*. Även den har ett nedbrytningssystem för långa fettsyror.

– Långa fettsyrekedjor kan förkortas i peroxisomen varefter de förkortade fettsyrorerna skickas tillbaka till mitokondrien där nedbrytningen kan fortsätta, säger Ulrika von Döbeln.

Även i cytoplasman kan långa fettsyror förkortas en bit, för att därefter transporteras tillbaka till mitokondrien. Det är när kroppen snabbt behöver mycket energi, exempelvis vid feber eller fasta, som kapaciteten för dessa reservsystem inte räcker. Då får personer med LCHAD-brist symptom.

– Det finns alltså två reservsystem som hjälper till att förkorta de

långa fettsyror. Inom forskningen funderar man på om det går att öka mängden peroxisomer som kan vikariera för det enzym som finns i för liten mängd. Det går att göra, men ger biverkningar vilket gör att metoden har begränsningar, säger Ulrika von Döbeln.

Ärftlighet

LCHAD-brist ärvs *autosomalt recessivt*. Det innebär att båda föräldrarna är friska men bär på en muterad gen, alltså ett förändrat arvsanlag. Vid varje graviditet med samma föräldrar är risken att barnet ärver sjukdomen 25 procent. Barnet har då fått den muterade genen i dubbel uppsättning. I hälften av fallen ärver barnet den muterade genen i enkel uppsättning. Han eller hon blir då frisk bärare av anlaget precis som sina föräldrar. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir heller inte bärare av den muterade genen.

– I vuxen ålder kan syskon till barn med LCHAD-brist, om de vill, genomföra ett test för att se om de är anlagsbärare eller ej.

Statistiskt sett är två av tre syskon till barn med LCHAD-brist själva bärare av den muterade genen, och löper då en ökad risk att få barn med sjukdomen. Dock förutsätter det att den person de skaffar barn tillsammans med också bär på en muterad gen som ger upphov till LCHAD-brist, säger Ulrika von Döbeln.

Hos de flesta personer med LCHAD-brist sitter mutationen i position *1528G-C* på genen. Om en person som själv har LCHAD-brist (alltså två muterade anlag) får barn tillsammans med en person som inte är anlagsbärare, blir samtliga barn friska anlagsbärare eftersom de ju ärver ett anlag av varje förälder.

Metoder för fosterdiagnostik

Att bära ett barn med LCHAD-brist medför en kraftigt ökad risk för havandeskapsförgiftning hos mamman. Det kan i värsta fall utgöra en fara för moderns liv mot slutet av graviditeten.

– Om föräldrar till ett barn med LCHAD-brist vill skaffa ett barn till kan de välja att göra ett moderkaksprov i vecka tolv eller tretton. Om fostret inte bär på anlaget finns det ingen ökad risk för havandeskapsförgiftning, säger Ulrika von Döbeln.

Moderkaksprovet förutsätter att man känner till mutationen på förhand. Det hade alltså inte kunnat tillämpas vid den första graviditeten, om misstanke om sjukdomen inte fanns.

En annan metod för att undvika sjukdom hos eventuella syskon är *preimplantations-diagnostik*. Metoden innebär att man gör en

provrörsbefruktning, och när det befruktade ägget efter tre dygns odling har delat sig till åtta likadana celler plockas en av dem loss. Av den cellen genomför man en DNA-analys för att se om sjukdomen ärvt till just detta embryo.

– På så sätt kan man välja ut ett embryo som inte har den muterade genen i dubbel uppsättning, och plantera det i kvinnans livmoder.

Det är inte farligt att bära på ett foster med LCHAD-brist i början av graviditeten, riskerna uppstår först mot slutet. Det medför alltså ingen risk för mamman att bli gravid och göra ett moderkaksprov i vecka 12 eller 13.

Frågor till Ulrika von Döbeln

Påverkas levern av LCHAD-brist?

– Ja. Personer med sjukdomen lagrar in fettsyror, som inte hinner brytas ner, i organen. Det kan på sikt medföra skador på levern och andra organ.

Går det att tillverka LCHAD-enzym och tillsätta det på medicinsk väg?

– Ja, det skulle gå rent teoretiskt. Problemet med LCHAD-brist är dock att situationen blir allvarlig i akuta lägen. Det är då kroppen måste få till stora mängder enzym på kort tid. Dosen skulle därför vara väldigt svår att beräkna.

Är LCHAD-brist lika ovanlig i övriga världen som i Sverige?

– Man säger generellt att det globalt föds ungefär ett barn med LCHAD-brist per 50 000 barn. Förekomsten varierar dock lite på olika platser. I Finland är sjukdomen till exempel vanligare än den är i Sverige.

Viktoria har LCHAD-brist

Viktoria är 15 år och kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Sophia, sin pappa Erik och sin lillasyster Louisa, som är 10 år.

Graviditeten med Viktoria var normal, liksom förlossningen.

– Under de första dygnen efter att hon fötts upplevde vi att något inte riktigt stämde. Viktoria åt konstant och sov väldigt oregelbundet. Men sjukvårdspersonalen sa att allting var som det skulle, säger Erik.

Två dagar efter förlossningen fick de åka hem. På den tredje dagen blev Viktoria jättesjuk.

– Hon gick ifrån att ha ätit hela tiden och aldrig vara nöjd, till att sova mer och mer och plötsligt inte vakna alls. Vi fick åka in akut, berättar Sophia.

När de kom till sjukhuset låg Viktorias blodsockernivå på noll.

Familjen hade tur som upptäckte i tid att något var fel – tack vare att personalen på PKU-labbet arbetade hela den natten med att ställa diagnos förstod man snart att det rörde sig om LCHAD-brist, och att Viktoria var i behov av snabb behandling.

– Det var väldigt nära att hon inte klarade sig, säger Erik.

Viktoria blev sämre och sämre under några dagar. Hon låg i respirator. Hon tålde ju inte fett i bröstmjölken och fick därför specialvälling genom en sond.

– Maten var inte det jobbigaste i början, vällingen innehöll ju allt hon behövde. Istället var det, och är fortfarande, den evinnerliga oron över att hon ska bli akut sjuk som är värst, säger Sophia.

Läkarna sa att de hade väldigt begränsade erfarenheter av sjukdomen, och därför fick prova sig fram vad gällde behandlingen.

– Som tur var bättrade hon på sig, hon återhämtade sig nog mycket snabbare än vad vi gjorde. Den första tiden var bara chock och total skräck. Så rädd som jag var när vi fick lämna sjukhuset några veckor senare har jag aldrig tidigare varit, säger Erik.

Kliniska erfarenheter och behandling

– Eftersom barn med LCHAD-brist har en försämrad förmåga att bryta ner fett krävs behandling med specialkost. Det säger Rolf Zetterström, barnläkare på Centrum för metabola sjukdomar och Astrid Lindgrens Barnsjukhus vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

Ett flöde av ämnesomsättningsprocesser sker hela tiden i kroppen. De varierar beroende på om vi har kalorier och näringsämnen i

tarmen, eller om det är natt och kroppen ska klara sig utan att äta.
 – För att processerna ska fungera behövs många olika enzymer, till exempel insulin och LCHAD-enzymet, säger Rolf Zetterström.

För att klara långa perioder av fasta behöver kroppen främst energi genom nedbrytning av långa fettkedjor – sådana som personer med LCHAD-brist har svårt att bryta ner. För att fett inte ska lagras i organen, och för att man inte skall bilda långa giftiga fettkedjor, måste personer med sjukdomen därför kraftigt dra ner på intaget av fett.

Det är väldigt komplext vad som är ”rätt” att äta. Alla människor behöver proteiner, kolhydrater och fetter och rekommenderas därför äta allsidigt. Men vilka proportioner som fungerar bäst för var och en kan variera.

– Vissa sjukdomar, som LCHAD-brist, gör att en allsidig kost inte fungerar eftersom ett visst ämne kan bli livshotande. Det gör att man måste äta enligt en särskild och många gånger krävande diet. Det är viktigt att ha kontakt med kunniga dietister.

Fett med medellånga fettsyror (med 6-10 kolatomer) kallas MCT-fett, och kan lättare brytas ner av personer med LCHAD-brist än de längre fettsyrorerna. Men eftersom vi människor är genetiskt olika varandra hanterar vi MCT-fettet olika bra.

– Hur svåra symtom en genetisk defekt leder till beror inte bara på hur en specifik mutation ser ut, utan också på hur resten av generna som påverkar fettnedbrytningen fungerar. Det beror också på vad man utsatts för, såsom infektioner, svält, fysisk ansträngning och annan yttre påverkan, säger Rolf Zetterström.

Symtom vid LCHAD-brist

Personer som har problem med nedbrytningen av fett får ofta energibrist i *skelettmusklerna*.

– Det kan till exempel leda till svaghet, smärtor, ömma och stela muskler eller att musklerna ’sönderfaller’, säger Rolf Zetterström. Att musklerna sönderfaller innebär att myoglobin läcker ut i cirkulationen om musklerna stressas för mycket. För att se hur musklerna mår kan man mäta det så kallade CK-värdet. CK står för *kreatinkinas*.

Symtomen blir olika hos olika personer, men problem med skelettmusklerna är något som de flesta med LCHAD-brist upplever i någon grad.

Även *hjärtmuskulaturen* påverkas vid LCHAD-brist. Hjärtmuskeln

kan vara förstora, eller drabbas av rytmrubbningar om för mycket fett ansamlats i hjärtat.

– Inom sjukvården i Sverige ser vi dock sällan dessa problem hos de barn som fått tidig behandling, säger Rolf Zetterström.

Hos de barn som ändå drabbas är problemen reversibla, vilket innebär att de går tillbaka igen efter behandling.

Även i *levern* och i *mag- tarmkanalen* förekommer fettinlagring. Levern kan bli förstora och barnen kan drabbas av kräkningar och tillväxtstörningar. *Lågt blodsocker* är ett annat symtom som det är viktigt att hålla koll på.

