

Ektodermal dysplasi, familjevistelse

Dokumentation nr 680



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2024 | agrenska.se

Ektodermal dysplasi

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer samt yrkesverksamma som möter personer med funktionsnedsättningar i sitt arbete. Ågrenska är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

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

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen om ektodermal dysplasi och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen publiceras har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn som har ektodermal dysplasi berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter.

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Maritta Hellström Pigg, överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm

Maria Karlsson, överläkare på Barnhudmottagningen vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm

Pernilla Holmberg, specialisttandläkare i oral protetik tidigare vid Kompetenscentrum för sällsynta odontologiska tillstånd i Jönköping numera vid specialisttandvården i region Kronoberg

Marizela Kljajić, överpsykolog på Plastikkirurgiska mottagningen vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Danijela Toft, specialisttandläkare

Lisa Bengtsson-Stelzer, logoped

Agneta Rubensson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Anna-Karin Björnström, koordinator

Cecilia Stocks, koordinator

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Genetik.....	5
Frågor till Maritta Hellström Pigg	8
Klara har ektodermal dysplasi	9
Hudproblem vid ED	10
Frågor till Maria Karlsson	14
Tandersättningar	15
Frågor till Pernilla Holmberg	18
Klara svettas inte.....	18
Att leva med ett annorlunda utseende.....	19
Fråga till Marizela Kljajić.....	22
Syskonrollen.....	23
Klara och Ella har en lillasyster	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	26
Klara går i högstadiet	28
Åtande – utmaningar, träning och hjälpmedel	29
Frågor till Lisa Bengtsson-Stelzer.....	33
Munhälsa och munmotorik	34
Stöd i samhället.....	39
Svenska ED-föreningen	44
Gemenskap med andra familjer	45
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	46
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	47

Genetik

– Ektodermal dysplasi innefattar en mängd olika tillstånd, med olika genetiska orsaker. Det är vanligt med påverkan på tänder, hud och naglar samt nedsatt förmåga att svettas. Det säger Maritta Hellström Pigg som är överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Ektodermal dysplasi (ED) är ett samlingsnamn för olika tillstånd som påverkar ektodermet. Ektodermet är de strukturer som i tidigt fosterstadium utvecklas till bland annat hud, hår, tänder, naglar och sekretoriska körtlar (slemhinnor i svalg, struphuvud, luftrör och tarmkanal samt tårkörtlar och salivkörtlar).

– Även andra organ än de som anges ovan kan vara påverkade beroende på bakgrundsorsak, säger Maritta Hellström Pigg.

Det finns 186 olika ektodermala dysplasier (2013). De orsakas av förändringar på olika gener. Den vanligaste typen är hypohidrotisk ektodermal dysplasi (HED). Hypohidrotisk innebär att förmågan att utsöndra svett är nedsatt. Personer med HED kan alltså inte sänka sin kroppstemperatur genom svettning och riskerar därmed överhettning.

Arvsmassan

Varje individ har fått hälften av sin arvsmassa från mamma och hälften från pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns cirka 20 000 gener i den hoptvinnade DNA-spiralen. De bildar 46 kromosomer (23 kromosompar). Det sista kromosomparet är könskromosomerna, som hos kvinnor består av två X-kromosomer och hos män av en X- och en Y-kromosom. Basparen, som DNA-spiralerna består av, kopplar ihop sig i olika sekvenser. Varje baspar utgörs av fyra nukleotider som förkortas A, T, C och G. De är genernas byggstenar och ordningen på dessa är viktig för genens funktion.

Mellan människor finns variationer i arvsmassan, och hos alla finns förändringar, varianter, jämfört med hur de flesta ser ut i arvsmassan. De flesta av dessa är normalvarianter som varken ger upphov till symptom eller sjukdomar. När man talar om

mutationer menar man vanligen genetiska förändringar som leder till sjukdomstillstånd. Eftersom generna utgör mallar för tillverkningen av olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Om det bildas ett felaktigt protein, eller inget protein alls, kan olika symtom uppstå och olika vävnader påverkas. Vilka symtom som uppstår beror på vilka proteiner som är påverkade.

– Generna fungerar som bruksanvisningar för alla proteiner i kroppen. Det är proteiner som styr hur kroppens celler fungerar och hur vi ser ut, säger Maritta Hellström Pigg.

Ektodermet

Vid ektodermal dysplasi har en genetisk förändring som påverkar ektodermet uppstått. *Ektodermet* är ett av tre cellskikt som utvecklas de första veckorna efter befruktningen och som är början till fostrets utveckling. Ektodermet utvecklas till barnets hår, hud, körtlar, naglar och nervsystem. Ett annat cellskikt heter *mesoderm* och formar ben, brosk, muskler, bindväv, blod och hudens innersta lager. Det tredje skiktet, *endodermet*, bildar bland annat matspjälkningsystemet, lungorna och levern.