– Vi är extra uppmärksamma på om barnets blodsockernivå fallit eftersom det är ett senare symtom. När det inträffar har det redan gått ganska långt och barnet blivit sjukt. Hit vill man helst inte komma, säger Rolf Zetterström.

Symtom på låga blodsockernivåer är exempelvis trötthet, huvudvärk, hunger, humörsvängningar, synstörningar, och yrsel.

– Det mest klassiska är att personen blir svårkontaktbar, får svettpärlor i pannan och är lite kall.

Lågt blodsocker kan leda till svåra kramper och är viktigt att vända snabbt. Det gör man genom att tillsätta snabba kolhydrater, som exempelvis druvsocker. Åker man in till sjukhuset sätts ett intravenöst glukosdropp.

– Att flera gånger hamna i lågt blodsockernivå är på sikt inte bra. Det tyder också på att man inte lyckats hitta en bra balans i behandlingen, säger Rolf Zetterström.

Många barn med LCHAD-brist har en så kallad gastrostomi, en ”knapp på magen”. Det är en slang genom vilken man kan tillföra näringsdryck och annan vätska. Med en gastrostomi blir det lättare att se till att barnet får i sig den mat hen behöver, även vid sjukdom och kräkningar.

Att *nervsystemet* påverkas vid LCHAD-brist kan bland annat leda till synnedsättning, kraftlöshet, huvudvärk och nedsatta reflexer. Man kan också få kognitiv påverkan, och exempelvis bli sämre på att se helhetsperspektiv och planera.

Behandling

Den långsiktiga behandlingen av barn med LCHAD-brist är en fettsnål specialkost. Till kosten tillsätts MCT-fett, alltså fett som består av medellånga fettsyror istället för de långa som inte kan brytas ner.

– Vid infektioner eller ökad aktivitet bör mängden kolhydrater i maten ökas, säger Rolf Zetterström.

Man tillsätter också ofta extra livsnödvändiga fettsyror, exempelvis i form av valnötsolja och fettlösliga vitaminer. Ibland ges karnitin.

– Att ge karnitin är kontroversiellt och ges inte rutinemässigt på samma sätt som essentiella fettsyror. De flesta rekommenderar att man sätter ut karnitin när man kommer 'ur balans', alltså när kroppen hamnar i katabol kris.

(Läs mer om kostbehandlingen på sida 24)

Fasterstriktion

Barn med LCHAD-brist bör äta regelbundet eftersom fasta riskerar att bli farlig för dem. Hur långa fasteperioder som rekommenderas skiljer sig åt internationellt.

– I Sverige försöker vi undvika att det går mer än fyra timmar mellan måltiderna. Hos vissa äldre barn och vuxna kan rekommendationen vara max fem eller sex timmar, säger Rolf Zetterström.

Riskerna med att äta regelbundet och ständigt vara rädd för att fasta är att det kan leda till övervikt. Det gäller att vara observant på vikten eftersom det kan vara väldigt svårt att gå ner igen för den som väl lagt på sig för många kilon.

Kontroller

De flesta med LCHAD-brist går regelbundet på kontroller inom sjukvården. En riktlinje kan vara fyra besök per år, men dessa kan sedan justeras till tätare eller glesare kontroller efter behov.

Det som undersöks är bland annat barnets längd, vikt och syn, samt hur väl kostbehandlingen fungerar för barnet och familjen.

– Barnets CK-värde, lever-enzymmer, acylkarnitiner och Hb kan också mätas för att säkerställa att barnet har ett bra blodvärde, säger Rolf Zetterström.

Med ultraljud kan man undersöka om fett lagrats i hjärtat och andra organ.

Forskning

Det finns numer ett register för medfödda metabola sjukdomar, RMMS, där LCHAD-brist och andra ämnesomsättningssjukdomar ingår.

Registrets syfte är bland annat att sjukvården ska få en överblick över patienterna med dessa sjukdomar och deras behandlingar,

samt att säkerställa att alla har tillgång till samma vård. Att medverka i registret är frivilligt.

– I styrgruppen för RMMS-registret ingår läkare, dietister, sjuksköterska, psykolog och patientrepresentant, säger Rolf Zetterström.

Det pågår en rad forskningsstudier inom ämnen som berör LCHAD-brist, men många metoder ligger ännu långt in i framtiden. Men att exempelvis tillföra konstgjort LCHAD-enzym på medicinsk väg, eller använda sig av genterapi, är inte så komplicerat.

– Problemet är att det inte räcker att få enzymet till rätt organ, det måste också till rätt plats i organet, i detta fall in i cellernas mitokondrier. Några nya revolutionerande behandlingsmetoder är därför inte på gång under den närmaste framtiden.

Rolf Zetterström betonar vikten av att barnen med LCHAD-brist följer den rekommenderade behandlingen och att människor i deras omgivning bör samarbeta för att situationen för barnen ska bli så bra som möjligt.

Frågor till Rolf Zetterström

Hur ofta ska barnets CK-värde mätas?

– Det är svårt att säga något som gäller för alla. Men generellt tycker jag att man ska mäta CK-värdet vid de återkommande regelbundna läkarbesöken, samt vid akuta sjukhusbesök.

Är det bra att vår dotter är aktiv och anstränger sig när hon är på förskolan?

– Ja, det tycker jag. Rörelse är bra. Men det måste ske inom rimliga gränser. Det är till exempel inte bra att leka länge på fastande mage och sedan somna före middagen. För barnen med LCHAD-brist behövs bättre planering för att energin inte ska ta slut. Det finns inga glasklara svar på hur mycket aktivitet som är okej, istället får man känna efter och prova sig fram. Lagom är ett bra ledord!

När min dotter blir förkyld eller sjuk märker jag att hon blir svag. Vad kan jag göra åt det?

– Förkylning eller sjukdom innebär ungefär samma stress för kroppen som fasta. När man blir sjuk förbränner man mer energi,

och därför behöver barnen med LCHAD-brist mer mat då. Men det ska vara rätt mat, och vad som är rätt är individuellt. Detta får familjen arbeta fram tillsammans med sin dietist. En gastrostomi, alltså en knapp på magen, blir för många ett viktigt hjälpmedel. Speciellt om barnet tenderar att kräka upp maten.

Jag har fått rådet att aldrig ge Alvedon till min dotter. Vänner till oss, som också har barn med LCHAD-brist, har dock hört att de gärna får ge Alvedon, men inte Ipren. Hur kommer det sig?

– Det finns olika traditioner i landet när det gäller behandling med paracetamol, som Alvedon, eller NSAID-preparat som exempelvis Ipren. Därför kan rekommendationerna variera, vilket naturligtvis riskerar att bli förvirrande för patienten. Mitt tips är att fråga läkaren varför han eller hon kommit med den ena eller den andra rekommendationen. Det finns risker med båda typerna av preparat och jag tycker det är upp till varje läkare att tydligt kunna motivera sin prioritering.

Vet man hur musklerna utvecklas på sikt hos barn med LCHAD-brist?

– Det går inte riktigt att svara på. Vi har ju idag en ny generation barn vars LCHAD-brist upptäckts genom PKU-screeningen. De har fått diagnos redan som nyfödda och därmed tidig behandling, men eftersom den äldsta av dem ännu inte är äldre än ung vuxen är det svårt att säga något om hur musklerna utvecklas i senare åldrar.

Är det vanligt med tilläggsdiagnoser vid LCHAD-brist?

– En del barn har autismdiagnos. Om man drabbas av en svår metabol kris kan man bli rullstolsburen eller få en försämrad funktion på njurarna.

Viktorias första år

Att komma hem från sjukhuset när Viktoria var några veckor gammal innebar en förskjutning av fokus för föräldrarna. Livet som tidigare bara handlat om överlevnad väckte plötsligt också tankar på hur det skulle bli i framtiden. Skulle Viktoria kunna tala? Var hon kognitivt eller motoriskt påverkad av sjukdomen? Ingen visste.

– Under den här tiden hade vi enormt täta kontakter med sjukvården. Vi åkte in för minsta lilla grej och bodde mer eller mindre på sjukhus under de första åren, säger Erik.

Sophia var hemma med Viktoria medan Erik försökte återgå till sitt arbete. Han beskriver hur chefen noterade att han blev alldeles vit i ansiktet av rädsla om telefonen ringde under ett möte när han inte kunde svara.

– Till slut föreslog chefen att jag skulle skaffa en minicall och be Sophia ringa på den om det var något akut. På det sättet kunde jag slappna av mer så länge det bara ringde på den vanliga telefonen, säger han.

Erik tycker att han fick en oas att andas i på jobbet, men Sophia var hemma och upplevde sig ibland uppslukad av oron för Viktoria.

– Jag ville vara hemma med henne. Jag trodde inte att någon annan kunde ta hand om henne och ville därför inte heller låta någon försöka. Men det var en kamp att hitta ekonomiska lösningar för att kunna vara hemma, säger hon.

Att det fanns något som hette assistansersättning hörde de inte talas om förrän långt senare. Både Sophia och Erik upplever att det hade varit till stor hjälp att få bättre information om vilken hjälp samhället kunde erbjuda.

– Det är mycket att kräva av en familj i kris att också ha tid och ork för att själva söka reda på all information, säger Sophia.

Efter en tid kallade en LSS-handläggare från kommunen till ett samverkansmöte om Viktoria och familjens situation. Vid mötet beslutades det att hon skulle få en dagmamma. Men många av dem som senare intervjuades för jobbet backade ur när de förstod hur situationen såg ut, hur sjuk Viktoria kan bli och hur snabbt det kan gå. Till slut hittade familjen en dagmamma som vågade ta sig an uppdraget. Då var Viktoria tre år.

Ögonbesvär vid LCHAD-brist

– LCHAD-brist kan få flera olika konsekvenser i kroppen, bland annat kan sjukdomen medföra problem med ögonen och synen.

Det säger Marita Andersson Grönlund som är överläkare och docent vid Ögonmottagningen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Längst fram i ögat sitter hornhinnan. Innanför den finns främre kammaren, iris (regnbågshinnan) och linsen. Därefter kommer

glaskroppen, den geléartade massa som fyller upp öngloben. Längst bak sitter näthinnan med våra synceller, tappar och stavar. Stavarna används bland annat för att vi ska kunna se i periferin och i mörker, tappar för att vi ska kunna se skarpt och se olika färger.

– Syncellerna går ihop i nervtrådar som tillsammans bildar synnerven. Den leder i sin tur till syncentrat i bakre delen av hjärnan, säger Marita Andersson Grönlund.

Vid en *främre* skada på synbanan kan synskärpa och synfält, färg- och mörkerseende samt kontrastkänslighet påverkas. Också vid en skada på *bakre* synbanan kan synskärpan och synfält påverkas, men man kan också få svårt att tolka och bearbeta synintrycken.

Synen och synsystemet är normalt färdigutvecklat vid ungefär tio-tolv års ålder, men kan förändras under hela livet. Synskärpan är som allra bäst när vi är i 20-årsåldern.

– Olika faktorer kan störa ögon- och synutvecklingen. Sådan påverkan kan ske innan barnet föds, under den första tiden eller senare under uppväxten, säger Marita Andersson Grönlund.

Olika typer av synproblem

För att få skarp syn måste ljuset brytas precis på näthinnan i bakre delen av ögat. Ibland, om ögat till exempel är lite mindre än normalt, bryts strålarna istället bakom ögat. Då blir bilden suddig. Denna så kallade *hyperopi*, översynthet, kan korrigeras med glasögon med konvexa glas.

Om ljuset bryts för långt fram i ögat blir bilden också suddig. Det kallas *myopi*, närsynthet. Då behövs glasögon eller linser med konkava glas.

Ögonundersökningar

– När ett barn kommer till en ögonmottagning testas bland annat synskärpan. Detta kan göras på olika sätt, men kräver en medverkan från barnet. Vi tittar också på om det finns så kallad samsyn, att båda ögonen jobbar ihop, säger Marita Andersson Grönlund.

Hos ögonläkaren kan följande undersökningar bli aktuella:

- Synskärpeundersökning på långt och nära håll. Här används olika syntavlor anpassade efter barnets ålder och mognad.
- Förekomst av skelning.
- Synfältsundersökning.
- Spaltlampa – en undersökning av ögats främre delar.

- Autorefraktor – en undersökning av eventuella brytningsfel.
- Ögonbottenundersökning med oftalmoskop samt eventuell ögonbottenfotografering. Då tittar man på hur näthinnan, synnerven och gula fläcken ser ut.

Ögonförändringar vid LCHAD-brist

Barn med LCHAD-brist kan ha nedsatt synskärpa, nedsatt mörkerseende, närsynthet och vara extra känsliga för ljus. Det finns även personer med LCHAD-brist som är översynta.

– Problemen med nedsatt synskärpa kan kvarstå även om man korrigerar med glasögon, beroende på om synnedstämningen handlar om ett refraktionsfel eller ej, säger Marita Andersson Grönlund.

Det största ögonrelaterade problemet vid LCHAD-brist är förändringar på näthinnan. Bland annat kan man ibland se olika pigmentförändringar. De delas in i olika stadier, från en nästan normal näthinna till att fotoreceptorerna och kärnen på näthinnan helt förlorats. Det senare scenariot leder till att näthinnan inte längre fungerar.

– Det går att mäta näthinnans funktion. Då sövs barnet och vi tittar på hur stavarna och tapparna fungerar vid exponering av ljus i olika våglängder. Det sker med hjälp av ett så kallat elektroretinogram, ERG.

En långtidsuppföljning av tio barn med LCHAD-brist visade följande:

- Alla tio barn utvecklade någon form av näthinneförändring, som i genomsnitt noterades vid 3,6 års ålder (med variationer från 14 månader upp till sex år).
- Sju hade ERG-förändringar av varierande grad, alltså påverkan på näthinnan.
- Två tonåringar hade utvecklat ganska stora brytningsfel (de var närsynta).
- Hälften hade nedsatt synskärpa på något öga, i förhållande till vad som är normalt för åldern.
- Sex hade manifest eller latent skelning.
- Åtta rapporterade ökad ljuskänslighet.
- Två uppgav ökade problem med mörkerseende.

Vad går att åtgärda?

– En del av problemen går att åtgärda med relativt enkla medel. Det gäller exempelvis brytningsfel och skelning.

Det är svårare att åtgärda problemen som uppstår på näthinnan. En del har stora förändringar där, andra nästan inga förändringar alls. Men generellt gäller att personer med LCHAD-brist löper ökad risk att få problem med näthinnan, och att problemen tycks öka med åldern.

– Vi tror att tidig behandling av sjukdomen kan göra att symtom från ögonen uppträder senare. Men det är svårt att helt begränsa ögonbesvären.

Inom ett par månader efter att diagnosen LCHAD-brist ställts bör barnet genomgå en ögonundersökning. Därefter bör den följas upp ungefär en gång per år.

– Vid dessa tillfällen undersöks bland annat färg- och mörkerseende. Elektroretinogram kan vara aktuellt att göra vartannat eller vart tredje år, beroende på barnets status och övriga symtom, säger Marita Andersson Grönlund.

Sen diagnostik och många symtom tycks öka risken för stor påverkan på näthinnan. Man vet generellt inte så mycket om de långsiktiga synproblemen vid LCHAD-brist eftersom den äldsta person som fått behandling redan tidigt idag är i 20-årsåldern.

Frågor till Marita Andersson Grönlund

Varför får barnen olika grader av synpåverkan?

– Påverkan är beroende av hur länge de haft sjukdomen, vilken ålder de är i och så vidare. Vi tror också att en tidig upptäckt av sjukdomen, med tidig behandling, kan göra att synproblemen uppträder senare.

Kan man byta ut näthinnan?

– Ja, rent tekniskt går det. Men synsystemet är en del av hjärnan och det är mycket svårt att få signalerna att fungera. Därför är ett sådant ingrepp inte aktuellt i dagsläget.

Riskerar barn med LCHAD-brist att bli blinda?

– Om näthinnesjukdomen blir riktigt uttalad, framför allt om den sitter på gula fläcken, tappar personen synen mer och mer med tiden. Det finns då en risk att det på sikt kan leda till blindhet. Men det är inte säkert att individen har samma påverkan på båda ögonen. Hos en del personer med stor påverkan på ena ögat kan det andra ögat vara betydligt mindre påverkat.

Viktoria börjar skolan

Viktoria var kvar hos sin dagmamma i ungefär ett halvår. Därefter fick hon plats i en specialgrupp på en förskola tillsammans med tre andra barn. Gruppen hade extra mycket personal.

– Det fungerade bra tyckte vi. Men när Viktoria skulle flyttas över till en femårsgrupp fick inte personalen som kände henne följa med. Eftersom Viktoria kan bli allvarligt sjuk utan minsta förvarning kändes det otryggt att ingen personal hade särskilt ansvar för henne.

Flera gånger blev Viktoria sjuk och fick ont i musklerna. Hon lades ofta in på sjukhuset, ibland två veckor i streck.

– När hon var fyra-fem år var vi så oroliga att hennes energinivå skulle sjunka att vi ökade på matintaget. Eftersom hon alltid var mätt tappade hon aptiten, berättar Sophia.

När Viktoria började i skolan fick hon rätt till en resursperson. Det beslutet har följt med upp i åldrarna. Hon har haft sin resursperson men alltid gått i en vanlig klass.

– Under lågstadiet och halva mellanstadiet fungerade det fint, hon hängde med utan problem. Det berodde mycket på engagemanget från de olika resurspersonerna som skolan anställt. Allt fungerade så mycket bättre när det var någon som brydde sig om Viktorias hela situation, inte bara om skolarbetet, säger Erik.

Sophia och Erik fick nu tips av en bekant om att också söka assistansersättning. De kände andra barn med LCHAD-brist som hade personliga assistenter, ändå tog det flera år att få igenom ett sådant beslut.

– Vi har aldrig kunnat arbeta heltid, det har varit omöjligt. Därför tyckte ett assistansbolag vi kontaktade att det var självklart att Viktoria borde beviljas assistans. Utan dem i ryggen hade vi inte orkat kämpa så länge som krävdes, säger Sophia.

När familjen fick rätt till personlig assistans via LSS kunde Sophia gå in som assistent de timmar hon även tidigare lagt ner på att ta hand om dottern.

– Det var första gången sedan Viktoria föddes som vi kände att vi hade fast mark under fötterna. Då var hon sex-sju år.

Utöver assistansen har familjen också fått hjälp av en avlastningsfamilj någon helg i månaden.

Psykologiska aspekter vid LCHAD-brist

– En del barn med LCHAD-brist har neuropsykologiska konsekvenser av sin sjukdom, men det gäller inte alla. Det säger Anna Strandqvist, psykolog vid Psykolog-kliniken barn (DEMO) på Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge.

LCHAD-brist är en ovanlig sjukdom. Det gör att det inte finns så stor kunskap vad gäller psykologiska effekter. En handfull studier beskriver en stor spridning av symtom, från normal utveckling till svår psykomotorisk försening som debuterar tidigt och påverkar den tidiga utvecklingen. Det kan till exempel röra sig om att de språkliga färdigheterna försenas.

– Bland barn vars sjukdom inte upptäckts genom screening finns en psykomotorisk påverkan hos ungefär en fjärdedel. Men det är viktigt att tänka på att studiernas resultat inte säkert går att översätta till de barn vars sjukdom upptäcktes tidigt. Tidig upptäckt syftar ju till att undvika metabola kriser, eftersom de riskerar att påverka barnet negativt, säger Anna Strandqvist.