Ärftlighet

För många typer av ED är den genetiska förändringen ännu okänd. När det gäller hypohidrotisk ED har man kunnat identifiera genetiska varianter i fyra gener som orsakar 90 procent av fallen: *EDA1/EDA*, *EDAR*, *EDARADD* och *WNT10A*.

– Det vanligaste är att en förändring finns på genen *EDA1* som sitter på X-kromosomen och alltså har ett könsbundet nedäravningsmönster. Det är då framför allt pojkar som får symtom. Även kvinnor kan få symtom men oftast i mindre omfattning, säger Maritta Hellström Pigg.

Genetiska förändringar nedärvs på olika sätt. Därför är det viktigt att fastställa typ av ED för att kunna veta hur ärftligheten ser ut. Om mutationen sitter på någon av de kromosomer som inte styr kön kallas det för autosomal nedärvning. Vid de genetiska sjukdomar som har *autosomalt dominant* nedärvning är det 50 procents sannolikhet att anlaget förs vidare vid varje graviditet.

– Vid somliga sjukdomsorsakande genvarianter insjuknar inte alla som har ärvt anlaget. Detta kallas för nedsatt penetrans, säger Maritta Hellström Pigg.

Vid *autosomalt recessiv* nedärvning är anlagen från både mamman och pappan förändrade. Sannolikheten att barnet ärver båda anlagen och därmed sjukdomen är 25 procent vid varje graviditet om föräldrarna endast har ett anlag vardera för sjukdomen. I 25 procent av fallen ärvs inte anlaget och i hälften av fallen blir barnen, liksom sina föräldrar, friska anlagsbärare.

– Anlagsbärare för recessiv sjukdom är friska, men kan föra anlaget vidare till nästa generation. Det är viktigt att känna till, säger Maritta Hellström Pigg.

Den genetiska förändringen kan också uppstå som en *nymutation*. Det innebär att den förekommer för första gången hos barnet och alltså inte är nedärvd från föräldrarna. Mutationen blir dock ärftlig.

– För de allra flesta föräldrar som får ett barn med nymutation är sannolikheten att få ett till barn med tillståndet väldigt låg. I sällsynta fall har mutationen uppstått på grund av gonadal mosaicism. Det innebär att någon av föräldrarna har burit förändringen i flera könsceller och de kan då få fler barn med tillståndet, säger Maritta Hellström Pigg.

Hypohidrotisk ED orsakas i de flesta fall av en genvariant på X-kromosomen, som är en av de könsbestämmande kromosomerna. Vid könsbunden ärftlighet är fostrets kön av betydelse för hur anlaget förs vidare eller inte.

X-kromosombundet recessivt ärftliga sjukdomar förekommer som regel bara hos män och nedärvs via vanligen friska kvinnliga bärare som har en normal och en muterad gen på sina X-kromosomer. Kvinnliga bärare kan få sjukdomen i lindrig form. Söner till kvinnliga bärare har 50 procent sannolikhet att arva den muterade genkopiet och få sjukdomen. För döttrar är det samma sannolikhet att bli friska bärare av en muterad gen. En man med en X-kromosombundet recessivt ärftlig sjukdom kan inte överföra den till sina söner, men alla döttrar blir bärare av den muterade genen.

Genetisk utredning

Det är ofta tandvården som fattar misstanke om ektodermal dysplasi då det vanligen finns en tydlig påverkan på tänderna och avsaknad av tandanlag hos personer med sjukdomen.

Vid klinisk misstanke om ED görs en genetisk utredning. Inledningsvis tittar man på sjukdomshistoria, symtom och familjehistoria för att se om det finns ett mönster bakåt i släkten. Sedan går man vidare med DNA-analys. Vid ED är förändringarna i DNA oftast små och omfattar enstaka baspar. Ibland börjar man med en genpanel som screenar för det specifika tillstånd som det finns misstanke om, men i dag görs ofta en helgenomsekvensering. Då tittar man på genförändringar i hela det mänskliga genomet.

Fosterdiagnostik

För föräldrar med konstaterad ED finns det möjlighet till genetisk fosterdiagnostik. Metoden förutsätter att den genetiska förändringen är känd, alltså att man genom provtagning har fastställt vilken typ av mutation som finns i familjen. Fosterdiagnostiken innebär att ett blivande föräldrapar kan få veta om fostret bär på anlaget. Detta sker genom ett moderkaksprov i vecka 10–12 eller ett fostervattenprov i vecka 15–16.