Vid en neuropsykologisk utvecklingsbedömning tittar psykologen bland annat på den intellektuella utvecklingen, liksom språklig och motorisk utveckling.

Den *språkliga* utvecklingen handlar både om hur bra barnet förstår andra och hur man själv förmår uttrycka sig.

– Ett barn kan ha en avvikande utveckling språkligt eller motoriskt utan att det säger något om hur det blir i vuxen ålder. Det finns en stor individuell variation hos alla människor vad gäller dessa förmågor, säger Anna Strandqvist.

Kognition

Vid psykologiska bedömningar mäts en persons kognitiva styrkor och svagheter, det vill säga förmåga till inläring, intellektuella processer och problemlösningsförmåga, genom neuropsykologiska tester. Kognitiva förmågor handlar också om förmågan att koncentrera sig och arbeta fokuserat. Testerna är standardiserade och används i sjukvården endast av legitimerade psykologer.

– Det är viktigt att komma ihåg att resultatet påverkas av dagsformen. Men det kan ändå ge oss en uppfattning om vad barnet har lätt respektive svårt för.

Anna Strandqvist träffar i sitt arbete många barn med metabola

sjukdomar och håller just nu på med en studie som innefattar åtta barn och unga med LCHAD-brist. Barnen är i åldrarna 5-21 år. Hittills har två grupper i studien utkristalliserat sig tydligt. I den ena har barnen mindre medicinska komplikationer och heller inga neuropsykiatriska diagnoser. De går i vanlig skola och har i vissa fall en personlig assistent för att sköta sin kost under dagtid. Hos barnen i den andra gruppen förekommer neuropsykiatriska och svårare medicinska komplikationer. Barnen går i särskola och har behov av assistans i vardagen.

– I gruppen med förhållandevis små problem upplever föräldrarna att barnen har en ganska god så kallad *adaptiv förmåga*. Det innebär att barnen fungerar bra kognitivt, socialt och praktiskt. I den andra gruppen beskrivs dessa områden som mer problematiska, säger Anna Strandqvist.

I studien har några av barnen med mindre problem genomgått nya tester efter några år. Över tid kan man inte se någon genomsnittlig försämring hos dem.

Exekutiva funktioner

Exekutiva funktioner innefattar förmågan att kunna planera, initiera och slutföra en aktivitet. Den förmågan använder vi hela tiden. Det handlar inte om att förstå sig på något, utan om att kunna *genomföra* det.

– Alla människor har exekutiva funktionsnedsättningar vid vissa tillfällen, som när vi är stressade eller har en infektion i kroppen. Men en del har konstant svårt med de här sakerna i sin vardag, och det är då det ställer till problem. Det handlar om små saker, som när vi ska säga vad, när vi ska avsluta det vi håller på med och börja med nästa grej, säger Anna Strandqvist.

Den exekutiva förmågan går att testa, men en person kan ha svårigheter i vardagen utan att det syns på testen. Det kan också vara tvärtom. Vid metabola sjukdomar generellt är ofta de exekutiva funktionerna påverkade i större eller mindre omfattning, och detta gäller även för barn med LCHAD-brist. Det ställer till problem i vardagen för vissa, men inte för alla.

Arbetsminne

Hos en del barn med LCHAD-brist är det *auditiva arbetsminnet* lite bräckligare än övriga förmågor.

– Ofta när man har ojämnheter i sin neuropsykologiska profil upplever man själv att vissa saker inte fungerar. Vissa saker

fungerar jättebra medan andra kan kännas nästan omöjliga, säger Anna Strandqvist.

Det finns två former av arbetsminne, det *visuella (bildminnet)* och det *auditiva (hörselminnet)*.

– Det auditiva arbetsminnet verkar vara påverkat i större utsträckning hos personer med LCHAD-brist än hos många andra jämnåriga, säger Anna Strandqvist.

Bland flera av barnen och ungdomarna i studien var dock det visuella arbetsminnet antingen ”normalt” eller ”utmärkt”.

– Det är bra att ta med sig. Insikten kan hjälpa en att skapa strategier i vardagen. För personer med ett bra visuellt arbetsminne kan det till exempel hjälpa att få nedskrivna instruktioner till en skoluppgift istället för bara muntliga. All form av bildstöd är bra. Att ta bilder med sin telefon eller surfplatta är en bra strategi för att minnas.

För den som har ett bräckligt arbetsminne kan det vara svårt att göra saker i flera led, utan stöd utifrån. Det kan också vara svårt att göra saker snabbt och att lära sig nya språkliga uppgifter.

– De eventuella svårigheterna barnen med LCHAD-brist kan ha inom detta område ligger dock inom normalspannet rent testmässigt. Sådana svårigheter drabbar naturligtvis även barn som inte har sjukdomen, säger Anna Strandqvist.

Vad kan göras åt svårigheterna?

Ett första steg är att ta reda på vad som är svårt. Det görs dels genom psykologiska tester, dels genom att barnet själv tillsammans med omgivningen beskriver svårigheterna.

– När man vet vad problemet är kan man skapa strategier utifrån den kunskapen. Ta hjälp av personer i skolan och kommunen eller sjukhuset där ni bor. Specialpedagoger, psykologer och arbetsterapeuter arbetar med anpassning i vardagsmiljön och är ibland specialiserade på exempelvis teknikstöd, säger Anna Strandqvist.

Rutiner är alltid bra, de gör att vi automatiserar saker. Då krävs det mindre ansträngning för att utföra aktiviteten. Motivation är också viktigt. För att sysslor ska kännas hanterbara och roliga kan man behöva sänka prestationskraven och förväntningarna.

– En strategi är också att ’gilla läget’ och fokusera på det som fungerar bra. Alla människor har områden i livet som man ältar och grämer sig över, men blir det för mycket sådant leder det sällan till något konstruktivt.

Vardagen med LCHAD-brist

En del barn med kroniska sjukdomar håller sig hemma och undviker att pröva nya saker.

– När det gäller barn med just LCHAD-brist upplever jag att många är aktiva och har många olika fritidssysselsättningar, vilket är positivt. Det är viktigt att hitta något som man trivs med och strategier för att tillföra energi till kroppen så att man orkar, säger Anna Strandqvist.

Att ha ett sjukdomstillstånd samtidigt som man inte är sjuk hela tiden kan vara komplicerat, speciellt för barn.

– Personer med LCHAD-brist är ju till stor del friska, trots att de har sjukdomen. Det kan vara jobbigt om omgivningen betraktar dem som sjuka och det kan kännas svårt att förklara för andra vad sjukdomen går ut på.

LCHAD-brist är ju ett ovanligt tillstånd, det är inte alltid lätt för skolpersonal och andra att värdera svårighetsgrad och risker. Det kan leda till att de både underskattar och överskattar allvarligheten med tillståndet, behandlingen och måendet.

Utmaningen för barnet och för hela familjen är att leva så vanligt som möjligt. Barnet eller ungdomen ska få möjlighet att skaffa sig erfarenheter som andra barn får, och samtidigt följa en krävande behandling som påverkar vardagslivet en hel del.

En ytterligare utmaning för barn med LCHAD-brist och deras familjer är att leva med risken att barnet när som helst kan bli akut sjukt. Det är viktigt att förhålla sig till den oron så att den inte tar över vardagen.

En del av barnen har sekundär påverkan från sin sjukdom. Vissa har exempelvis autism och synfunktionsnedsättning, vilket kan ställa till det i vardagen och överskugga de problem som har med LCHAD-bristen att göra. Det är viktigt att tänka på att vården och omhändertagandet för personer med särskilda behov utvecklas hela tiden.

– Även barnen växer och utvecklas trots eventuella funktionsnedsättningar. Sök information och se till att ert barn får det stöd som han eller hon har rätt till, säger Anna Strandqvist.

En kontrollerad diet påverkar inte bara vad man äter utan också relationen till mat. Det gäller alla. Mycket stress kring mat kan leda till att barn förknippar mat och ätande med obehag. Att ha en ”PEG” (knapp på magen), att inta mat igenom underlättar vardagen

men kommer också påverka ätandet. Att acceptera att allt inte är ”normalt” kan underlätta.

– Många föräldrar till barn med metabola sjukdomar upplever en ganska stor belastning, med stora krav på planering och extra ansvar. Men däremot uppger många av barnen att de trivs ganska bra med tillvaron. Ta med er det!

Frågor till Anna Strandqvist

Vi övervakar vårt barn hela tiden, vilket kan leda till att hen tvivlar på sin egen förmåga att klara av saker på egen hand. Hur ska vi tänka kring det?

– Vid en så allvarlig sjukdom är det viktigt att ha stenkoll på barnets mående, kosten och energiåtgången. Men det behöver kanske inte innebära att man måste ha koll på barnet exakt varje sekund. Försök skilja på er egen oro och barnets behov. Man kan finnas i närheten utan att det behöver betyda att man tar över ansvaret för allt som barnet gör. Självständighetsutvecklingen kan naturligtvis bli påverkad av en sjukdom som kräver så intensiv behandling, men det finns fina exempel på att det kan gå bra!

Hur ser framtiden ut för barnen med LCHAD-brist?

– Jag har kontakt med en nu vuxen kvinna som bor hemifrån och har ett jobb. Så kan framtiden se ut! Men några unga vuxna som lever med sjukdomen i Sverige idag har fler svårigheter. Problemen brukar dock ha funnits med dem hela tiden och uppkommer inte i vuxen ålder. Det kan vara bra att veta. Hur det blir för barnen som fått tidig behandling efter att sjukdomen upptäckts genom screening vet vi heller inte mycket om. Sannolikt har de andra förutsättningar än de personer vars sjukdom upptäcktes senare.

Kostbehandling

– Barn med LCHAD-brist kan inte bryta ner fett på samma sätt som andra. Därför behöver de äta en särskild kost för att inte skada kroppens organ.

Det säger Erika Forssell, dietist på Dietistkliniken vid Karolinska universitetssjukhuset i Solna.

De näringsämnen vi får i oss via maten kan delas in i två typer: makro- och mikronutrientier.

Makronutrientier är näringsämnen som ger oss energi: fett, kolhydrater och protein (samt alkohol). Kolhydrater och proteiner ger 4 kcal energi per gram. Fett ger mer än dubbelt så mycket energi: 9 kcal per gram.

– Fett är alltså en effektiv energikälla. Det är därför det blir så komplicerat att ha LCHAD-brist, eftersom man då inte kan bryta ner fett, säger Erika Forssell.

Mikronutrientier är vitaminer och mineraler som används i olika processer i ämnesomsättningen, samt byggs in i kroppens vävnader.

Alla ämnen behövs i kroppen. Skelettet består till exempel till stor del av kalcium, musklerna av proteiner och blodet av järn.

– Hjärnan är till stor del uppbyggd av fett. Därför är det viktigt när man har LCHAD-brist, och alltså inte får äta så mycket fett, att det fett man äter bidrar med tillräckliga mängder av de fettsyror som behövs för att bygga upp hjärna och cellmembran.

Olika fetter

Det finns många olika typer av fett. *Mättat* fett är stelt i rumstemperatur, medan *omättat* fett är flytande vid samma temperatur. De flesta livsmedel innehåller alla längder av fettsyrekedjor.

– En stor del av problemen som uppstår vid LCHAD-brist beror på fettsyroras strukturer. LCT-fettet, alltså det långkedjiga fettet med 12-26 kolatomer, är huvudbränsle i nästan all kroppsvävnad, säger Erika Forssell.

Fett med medellånga fettkedjor kallas MCT-fett. Det bryts inte ner i betaoxidationscykeln utan i levern, och kan därför användas som energikälla när man har LCHAD-brist. Kokosfett är det naturliga fett som innehåller högst andel MCT-fett.

Via fettet får kroppen också de essentiella fettsyror, EFA, som bland annat behövs för att bygga våra cellmembran. Essentiella fettsyror är sådana som kroppen inte själv kan producera. De måste därför tillsättas via kosten.

Fettet bryts ner i kroppen via den så kallade *betaoxidationscykeln*. Olika enzymer behövs för att nedbrytningen ska fungera. Varje steg i processen förkortar fettsyrorerna med två kolatomer.

Hos personer med LCHAD-brist finns det för lite av ett av dessa enzymer – LCHAD-enzymet. Namnet är en förkortning av *long*

chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency. Ibland saknas enzymet helt.

Kostbehandling vid LCHAD-brist

Kostbehandlingen går huvudsakligen ut på att minska intaget av de långa fettsyrorerna. Det som händer om man får för många sådana, utan att kunna bryta ner dem, är att de kan ansamlas i – och därmed skada – olika organ i kroppen.

– Problemet är att fettsyrorerna finns i all mat vi äter. För personer med LCHAD-brist måste vi även försöka minska nedbrytningen av det egna kroppsfettet, som även det innehåller långa fettsyrekedjor. Detta gör att det kan vara svårt att gå ner i vikt, säger Erika Forssell.

Personer med sjukdomen måste också undvika fasta. När kroppen fastar, till exempel på natten, använder den fett som energikälla, vilket inte fungerar om man har LCHAD-brist. Eftersom kroppen använder kolhydrater som bränsle de första tre-fyra timmarna efter en måltid behöver personer med sjukdomen äta ungefär var fjärde timme.

Målsättning 1: Minimera fettintaget

I den specialdiet som personer med LCHAD-brist måste äta för att må bra är kolhydrater den huvudsakliga energikällan. Den står för omkring 70-75 procent av energin. 10-15 procent av energin kommer ifrån protein.

– Fettet utgör maximalt 20 procent av kosten, och då handlar det framför allt om MCT-fett, säger Erika Forssell.

För personer som inte har LCHAD-brist är rekommendationen att omkring 30 procent av energiintaget ska komma ifrån fett.

Målsättning 2: Förhindra fasta

För att förhindra fasta måste personer med LCHAD-brist äta regelbundet, med ganska tätt mellanrum mellan måltiderna. På detta sätt ser man till att det inte går fler timmar än kolhydraterna räcker. Kroppen behöver då inte bryta ner fett för att få energi. Spädbarn ska äta med två till tre timmars mellanrum och för övriga kan det gå tre till fyra timmar mellan målen.

– Behovet av frekventa mål gäller dygnet runt, alltså även på natten. Detta löser man oftast genom att ge sondnäring utan långkedjiga fettsyror nattetid, säger Erika Forssell.

För att man ska kunna sova mer än fyra timmar i sträck används ofta en sond kopplad till en pump som sköter matningen automatiskt.

Ett bra tips är att använda okokt majsstärkelse till barn över två år.
 – Majsstärkelsen är så speciell i sin sammansättning att den tar lång tid för kroppen att förbruka. Det hjälper kroppen att hålla ett jämnt blodsocker.

För att mäta blodsockret över tid kan man göra en så kallad *mikrodialysundersökning*. Då kontrolleras blodsockernivån med täta mellanrum under en natt då man ligger inlagd på sjukhus.

– Om man då tagit okokt majsstärkelse på kvällen får man ett kvitto på hur bra det funkar, säger Erika Forssell.

Nackdelar med majsstärkelsen kan vara förstoppning och en ökad risk för karies.

Målsättning 3: Agera rätt vid sjukdom

När ett barn med LCHAD-brist blir sjukt är det viktigt att ingripa snabbt för att förhindra lipolys, det vill säga att kroppen frisätter fett från de egna fettdepåerna. Annars kan barnet hamna i en så kallad metabol kris.

– När man har feber har man ett större energibehov än annars, men ett mindre proteinbehov än när man är frisk. Man får då en sämre aptit, trots att det är extra viktigt att äta, säger Erika Forssell.

Vid sjukdom blir det alltså extra viktigt med regelbundna måltider. Det kan vara bra att ge en ”krisblandning” bestående av glukospolymerer, som ger energi.

– De är bra eftersom de inte smakar något. Men kan vara farliga för tänderna på sikt, säger Erika Forssell.

Från spädbarn till äldre barn

Spädbarn med LCHAD-brist kan inte dricka bröstmjolk eftersom den innehåller långa fettsyrekedjor. Barnet matas med exempelvis *Monogen* eller *Lipistart*, och behöver äta varannan eller var tredje timme. Maten får innehålla maximalt två eller tre gram fett per dag.

– Barnen behöver också få i sig DHA för att skydda ögonen mot näthinneförändringar. DHA är en omega-3-fettsyra som kroppen kan bygga av alfa-linolensyra, en av de essentiella fettsyror som kroppen inte själv kan bygga upp, säger Erika Forssell.

Att bygga alfa-linolen till DHA är dock krångligt, och för att säkerställa att kroppen får i sig tillräckligt med DHA brukar man behöva tillsätta extra till dem som har LCHAD-brist.

Det bästa förskrivningsbara preparatet vad gäller andel DHA är DocOmega, som innehåller 40 procent DHA.

– Men MOR-DHA (fiskoljekapslar) som finns att köpa *utan*

förskrivning innehåller 77,5 procents DHA. Dessa måste man dock bekosta själv.

Till barn under 16 år är DocOmega det enda förskrivningsbara DHA-preparatet. Introduktionen av fast föda sker vid fyra till sex månaders ålder, precis som för andra barn.

Oljor

Erika Forssell rekommenderar både valnötsolja och fiskoljekapslar.
– Valnötsoljan sticker ut bland de olika oljorna, den är bäst helt enkelt. Den innehåller både linolsyra (omega 6) och alfa-linolensyra (omega 3), och samtidigt inte så många andra fettsyror, säger Erika Forssell.

Det är viktigt att mängden omega 3 i förhållande till omega 6 ligger på en bra nivå. Idealiskt är att förhållandet dem emellan ligger någonstans mellan 3,5:1 och 5:1. Valnötsoljan har ett mycket bra förhållande (så kallat *ratio*) mellan dessa fetter, som båda behövs för hjärnans uppbyggnad.

– Svart vinbärsfröolja skulle också fungera mycket bra i det avseendet, men är svårare att få tag i, säger Erika Forssell.

Följande livsmedel är okej att äta för personer med LCHAD-brist:

- Bröd bakat utan fett
- Minimjök och andra mejeriprodukter med 0,5 procents fetthalt
- Mjukost med 1 procent fett, hårdost med 5 procent fett
- Putsat innanlår, kalkon, vit fisk
- Quorn, baljväxter
- Ris, pasta, potatis
- Grönsaker (ej avokado och oliver)
- Sylt, kräm, sorbet och dylikt krävs ofta för att nå energibehovet

MCT-olja är också bra som alternativ energikälla. Det är olja som är fraktionerad från kokosfett. Den går bra att använda i bakning men är ofta svårhanterlig i matlagning eftersom den innehåller korta fettsyror som inte tål upphettning så bra. Stekning upp till 160 grader fungerar, vid högre temperatur härsknar oljan och får en dålig smak.

Istället för vanligt smör kan man använda MCT-margarin.

– Det går att göra eget MCT-margarin från MCT-olja och lättfil, lite salt och skummjölkspulver. Det finns också ett färdigt MCT-

margarin som går att beställa från Tyskland, men då måste man betala kostnaden själv eftersom det inte subventioneras. Det går dock att söka bidrag för det via vårdbidraget hos försäkringskassan, säger Erika Forssell.

Komplement av vitamin A, D och E, samt intag av järn, zink och vitamin B₁₂ kan också behövas. Alla med LCHAD-brist rekommenderas tillskott av DHA.