Preimplantatorisk genetisk testning (PGT) är en metod med provrörsbefruktnings (IVF) där en genetisk analys görs av embryona. Därefter återinförs ett embryo som inte bär på mutationen, det vill säga ett barn som inte får ED, i kvinnans livmoder.

Frågor till Maritta Hellström Pigg

Finns det en högre nedsatt penetrans vid ED jämfört med andra genetiska sjukdomar?

– Nej, inte generellt sett, men vissa gener kan ha högre nedsatt penetrans än andra. Det kan nog snarare handla om varierande uttryck, att tillståndet ger en varierande grad av symtom.

Går det att se ifall syskon bär på genen?

– Ja, om genförändringen i familjen är känd. Anlagsbärare för recessiv sjukdom är friska, men kan föra anlaget vidare till nästa generation.

Hur vet man om ärftligheten är könsbunden eller inte?

– Det kan man se vid en genetisk analys.

Är det värt att göra om en genetisk analys efter ett par år om man inte har hittat den genetiska förändringen?

– Ja, det händer mycket inom genetiken. Efter tre till fem år kan det vara värdefullt att göra om den genetiska analysen för att kanske hitta den förändrade genen.

Hur kan man få genetisk vägledning?

– Information och vägledning kan man få genom remiss till Klinisk genetik vid något av universitetssjukhusen. Fråga er behandlande läkare. Det går även att skicka egenremiss.

Klara har ektodermal dysplasi

Klara, 14 år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Maria, pappa Daniel, tvillingsyster Ella, 14 år, och lillasyster Agnes, 8 år.

För Maria och Daniel blev det en chock när de tidigt i graviditeten fick veta att de väntade tvillingar. Månaderna präglades av många extra kontroller hos specialistmödravården och mot slutet fick Maria havandeskapsförgiftning.

– Jag blev väldigt sjuk och det krävdes akut kejsarsnitt en månad för tidigt för att få ut tjejerna, säger Maria.

Det skulle dröja 24 timmar innan Maria först fick träffa sina barn. Efter en tid på neonatalavdelningen fick familjen komma hem med sina tvillingar. Då började vardagen.

– Vi har båda minnesluckor de första sex månaderna. Daniel jobbade heltid och jag satt och dubbelmatade halva natten. Sedan vaknade Daniel och jag fick sova tills han åkte till jobbet, minns Maria.

Redan på neonatalavdelningen hade personalen tagit Klaras temperatur och berättat för föräldrarna att hon inte skulle ha varma filter på sig.

– Hon blev lätt varm och det hade vi med oss, säger Daniel.

När tvillingarna var nästan två år gamla hade Ellas hår vuxit ut och hon hade fått flera tänder. För Klaras del fanns varken tänder eller hår. Tandläkaren försökte lugna Maria och Daniel och sa att det kommer nog.

– Då började vi söka efter information på egen hand. Klara svettades inte, hade torr hud, magproblem och varken hår eller tänder. Vi krävde att få komma till specialisttandvården, säger Maria.

Hos specialisttandvården kunde man snabbt konstatera att Klara hade ED. Hon fick diagnosen när hon var nästan fyra år gammal. Familjen hade ett samtal med Birgitta Holmström på Mun-H-Center som kunde berätta lite mer om ED.

– Vi fick inte träffa någon specialist, för det fanns ingen. Samtidigt var det skönt att få bekräftelse på vad vi hade misstänkt, säger Daniel.

Hudproblem vid ED

– Vid vissa former av ektodermal dysplasi finns, förutom färre svettkörtlar, också färre hårfolliklar och talgkörtlar. Detta leder till en torr och känslig hud samt sköra hårstrån. Det säger Maria Karlsson som är överläkare på Barnhudmottagningen på Karolinska sjukhuset i Stockholm.

Huden är ett organ som består av flera olika lager för att stå emot bland annat temperaturväxlingar, uttorkning och skador utifrån. Det översta hudskiktet, överhuden eller *epidermis*, förnyas hela tiden med 5–6 veckors intervall. Under epidermis finns läderhuden, även kallad *dermis*, och därunder *underhuden/underhudsfettet*. I överhuden finns det så viktiga hornlagret som håller huden fuktig och skyddar mot yttre påverkan. Förankrat långt nere i huden, nära underhudsfettet sitter hårfolliklarna och i anslutning till dessa, talgkörtlarna. I enskilda små porer överallt i huden finns det svettkörtlar.

– Svett är väldigt viktigt för vår temperaturreglering, men också för att bibehålla en viss friktion i huden. Vid avsaknad av svettkörtlar kan det därför vara svårare att greppa saker till exempel, säger Maria Karlsson.