Det som kan kännas svårt

Att maten blir medicin och att man måste äta utan att vara hungrig kan lätt leda till matleda – det blir inte roligt och gott att äta utan ett trist måste. Det kan också vara jobbigt att vara annorlunda och svårt att få andra att förstå varför det är så viktigt vad och hur ofta man äter.

– En annan utmaning är att inte lägga på sig fett och bli överviktig. Det är farligt för kroppen och det är samtidigt nästintill omöjligt att banta i vuxen ålder om man har LCHAD-brist, säger Erika Forssell.

Praktiska länktips

Livsmedelsverket: www.slv.se

Sajt för att beräkna näringsinnehåll: www.kostdata.se

Frågor till Erika Forssell

Hur kan vi hantera vårt barns aptitproblem?

– Brist på aptit är ett stort problem för många med LCHAD-brist. Det är ofta svårt att göra något åt. Många har ju en så kallad knapp på magen för att slippa äta så ofta. Det är en bra säkerhet eftersom man kan ge mat även om aptiten tryter. Aptiten kan komma och gå, vissa perioder går det att äta mer, andra perioder är det svårt att äta.

Påverkas utvecklingen om barnet inte kan äta på vanlig väg, via munnen?

– Nej, det gör den inte. Sondnäringen innehåller allt man behöver.

Är det nödvändigt att tillsätta omega 3 och omega 6 separat, eller räcker det med valnötsoolja?

– Det räcker med valnötsoolja, som innehåller både och.

Spelar det någon roll när under dygnet barnet äter valnötsoljan?

– Är det en större mängd kan det vara bra att inte ta allt på kvällen, utan att ta en del av det på dagen. Det beror på att förbränningen är högre på dagen. Att sprida ut intaget över dygnet kan därför vara det mest optimala. Det innebär dock inte att det automatiskt är fel att ge allt på kvällen, rutinerna måste också fungera i praktiken.

Vi har fått rådet att utöver att minimera fettintaget minska andelen proteiner i kosten. Vad tycker du om det?

– Det är inget jag känner igen som ett specifikt råd. Samma råd som för alla andra människor gäller, det vill säga att man inte ska äta *överdrivet* mycket protein eftersom det kan medföra en belastning för njurarna. Men vid LCHAD-brist tycker jag att man kan höja proteinmängden en aning från den genomsnittliga rekommendationen, eftersom protein är bra för att skapa mättnadskänsla. Det går till exempel att tillsätta proteinpulver till sondmaten, eller äta mer protein via maten.

Kan barnet få för stor andel MCT-fett och ta skada av det?

– Nej, egentligen inte. Man kan laborera lite mellan hur stor andel av energin som ska komma från kolhydrater respektive MCT-fett. Men om man får för mycket energi totalt sett kommer kroppen lagra in det som underhudsfett. Kroppen kan ju inte bryta ner långa fettsyrekedjor om man har LCHAD-brist, men däremot kan den bygga om alla näringsämnen till långa fettsyror och lagra in dem. Därför finns det risker även med att ge för mycket energi.

Viktoria får det tufft på högstadiet

Fram till början av högstadiet fungerade det mesta bra i skolan för Viktoria.

– Hon har alltid haft kompisar, men eftersom hon haft sin resursperson och inte behövt ta eget ansvar som andra barn behövt, har hon halkat lite efter vad gäller sociala koder. Hon hänger inte alltid med fullt ut socialt och känner sig ibland lite överkörd, säger Sophia.

På högstadiet ökade kraven och inlärningstakten i skolan. När Viktoria kom tillbaka efter sommarlovet gick hon in i väggen efter bara några veckor, som föräldrarna beskriver det.

– Det sa bara pang, hon blev totalt utbränd. Hon slutade äta och vi hade henne hemma i mer än ett halvår, säger Sophia.

Idag mår Viktoria bättre och är tillbaka i skolan. Men hon går aldrig senare än till klockan två och har fått plocka bort vissa ämnen från schemat, för att orka.

I efterhand har Sophia och Erik funderat över om de borde gjort några anpassningar i skolsituationen redan tidigare.

– När man haft så mycket allvar så tidigt i livet hade det kanske varit bättre att få vara barn lite längre. Kanske borde Viktoria börjat skolan något år eller två efter sina jämnåriga, säger Sophia.

Ju äldre Viktoria blir, och ju mer aktiv, desto svårare blir det att planera energiintaget, tycker Sophia och Erik. För att orka vara med på roliga aktiviteter med kompisarna kan Viktoria behöva vila mycket på förhand. Annars blir hon jättetrött efteråt. Att ha aktiviteter två kvällar i rad är inte att tänka på.

– Det gör henne ledsen ibland, men samtidigt är hon fantastiskt duktig på att själv känna vad hon orkar och inte.

Det är svårt för föräldrarna att släppa Viktoria på egen hand eftersom hon kan bli allvarligt sjuk så snabbt. Hon har kunnat ge sig själv mat genom sonden sedan hon var tre år, men om energin tar slut klarar hon nästan ingenting. Då kan hon varken prata eller tänka.

– Det otäcka är att det inte går att förutsäga när det händer, energin kan ta slut en halvtimme efter att hon ätit. Därför måste vi ha kontakt med henne varje kvart om hon är iväg någonstans på egen hand, säger Sophia.

Viktorias sjukdom har varit tuff för hela familjen. Sophia och Erik har i omgångar fått hjälp av ett kris- och samtalsteam, både individuellt och tillsammans.

– Vi har verkligen kämpat, varit totalt slutkörda och i vissa stunder vänt det mot varandra. Och vi har sett många andra föräldrar i samma situation skilja sig. Att då få stöd utifrån är ovärderligt, säger Sophia.

Erik beskriver att det varit tungt att inse att det som är jobbigt aldrig tar slut.

– Oron försvinner inte, den är lika stor nu som när Viktoria var liten. På samma sätt är det med kampen mot myndigheterna. En liten delseger gläder oss knappt längre eftersom vi vet att det snart dyker upp något nytt, säger han.

Men föräldrarna har också många exempel på saker som fungerat väl genom åren – som expertsjukvården.

– Vi har byggt upp personliga relationer till de berörda läkarna. Det har lett till ett bra samarbete där de och vi respekterar varandra. Det har hänt att vi ringt läkarna mitt under en högtid eller när de varit iväg på semester – ändå har de svarat och hjälpt oss. Det är mer än man kan begära, säger Erik.

Familjens situation

– **Jag har träffat många föräldrar till barn med funktionsnedsättning eller svår sjukdom. Ofta är de i behov av stöd och fungerande nätverk omkring sig, men vad som är bäst för varje familj varierar.**

Det säger Cecilia Stocks som är socionom och arbetar på Ågrenska. Hon har tidigare även arbetat som skolkurator.

Att bli förälder är alltid en stor omställning i livet. Det upplevs av många som krisartat – plötsligt märker vi hur vi reagerar på starka (och ibland motstridiga) känslor, stress och nya frågeställningar.

– De föräldrar som får ett barn med en funktionsnedsättning eller en svår sjukdom kastas dessutom in i en helt ny värld, som kräver ny kunskap och nya färdigheter. Det är mycket praktiskt att hantera och föräldrastressen blir då extra stor, säger Cecilia Stocks. Ofta jämför föräldrarna sin situation med den som deras vänner beskriver, vänner som fått friska barn. Det kan vara svårt att hantera att livet blivit annorlunda för just en själv.

Att hantera situationen olika

Det finns många sätt att hantera den nya situationen på. Vissa har behov av att prata mycket om det som händer, medan andra sluter sig.

– I den akuta krisen kan det vara jättesvårt att som par se varandra och uppmärksamma hur den andre mår. Man slungas ofta åt varsitt håll, vilket kan kännas sorgligt eftersom man vill hantera det svåra tillsammans, säger Cecilia Stocks.

Det är vanligt att växeldra – när den ena inte orkar mer tar den andra vid och drar det tyngsta lasset ett tag. Detta kan vara en stor tillgång för att familjelivet ska fungera.

– Min erfarenhet är att det är bra för föräldrar i den här situationen att prata med andra som befinner sig i ett liknande sammanhang. Det ger ett helt annat stöd och andra berättelser än dem man hör från 'vanliga' småbarnsföräldrar i omgivningen.

Emotionell och problemfokuserande coping

När det gäller så kallad *coping*, alltså förmågan att hantera en svår situation, finns det två tydliga huvudspår. Den *emotionella* copingen handlar om känslolivet, att ta hand om de känslor som den nya situationen väcker inom en. Den *problemfokuserande* copingen är att man istället blir väldigt lösningsorienterad, vill agera, ta reda på mycket information och ”lösa” problemen i största möjliga utsträckning.

– I en svår situation behöver man båda strategierna. Men om man är två föräldrar som delar ansvaret finns det en risk att man anammar varsin strategi. Väljer man bara den senare kommer känslorna snart ikapp, samtidigt som det är jättebra att kunna vara lösningsorienterad ibland, säger Cecilia Stocks.

Socialt stöd, det vill säga att ha ett nätverk av människor runt sig som samarbetar med varandra, är viktigt för personer i kris.

Nätverken kan till exempel bestå av personer inom familjen, skol- och sjukvårdspersonal, habilitering, experter och myndigheter.

– Ibland finns personer perifert i nätverket som egentligen inte gör så stor skillnad. Då kan man behöva fundera över vilken roll den personen har, vad vitsen med just den kontakten är. Ibland kan det vara bättre att sälla lite och fokusera på de kontakter som verkligen är värdefulla, säger Cecilia Stocks.

Att man har rätt till hjälp innebär inte att man måste tacka ja till allt som erbjuds. Det är bra att känna efter och välja vad som är rätt för just en själv och ens familj. Alla reagerar inte på samma sätt.

Svårigheter i kontakter med professionella

I alla kontakter mellan olika personer i nätverket kan det uppstå svårigheter. Det kan till exempel uppstå konflikter om barnets bästa. Ibland tycker föräldrarna en sak och sjukvårdspersonalen, eller pedagogerna i skolan, en annan. Vem vet bäst i det läget?