Personer med vissa former av ED har få eller inga svettkörtlar. Många har också färre hårfolliklar och skörare hårstrån än normalt. Färre hårfolliklar innebär också färre talgkörtlar. Dessa producerar talg som smörjer och skyddar huden.

– Vid ED har de flesta därför en torr och känslig hud, säger Maria Karlsson.

Behandling av hårförändringar

De vanligaste hårförändringarna vid ED är gles hårväxt och sprött hår som växer långsamt. Förändringarna beror på anläggningsrubbingar, som färre hårfolliklar och talgkörtlar, och är därför svåra att göra något åt. De flesta med ED har också glesa ögonbryn och ögonfransar, vilket kan medföra en risk för att skräp kommer in i ögonen.

Vid torr hårbotten kan man behandla med en återfuktande receptfri lotion från apoteket. Märket Propyless går att få på recept, men kan av många upplevas som för fet att ha i hårbotten.

– Det är viktigt att pröva sig fram till en kräm eller lotion som barnet kan acceptera i hårbotten om torrheten orsakar mycket besvär, säger Maria Karlsson.

Hudläkare med behörighet har också möjlighet att förskriva perukbidrag.

Behandling av hudförändringar

Vid ED är det vanligt med skör och torr hud. Det kan bildas sprickor och sår runt munnen, vid ändtarmen och i underlivet. Detta är svårt att förhindra och behandlas bäst med olika salvor och krämer. Feta krämer som vitt vaselin och cerat kan användas för att smörja kontinuerligt under dagen. Till natten är salvor med zink i, till exempel Idomin och Inotynol, effektivt mot rodnande hud.

– Eftersom zink är uttorkande bör det alltid kombineras med en smörjande fet kräm eller salva, säger Maria Karlsson.

Behandling av slemhinneförändringar

Vid ED är det också vanligt med slemhinneförändringar. Många får torra slemhinnor och mindre tårproduktion i ögonen.

– Många behöver ögondroppar för att återfukta och smörja ögat, säger Maria Karlsson.

I munhålan kan torra slemhinnor resultera i dålig salivproduktion. Även torra slemhinnor i genitalierna kan förekomma.

Läs mer om muntorrhet i avsnittet om Mun-H-Center på sid 34.

Behandling av förtjockad hud i handflator och fotsulor

Trots tunn och skör hud är det inte ovanligt att personer med ektodermal dysplasi har förtjockad hud i handflatorna och på fotsulorna. Hudläkare kan förskriva en kräm eller salva som är avfjällande och innehåller salicylsyra. Det har en uppluckrande effekt på hornlagret och kan minska förhårdnader. Den extra huden behöver skrapas eller filas bort när salicylsyran har verkat.

– Hudläkare kan också förskriva medicinsk fotvård. I de allra svåraste fallen kan man behandla med retinoider i tablettform, säger Maria Karlsson.

Behandling av nagelförändringar

Nagelförändringar vid ED innebär för en del tunna, sköra naglar som viker sig. Andra har förtjockade naglar som inte växer ut ordentlig och kan vara svåra att klippa. Ibland blir nagelbanden inflammerade, då är det bra att smörja med en kortisonkräm. För att undvika inflammationer är det bra att även smörja torra nagelband med mjukgörande kräm regelbundet. Trasiga och torra naglar är en grogrund för nagelsvamp. Nagelsvampsbehandling får ges även till barn och ofta behövs behandling med tabletter.

– Jag får ofta frågan om nagellack eller lösnaglar. De påverkar inte själva nagelanlaget och är därför inget hinder, säger Maria Karlsson.

Behandling av eksem

Vid torr hud finns en större benägenhet att få eksem. Ungefär 30 procent av alla barn i Sverige har atopiskt eksem, även kallat böjveckseksem. Orsaken till eksemet är en kombination

av en defekt hudbarriär och en aktivering av immunförsvaret. Atopiskt eksem kan se olika ut i olika åldrar.

Vid torr och skör hud är det också vanligt att få ljusa fläckar i huden, pityriasis alba. Även molusker, som orsakas av ett virus, är mer vanligt vid torr hud. De flesta barn får molusker, vissa bara någon enstaka, andra så att det täcker hela benen eller bålen. Även infektioner som svinkoppor eller herpes som orsakas av bakterier eller virus trivs i torr, skör hud.

Eksem och relaterade tillstånd innebär för många ett stort lidande i form av klåda. Personen sover sämre, får smärtsamma hudsprickor och sekundära infektioner. Behandlingen är dessutom tidskrävande.

– Därför är det så viktigt att försöka göra situationen bättre för barn med många eksem.

Behandlingen syftar till att minska klådan och få kontroll på inflammationen. Detta görs genom att förstärka hudbarriären, minska inflammationen och undvika utlösande faktorer.

– Det är inte alla utlösande faktorer som är möjliga att undvika. Det är till exempel svårt att göra något åt vårt kalla vinterklimat. Många är hjälpta av varmare väder, säger Maria Karlsson.

Mjukgörande krämer

Huvudbehandlingen vid eksem och torr hud är att smörja med mjukgörande krämer. Det återfuktar och stärker hudbarriären och motverkar klåda. Rådet är att smörja rikligt och ofta.

– Det är fettet i krämen som stärker huden. Det finns en uppsjö av olika krämer och alla undrar vilken som är bäst. Min erfarenhet är att den bästa hudkrämen är den som barnet vill använda, säger Maria Karlsson.

Feta krämer är bäst till små barn. Tonåringar föredrar oftast lotioner, som är lättare att smörja ut. Ämnet propylenglykol, som till exempel finns i Propyless, är bra vid problem med hårsäcksinflammationer.

– Vid utprovning av krämer är det bra att börja med en så fet kräm som möjligt. När hudbarriären är lite starkare kan man ibland byta mot en som är lite mer lättsmord. Prata med er hudläkare om att få receptfria krämer med karbamid och vaselin blandat med paraffin utskrivet på recept, säger Maria Karlsson.

Antiinflammatoriska krämer

För att behandla inflammation i huden kan man använda antingen lokala steroider (kortison) eller calcineurinhämmare (exempel Protopic).

Vilken styrka på krämen som ska användas beror på barnets ålder, eksemet svårighetsgrad, och vart på kroppen det sitter. Principen vid användning av kortison är att slå hårt mot eksemet och sedan trappa ut kortisonet långsamt.

Det går bra att smörja med kortison på sår, på infekterad hud och på hud som ska utsättas för sol. Det är inte heller kortison som ger ljusa pigmentfläckar på huden.

Övrig behandling

Personer med aktiva och vätskande eksem kan bada med kaliumpermanganat. Det har en uttorkande och bakteriehämmande effekt på eksemet. Dessutom finns det en pigmentering i preparatet som gör att det syns tydligt vart eksemet sitter, vilket kan underlätta smörjandet. Lite äldre barn och tonåringar med eksem kan få UV-behandling som har en inflammationsdämpande effekt.

– För personer med riktigt svåra eksem är det möjligt med systemisk behandling då man tar immunsänkande läkemedel för att lindra inflammationen, säger Maria Karlsson.

Solskydd

Barn bör inte vistas i direkt solljus mellan kl. 11 och 15 på dagen. Solkräm och UV-kläder är ett komplement när barnet är i direkt solljus. Det är bra att välja en kräm som innehåller både UVA och UVB och som är lätt att smörja in. Rådet är att alltid använda minst solskyddsfaktor 30.

– När barnet badar får man smörja in lite extra efteråt, säger Maria Karlsson.

Frågor till Maria Karlsson

Kan man göra något åt de ljusa pigmentfläckarna?

– Det tar lite tid, men pigmentet kommer tillbaka under förutsättning att man fortsätter att behandla eksemet.

Mitt barn mår dåligt över sin knappa hårväxt. Går det att få bidrag för att göra hårtransplantationer?

– Jag har inte hört talas om det. Mitt råd är att ringa till hjälpmedelscentralen i den region barnet bor och fråga. Det kan också vara bra att prata med en kurator om bidrag eller fonder som går att söka.

Mitt barn blir svart på huden, vad är det?

– Det låter som terrafirma forme. Det är brunsvarta beläggningar på huden som ser ut som smuts. Man kan behandla med isopropylalkohol, en antiseptisk rengöringsvätska. Då lossnar det lätt.

Min dotter tål inte krämer med citronsyra. Har du något tips?

– Citronsyra kan man inte bli allergisk mot, utan det har bara en förbättrande effekt. Däremot kan många med en sårig och torr hud uppleva att det svider mycket oavsett vilken kräm man använder. Då brukar vi börja med vanligt vaselin som inte svider för att behandla eksem och stärka hudbarriären.

Tandersättningar

– För barn med ektodermal dysplasi startar tandvårdsbehandlingen tidigt. Initialt tas en behandlingsplan fram av ett team av olika specialister. Planen kan sedan komma att ändras flera gånger under uppväxten. Det säger Pernilla Holmberg som är specialisttandläkare vid Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd i Jönköping.

Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd erbjuder kostnadsfri konsultation gällande bedömning, diagnostik och behandlingsplanering för personer med sällsynta hälsotillstånd. Barn som föds med ED har en tät kontakt med tandvården genom hela livet.