– Barn med LCHAD-brist kan snabbt bli allvarligt sjuka, vilket gör att frågor om rutiner får extra stor vikt. Det är bra om skolpersonal och andra tar största ansvaret för att trappa ner eventuella konflikter, eftersom föräldrarna lever under sådan stor press.

Hon upplever också att möten mellan föräldrar och professionella ofta beskrivits som mycket positiva inslag i familjernas liv. Vissa relationer blir till livlinor och det kan vara svårt att skiljas från en personlig assistent, en dietist eller någon annan person om kontakten fungerat bra.

Kontinuitet och helhet

Eftersom de medicinska frågorna vid LCHAD-brist är stora och svåra är läkare och annan sjukvårdspersonal mycket viktiga personer. Det kan vara stressande för föräldrarna om de upplever att det är svårt att få konsekvent och relevant information. Att någon fungerar som spindeln i nätet och hjälper till att skapa en helhet brukar vara väldigt bra.

– Föräldrarna behöver bra bollplank, människor de litar på som de kan bolla beslut och strategier med. Självklart känner föräldrarna sina barn bäst, men samtidigt blir man inte expert inom alla områden bara för att man är förälder till ett sjukt barn. Samarbetet är därför jätteviktigt, säger Cecilia Stocks.

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 deras självkänsla och delaktighet, säger Gustaf Nylén som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Barn som har LCHAD-brist har problem kopplade till mat, vilket skapar utmaningar i vardagen. De har symptom som förekommer 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 Gustaf Nylén.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentationer från tidigare familjevistelser, samt samtalar med föräldrarna. De tar också in information från barnens skolor. Utifrån informationen skräddarsys sedan veckans aktiviteter.

– Under den här vistelsen blir kontakten med kökspersonalen extra viktig. Personalen ser till att kosten är väl anpassad efter de behov som barnen har, i detta fall att maten måste ha en väldigt låg fetthalt. Tanken är att våra rutiner ska skapa till en bra och smidig vistelse för alla som är här, säger Gustaf Nylén.

För att bidra till en trygg matsituation och stärka den sociala samvaron kring måltiderna har flera anpassningar gjorts.

– Vi ser inte bara matsituationen som en punkt på vägen till nästa roliga aktivitet, utan sitter lugnt ner tillsammans och betraktar måltiden som en aktivitet i sig. Vi skapar gemenskap genom att flera av oss äter liknande mat, säger Gustaf Nylén.

Barnen får en särskild fettsnål diet och måltiderna serveras på regelbundna och anpassade mattider.

Att stärka barnens självkänsla och öka deras kunskap om LCHAD-brist är också viktiga målsättningar under veckan. Det görs bland annat genom att barnen får samtala med varandra och ställa frågor till en läkare och en dietist.

– Vi vill att barnen ska lära känna kroppens signaler och hitta egna strategier för att få en balans mellan aktivitet och energiintag. Det finns många bra samtalsövningar och roliga aktiviteter man kan ta hjälp av för att skapa ett bra samtal om sådant som är viktigt. Då kan barnen och ungdomarna utbyta erfarenheter med varandra, säger Gustaf Nylén.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Det är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO.

Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen.

– Förr fokuserade man mest på fysiska förutsättningar för varje barn. Men idag utgår pedagogiken framför allt från personer och miljö runtomkring barnet, och hur dessa faktorer kan anpassas. Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas av de hinder som finns, säger Gustaf Nylén.

Det som kan vara svårt

En del barn med LCHAD-brist har inlärnings- och koncentrationssvårigheter. En lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur kan då underlätta.

– Vi har bland annat bildscheman över vad vi ska hitta på under dagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning. Vi ger också möjlighet till pauser när det behövs, säger Gustaf Nylén.

Barnen har en samling varje morgon. De minsta får träffa Kalle Kanin, en figur som dyker upp varje morgon och skapar struktur och igenkänning. Veckans dagar har alla fått en egen färg och en

egen doft, som barnen får lukta på i en doftflaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan.

Alla människor, med eller utan diagnos, har nytta av olika typer av specialpedagogiska åtgärder. De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på samma principer om tydlighet och struktur.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Tanken är att alla aktiviteter ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiva förstärkningar.

Personalen är noga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

– Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet. Ibland är det kanske bättre att ta bilen istället för att promenera, så att krafterna räcker till när man ska göra det som är viktigt, säger Gustaf Nylén.

En aktivitet som lätt går att variera så att den passar de allra flesta är *walkie-talkie-gömmen*. Ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe via walkie-talkie till laget som letar. I leken skapas naturliga vilopauser så att alla orkar vara med.

Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

– Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när det behövs, men också att ha fingertoppskänsla nog att backa undan när det är möjligt. Det är en svår men viktig balansgång, säger Gustaf Nylén.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen som trädde i kraft 2011 betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar och rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå vilka målen är och hur de ska uppnås.

Det är viktigt att vara så noggrann som möjligt i beskrivningar av mål och metoder. Bestäm gärna en konkret sak i taget, och se till att den fungerar.

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

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (www.spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning. Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den ”goda cirkeln” igång.

– Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

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

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

Syskonrollen

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

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

– Barn som får ett syskon med en sjukdom eller 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 som arbetar i Ågrenskas barnteam.

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. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemns eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta 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 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 inbandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”. Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa ’bravo’ när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så kändes det orättvist, säger Astrid Emker.

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– LCHAD-brist är en komplicerad sjukdom som även vuxna kan uppleva som svår att förklara. Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att hitta på något eget namn. Ibland säger barn till exempel ”min brorsas dumma prick” om en tumör eller ”kramp” om epilepsi.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska. Andra undrar om de ”ärver” ansvaret för syskonet när föräldrarna blir gamla.

Kunskap, känslor och bemästrande

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 att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt, och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen.

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 att sätta ord på dem.

– Om vi vuxna säger ’det där behöver du inte tänka på’ eller ’oroa dig inte för det’ säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta och prata om barnets tankar, 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 man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det är bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Många barn har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

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

Astrid Emker beskriver också många positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättningar. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– 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 www.syskonkompetens.se

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

Viktoria har en lillasyster

Viktorias föräldrar Sophia och Erik drömde tidigt om att skaffa ett syskon till Viktoria. Men eftersom de visste att de båda bar anlag för LCHAD-brist var de rädda att sjukdomen skulle drabba även nästa barn.

– Vi frågade läkarna vad vi kunde göra och de berättade då om preimplantations-diagnostik, som då var något helt nytt.

Sophia behandlades med hormoner och upplevde det som mycket jobbigt. När det krävdes en andra omgång hormonbehandling för att metoden skulle fungera sa hon nej.

En tid senare blev Sophia istället gravid på naturlig väg. Efter ungefär tre månader gjordes ett moderkaksprov för att undersöka om fostret hade LCHAD-brist eller bar på anlaget.

– Den här gången drog vi vinstloten i genlotteriet. Louisa, som ju var den som låg i magen, hade ärvt två friska anlag, säger Sophia. Louisa föddes när Viktoria var fem år och ett barn till gjorde familjen gott. Sophia beskriver att det hjälpte till att normalisera situationen och flytta fokus från sjukdomen.

Idag är Louisa tio år. Sophia och Erik känner ibland att hon fått stå ut med en hel del, hon blir som en storasyster när Viktoria mår dåligt.

För att förklara varför Viktoria ibland får mer tid och uppmärksamhet har de försökt beskriva det som om det finns tre barn i familjen, där sjukdomen är ett.

– Då blir det liksom tydligare för Louisa att sjukdomen kräver sin egen tid. Men självklart får Viktoria också bli arg på situationen när det behövs, det blir vi alla från och till, säger Sophia.

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 Birgitta Johansson Cahlin och logoped Lisa Bengtsson som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

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

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden.

Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskapen finns tillgänglig för alla inom tand- och munhälsovård, och även för andra intresserade. Den sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen:



Tand- och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Vid regelbundna undersökningar på tandklinik bör även kontroll av käkleder och tuggmuskulatur ingå. Bettutveckling, munhygien och eventuell medicinering är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

Munhälsa vid LCHAD-brist

- När vi undersökt barn med LCHAD-brist har vi sett att de flesta har fina och friska tänder, med normal gapförmåga och normal variation av bettyper, säger Birgitta Johansson Cahlin. Barn som behöver äta ofta och/eller har problem med kräkningar löper en ökad risk för karies.
- Några stora sådana problem har vi dock inte sett hos barnen vi undersökt.

Tandvård för barn med särskilda behov

Pedodonti erbjuder barn och ungdomar med speciella behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande. En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, som sedan individuellt kan kompletteras med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

En bra metod för att förebygga karies är att plasta in tuggytorna på nya kindtänder. Då fyller man i gropiga tänder med ett tunt plastlager och skapar en slät yta, vilket skyddar mot bakterier. För att underlätta tandborstningen tipsar Birgitta Johansson Cahlin om

att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta. När man ska borsta tänderna på väldigt små barn kan det vara smidigt att lägga dem ner på en säng eller en matta.

Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. Det finns många olika typer av hjälpmedel att välja bland, såsom exempelvis olika typer av borstar och bitstöd.

– En vanlig eltandborste kan vara ett bra alternativ, inte minst om man är lite trött i musklerna. En fördel är också att greppet på den är tjockare, vilket gör det lättare för barnet att hålla i tandborsten själv, säger Birgitta Johansson Cahlin.

Att tänka på för barn med LCHAD-brist:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket. Då hinner behandlaren läsa på om diagnosen, eller vid behov ta kontakt med barnets läkare.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen man ska sitta i. (För användbara bilder, gå in på www.bildstod.se, och www.kom-hit.se)
- Informera om eventuella mediciner.
- Boka gärna in täta besök.