– Tändernas speciella utseende gör att vi tandläkare ofta är först med att misstänka en ED-diagnos, säger Pernilla Holmberg.

Ektodermal dysplasi är en grupp av syndrom med avvikelser i hår, tänder, naglar och svettkörtlar. Vanliga symtom från tänderna är

- sent tandframbrutt
- avvikelser i tandform
- tandagenesi/avsaknad av tandanlag för permanenta tänder och mjölk tänder
- låg salivsekretion.

Många barn med ED behöver tandersättningar eftersom de saknar flera mjölk tänder och permanenta tänder. En förutsättning för att barnen ska kunna få fungerande tandersättningar är att munhygienen sköts. Barnen skolas tidigt in i tandvården och får tillsammans med sina föräldrar lära sig hur de bäst tar hand om tänderna.

– Behandlingen sker alltid med respekt för barnet och så smärtfritt som möjligt, säger Pernilla Holmberg.

Behandlingsåtgärder

Många barn med ED saknar tandanlag. Personer med typisk tandutveckling får sammantaget 32 tänder. Barn med ED kan sakna så många som 22 av dessa. För att så småningom kunna sätta in tandersättningar börjar planeringen av behandlingen tidigt. Många olika specialister ingår i den multidisciplinära gruppen som till exempel pedodontist (barntandläkare), ortodontist (tandreglering), protetiker (tandersättningar) samt käkkirurg. Familjen inkluderas i behandlingsbesluten både på kort och lång sikt. Redan i förskoleåldern påbörjas den estetiska förbättringen av befintliga tänder.

Ett första steg i behandlingen är ofta att omforma spetsiga tänder, vilket görs då barnet fortfarande har mjölk tänder. I första hand används komposit, ett plastmaterial. Efterhand kan barnet få en avtagbar delprotes som ersätter saknade tänder.

– Det är önskvärt att de första tandersättningarna i form av avtagbara proteser som fästs till egna tänder eller implantat sätts in före skolstart. Behandlingen anpassas sedan allt eftersom barnet växer, eftersom inget bett är det andra likt, säger Pernilla Holmberg.

Om det saknas tandanlag helt i underkäken behövs ofta en temporär avtagbar tandprotes som understödjer bettfunktionen i tidig skolålder.

– När mjölkänderna går förlorade är det ibland nödvändigt att sätta in en tandställning för att tänderna ska stanna i rätt position, säger Pernilla Holmberg.

När tandväxlingen har skett kan en mer permanent tandersättning utföras beroende på hur det ser ut eller om det behövs en tandställning för att ställa de tänder som finns i rätt position. Ibland går det att fästa en permanent tandstödd brokonstruktion till de egna permanenta tänderna. Ibland måste titanimplantat installeras i käkbenet för att kunna fästa de konstgjorda tänderna. Om det saknas käkben så måste man ibland "bygga" ben. Om det saknas mycket käkben så får man ta ben från höften.

– Det blir många varianter av olika tandersättningar genom uppväxtåren innan man får sina "permanent" tänder. Dessa tänder ska barnet förhoppningsvis bära med sig genom livet, säger Pernilla Holmberg.

3D-utskrift av tandavtryck

Idag tar man i högre utsträckning avtryck av tänderna med hjälp av en intraoral skanner istället för konventionella avtryck vilket många gånger uppskattas av patienten. En modell av tandavtrycket kan sedan skrivas ut med hjälp av en 3D-skrivare.

– Det innebär att besöken hos tandläkaren blir behagligare, säger Pernilla Holmberg.

Tandvårdskostnader

Många funderar över vad som händer när barnet övergår till vuxentandvården och tandvården inte längre är kostnadsfri. När man har fått många tandersättningar så är det viktigt att tandvården noggrant följer upp både ersättningarna och de egna tänderna. God egenvård är viktig.

Tandvården är kostnadsfri upp till 23 års ålder (2024). Personer med funktionsnedsättningar och sällsynta hälsotillstånd med stora tandvårdsbehov kan ha rätt till tandvårdsstöd från sin hemregion (så kallad S- och F-tandvård).

Läs mer om Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd på webbplatsen: rjl.se/oi

Frågor till Pernilla Holmberg

Vad är orsaken till att man alltid vill forma om spetsiga tänder?

– Det är inte bara estetiskt utan handlar också om att tänderna kan bli för spetsiga och sårgör läppen och tunga. Om barnet inte vill så avvaktar vi. Det är alltid rekommendationer.

Hur sitter proteser fast när mjölkänderna är borta?

– Då används ofta en avtagbar tandprotes som man fäster med protesfixativ. Om man har fått implantat så är det alltid i underkäken och då fästs proteser till implantaten. För att få implantat i överkäken måste man invänta att patienten har vuxit färdigt.

Klara svettas inte

Klaras mjölkänder dök så småningom upp och det skulle visa sig att hon inte saknar några tandanlag. Hon tappade sin sista mjölk tand när hon var 13 år.

– Det har varit bra att hon har haft sina mjölkänder så länge då hon ska ha sina permanenta tänder resten av livet, säger Maria.

Klara har hypohidrotisk ED, men utan bekräftad genetisk diagnos. Man har testat Klaras blod mer än en gång på Klinisk genetik utan att få någon träff. I stället har det varit lite av ett detektivarbete för föräldrarna att upptäcka olika symtom hos Klara.

– Hon har en nedsatt smärtekänslighet i armar och ben. Det har varit besvärligt ibland när hon gjort sig riktigt illa, men inte haft ont. En gång rev hon upp ett sår in till benet när hon var på scoutläger som egentligen skulle behövt sys på en gång, säger Daniel.

Klara har också haft svårigheter med magen, med återkommande förstoppningar under uppväxten. Det symptom som påverkar Klara mest i vardagen är att hon inte svettas. Vid ett tillfälle gjordes ett svett-test på Klara som visade att hon

nästintill inte svettas alls. När Klara och Ella var små bodde familjen på en solig gård. Då fick föräldrarna hålla henne inomhus dagtid under de varma månaderna. Att åka bil gick också bra, sedan familjen fått en med fungerande ac.

– Jag minns att tjejerna var ute och hoppade studsatta sent på kvällen under varma sommandagar. Sommaren är inte Klaras bästa tid. Hon kunde vara på stranden en kort stund med blöt baddräkt och fötterna i vatten, säger Maria.

Att leva med ett annorlunda utseende

– Många personer som lever med ett annorlunda utseende får önskad uppmärksamhet. För att stärka sin självbild är det viktigt att hitta strategier för att bemöta uppmärksamheten. Det säger Marizela Kljajić som är psykolog vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

På Plastikkirurgiska kliniken träffar Marizela Kljajić personer som har medfödda tillstånd som innebär ett annorlunda utseende. De flesta som kommer till mottagningen är barn vars medfödda tillstånd påverkar ansiktet eller huvudet, och kräver olika plastikkirurgiska ingrepp. Många operationer syftar till en förbättrad funktion, men även till att minska social stigmatisering kring utseendet.

Självkänsla och kroppsideal

Självbilden är den samlade bilden av hur en person uppfattar sig själv. Det finns alltså mycket annat än utseendet som kan påverka självbilden. Självkänsla handlar om ens egna tankar och känslor om sig själv, och när vi talar om självförtroende är det ens egen uppfattning om sin förmåga som står i fokus.

– En stark självkänsla är att känna att jag duger som jag är, oavsett mina styrkor och svagheter. Jag kan glädjas åt andras och egna framgångar och tar mina egna behov på allvar, säger Marizela Kljajić.

I samhället finns en utseendekultur, ett kroppsideal, som styr normen kring hur en person "bör" se ut. Ett "attraktivt" utseende är förknippat med fördelar och positiva egenskaper. Idealet är i grunden könsstereotyp och ouppnåeligt.

– Hur kroppar och människor ser ut har en stor variation, men det porträtteras väldigt smalt i media idag. Unga utsätts särskilt mycket för den här utseendekulturen genom sociala medier, säger Marizela Kljajić.

Missnöje med sin kropp kan leda till konsekvenser som låg självkänsla, ångest, depression, ätstörningar och överdriven träning.

– Motiven till att träna spelar roll. Regelbunden träning kan ge ett större psykologiskt välbefinnande och en mer positiv kroppsuppfattning, men det är viktigt att fråga sig om man tränar för att må bra eller för att uppnå samhällets ideal?

Positiv kroppsuppfattning

Att ha en positiv kroppsuppfattning handlar om att acceptera hur man ser ut och se positivt på sin kropp och sitt utseende. För att uppnå det gäller det att hitta strategier för att hantera negativa kommentarer eller eget missnöje med kroppen.

Marizela Kljajić uppmanar de unga vuxna hon träffar att fokusera på kroppen ur ett funktionsperspektiv, det vill säga förstärka på vilka sätt kroppen är meningsfull.

– En strategi kan vara att tänka kritiskt och ifrågasätta ideal och normer i samhället, och hitta sociala sammanhang där man kan känna sig accepterad för den man är.

Som enskild individ är det ett svårt, för att inte säga omöjligt, uppdrag att förändra samhällets normer. Trots det betonar Marizela Kljajić vikten av att förmedla en positiv attityd till såväl sin egen som andras kroppar, särskilt som förälder eller förebild för ett barn.