– Viktigast av allt är att förebygga problem med tänderna. Den förebyggande tandvården ska vara så bra att sjukdomar i munnen kan undvikas. Vi rekommenderar minst ett tandläkarbesök om året, gärna två, säger Birgitta Johansson Cahlin.

Munmotorik vid LCHAD-brist

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med LCHAD-brist:

- Ättsvårigheter och frekventa kräkningar är relativt vanligt.
- Många barn som sondmatas äter endast smakportioner via munnen. Det gör att de kan sakna aptit och en del kan bli överkänsliga i munnen.
- När den allmänna utvecklingen är försenad kan det även påverka tal- och språkutveckling, samt munmotorik.
- Vissa tilläggsdiagnoser kan påverka, såsom autism.
- Ibland finns en ökad risk för karies eftersom barnen behöver äta ofta. Även kräkningar leder till ökad risk för karies.

Ättsvårigheter kan ha många orsaker. Aptiten påverkas till exempel om man har mag-tarmproblem, besvär av kräkningar eller andningssvårigheter, men också av personens allmäntillstånd och av dess upplevelse och erfarenheter av mat och ätande.

– Även motoriska faktorer spelar in, såsom förmågan att tugga, dricka och svälja. Tuggträning och annan oralmotorisk träning kan hjälpa, säger logoped Lisa Bengtsson.

Överkänslighet i munnen, som en del barn med LCHAD-brist har, kan också förbättras genom träning.

En logoped kan utreda och ge råd om hur man kan förbättra kommunikationen, sug-tugg- och sväljförmåga samt munmotorisk förmåga hos barnet. Det kan öka barnets möjligheter att kontrollera saliven, förbättra ät-och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Det är jättebra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat.

Läs mer hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skriften Uppleva med munnen. Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida:

www.mun-h-center.se

Information från försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Märta Löof Andreasson, som är personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.

De som har barn med funktionsnedsättning kan bland annat ansöka om vårdbidrag och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan ungdomarna själva ansöka om handikapp- och aktivitetsersättning.

Ansökan

När man skickar en ansökan till försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget

ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen. – Eftersom försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Märta Lööf Andreasson.

Mer info och blanketter för ansökan finns på www.forsakringskassan.se

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 500 kr (2015).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2015 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 271 kr/ mån	111 252 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 436 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 635 kr/mån	55 620 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 816 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36, 53 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

Merkostnader innefattar exempelvis:

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etc.

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller.

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna *leva* ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven

uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Personlig assistans till barn

För att assistans till barn ska kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldraansvaret.

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman. Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

Viktoria nu och i framtiden

Trots sin svåra sjukdom lever Viktoria ett i många avseenden normalt liv. Hon kan vara med på gymnastiklektionerna i skolan och rider på fritiden, även om det kräver planering och minutiös kontroll. Familjen har blivit experter på att hitta lösningar på vardagliga problem.

– Det har varit viktigt för oss att hon inte ska känna sig hämmad.

Har Viktoria velat klättra upp på en stege har vi inte sagt nej, vi har sagt att hon får klättra ett steg men inte högre. Och när hon velat äta på hamburgerrestaurang har hon fått köpa två bröd, och så har vi haft med en egen köttbit att fylla brödet med, säger Erik. De gånger Viktoria blev bjuden på kalas hos kompisar som liten ringde Sophia och frågade vilken tårta som skulle serveras, och bakade sedan en precis likadan som även Viktoria kunde äta.

På grund av allt vårdande och omhändertagande upplever Erik och Sophia att Viktorias självförtroende och självkänsla tagit stryk. Hon litar inte alltid själv på att hon kommer att klara saker, även om hon i stort är ganska sams med sin sjukdom nu för tiden.

Viktoria blir väldigt trött av sjukdomen men har blivit duktig på att känna av när och hur mycket hon behöver vila.

– Ibland är hon ledsen över att missa roliga saker kompisarna gör. Men med lite planering går det mesta, säger Erik.

Samhällets övriga stöd

Socionom Johanna Skoglund arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning utöver det stöd försäkringskassan erbjuder.

– Det finns en del stödinsatser i kommunen som kan vara aktuella för barn med LCHAD-brist. Det är exempelvis kontaktperson, anhörigstöd och korttidsvistelse/stödfamilj, säger Johanna Skoglund.

Korttidsvistelse och stödfamilj

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar till att ge avlösning för anhöriga och ge mer tid för syskonen, men ska också tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation. 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 kunna uträtta ärenden utanför hemmet.

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

– Det är viktigt att meddela försäkringskassan vid nya beviljade insatser, eftersom det kan påverka vårdbidraget, säger Johanna Skoglund.

Kontaktperson

En kontaktperson kan utses för att ge ett personligt stöd utanför familjen. Syftet är att underlätta för en person med funktionsnedsättning att leva ett självständigt liv.

LSS

Om du har en funktionsnedsättning kan du ha rätt till insatser enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS. Den som omfattas av LSS tillhör någon av följande tre kategorier (så kallade personkretsar):

1. Personer med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
2. Personer med betydande och bestående begåvningsmässig funktionsnedsättning efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
3. Personer med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar, som uppenbart inte beror på normalt åldrande. Funktionsnedsättningarna bör vara stora och förorsaka betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och personen bör ha omfattande behov av stöd eller service.

Enligt LSS har personer som tillhör någon av de tre personkretsarna rätt till tio olika insatser för särskilt stöd och service.

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 anhörigstöd. 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.

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Johanna Skoglund.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd. Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

Särskolan

Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med utvecklingsstörning. Den är obligatorisk på nio år, precis som grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år. Särskolan indelas i grundsärskola och träningskola. Innan eleven antas till särskolan görs en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

– Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer kan också gå integrerade i en grundskoleklass, säger Johanna Skoglund.

Betyg i särskolan

Att läsa på särskola innebär begränsningar när det gäller framtida

studier. Men särskoleelever kan ändå få provning i ett eller flera ämnen i den vanliga grundskolan och då få grundbetyg i dessa. Inom särsvux och på folkhögskolor finns utbildningar för personer som gått i grundsärskola.

Tips inför möten med skolan

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, säger Johanna Skoglund.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

– En förlösande fråga som kan leda till kreativitet och ett gemensamt engagemang är: *'Hur gör vi då?'* Särskilt bra fungerar en sådan öppen fråga om förhandlingarna mellan parterna går trögt. Att få till ett gott samarbete och god samverkan kring barnet är viktigt och allas ansvar.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder den sig i första hand till rektorn eller förskolechefen.

Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Patientlagen

Den nya patientlagen började gälla 1 januari 2015, och ger patienter stärkt ställning och större möjlighet att påverka sin vård. Som patient har man exempelvis rätt att välja öppenvård i andra landsting än det egna. Det är också lättare att få en ny medicinsk bedömning. Mer information om vad lagen innebär finns på www.nfsd.se, hemsidan för *Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser*, som beskriver lagen utifrån ett sällsynthetsperspektiv.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus kan man få hjälp med att hitta fonder. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa fonder* och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam

stiftelsebas: www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbadresser

www.agrenska.se – Ågrenska
www.agrenska.se/syskonkompetens – Ågrenskas syskonsajt
www.fk.se – Försäkringskassan
www.socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.riksdagen.se – Riksdagen
www.regeringen.se – Regeringen
www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.mun-h-center.se – Mun-H-center
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

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

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

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 15 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva handikappolitiska frågor, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring.

Enligt ordförande Elisabeth Wallenius trycker förbundet på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom.

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar oss, inte sjukdomen eller syndromet i sig, menar Elisabeth Wallenius.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
www.sallsyntadiagnoser.se*

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

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

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

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

Läs mer om NFSD:s verksamhet på www.nfsd.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare, docent Ulrika von Döbeln
Centrum för medfödda metabola sjukdomar
Astrid Lindgrens Barnsjukhus
Karolinska Universitetssjukhuset Solna
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08-585 800 00

Överläkare Marita Andersson Grönlund
Ögonmottagningen för barn och ungdom
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Överläkare Rolf Zetterström
Centrum för medfödda metabola sjukdomar
Astrid Lindgrens Barnsjukhus
Karolinska Universitetssjukhuset
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08-585 800 00

Psykolog Anna Bengtsson Strandqvist
Psykologkliniken barn, DEMO
Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge
141 86 STOCKHOLM
Tel: 08-585 800 00

Dietist Erika Forssell
Dietistkliniken
Astrid Lindgrens Barnsjukhus
Karolinska Universitetssjukhuset i Solna
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08-585 800 00

Personlig handläggare Märta Lööf Andreasson
Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 85

Medverkande från Mun-H-Center

Övertandläkare Birgitta Johansson Cahlin
Tandsköterska Lena Romeling Gustafsson
Logoped Lisa Bengtsson
Tandsköterska/Koordinator Pia Dornerús

Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 92 00

Medverkande från Ågrenska

Socionom/koordinator Cecilia Stocks
Socionom/koordinator Johanna Skoglund
Pedagog Astrid Emker
Pedagog Gustaf Nylén

Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

LCHAD-brist

En sammanfattning av dokumentation nr 481

LCHAD-brist är en medfödd ämnesomsättningssjukdom som orsakas av att ett enzym i kroppen inte fungerar som det ska. Enzymbristen leder till att kroppen blir sämre på att bryta ner fettsyror, vilket påverkar kroppens energihushållning. Vid fasta, infektioner och psykisk eller fysisk stress kan personer med LCHAD-brist få akut lågt blodsocker. Fett kan ansamlas i flera av kroppens organ vilket gör att organen får en sämre funktion.

Det föds årligen uppskattningsvis ett eller två barn med LCHAD-brist i Sverige. Uppskattningsvis finns omkring 20-25 barn med sjukdomen i landet.

Sjukdomen behandlas genom en speciell diet med låg andel fett. Det är viktigt för barn med sjukdomen att äta regelbundet. I akuta lägen behandlar man med att ge glukos intravenöst.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