– Det är viktigt att vi i omgivningen tänker på hur vi uttrycker oss kring våra kroppar. Genom att utmana stereotyper föreställningar om utseende och kön och ifrågasätta normer kan vi gemensamt nå en större acceptans och motverka mobbing och trakasserier.

Psykologiska aspekter vid ett annorlunda utseende

Barn som föds med ett annorlunda utseende får ofta genomgå sjukhusvistelser, kontroller och operationer. För många innebär tillståndet oönskad uppmärksamhet på grund av utseendet.

Frågor och kommentarer kan komma från både bekanta och okända.

– Under ett livsperspektiv är det fullständigt normalt att genomgå olika stadier av sorg och känna ilska över att se annorlunda ut. För att må bra psykiskt är det dock viktigt att ha kunskap om sitt tillstånd och kunna prata om det. Då kan man nå acceptans för den man är, säger Marizela Kljajić.

Ett annorlunda utseende kan påverka självbilden och den sociala förmågan. Det kan vara svårt att vara anonym när folk stirrar, kommenterar och frågar. Vissa kan också visa olust eller förvåning. Det kan öka osäkerheten, vilket riskerar att ge upphov till ångest och rädsla inför att träffa nya människor och skapa relationer. Det är därför viktigt att hitta strategier för att hantera jobbiga sociala sammanhang, för att slippa känna att man tappar kontrollen. I längden kan det stärka självbilden hos personer med ett annorlunda utseende. Marizela Kljajić ger ett exempel på en sådan strategi:

– Man kan fundera ut vad man ska svara personer som kommenterar ens utseende. Att faktiskt bemöta kommentarerna kan vara viktigt för att stärka självbilden.

Marizela Kljajić betonar att utseendet är en högst personlig upplevelse och därför svårt att mäta objektivt, vilket hon illustrerar med ett citat från en intervjustudie:

”Mitt utseende står ofta i vägen, så då försöker jag visa andra människor vem jag är på riktigt genom att använda min personlighet.”

Gångbara strategier för en starkare självbild

Marizela Kljajić träffar många unga vuxna som föreställer sig att kirurgi ska lösa deras negativa självbild och ge dem ett nytt ansikte och mod att ta plats i sociala sammanhang. Kirurgin kan vara till stor hjälp för att få den där extra skjutsen att våga, men den eliminerar inte osäkerheten och rädslan inför sociala sammanhang helt och hållet.

– En operation gör inte att man blir en helt ny person med nya tankar och känslor. Det är också viktigt att träna på sin sociala förmåga och utsätta sig för sådant som upplevs som obehagligt.

Som förälder kan man hjälpa sitt barn att bygga upp en självkänsla. Försök att hitta verktyg för hur barnet kan hantera

andras blickar och frågor. Skapa strategier genom att testa olika svarsalternativ, till exempel ”jag föddes så” eller ”jag har ett tillstånd som heter ektodermal dysplasi”. Förbered både korta, långa och avvisande svar.

Kunskap om tillståndet är väldigt viktigt – att själv känna till orsaken till symtomen. Att få träffa andra med samma diagnos kan också stärka självbilden. Via patientföreningar kan man få hjälp med tips och strategier som andra utvecklat och som kan vara hjälpsamma.

– Det betyder mycket att få veta att det finns andra med ett annorlunda utseende eller samma tillstånd, säger Marizela Kljajić.

Tillfällen att prata med sitt barn

Marizela Kljajić uppmanar föräldrarna att prata med sitt barn om tillståndet. Särskilt när barnet själv tar upp frågan, men också inför ett sjukhusbesök. I samband med förberedelse av olika undersökningar kan man berätta om orsaken till alla sjukhusbesök.

– Börja prata tidigt med era barn. I skolåldern kan det finnas mycket skam och det är svårare att börja prata.

Marizela Kljajić tipsar om

- podcasten Barnpsykologerna – Marizela Kljajić medverkar själv i avsnitt 156 och 157, där bland annat en person berättar om hur det är att växa upp med en synlig funktionsnedsättning
- Instagramkonton: Face Equality International, Lucky Fin Project och Elliot bakar.

Fråga till Marizela Kljajić

Erbjuder ni på plastikkirurgiska kliniken hårtransplantationer?

– Det finns tyvärr ingen instans inom offentlig vård som erbjuder hårtransplantationer. Det finns privata kliniker som utför hårtransplantationer, men jag vet inte om de behandlar barn.

Syskonrollen

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

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

Ågrenskas erfarenhet av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

Studierna visar också att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen om diagnosen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan eller sjukdomen.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna; tid som är särskilt avsatt för dem och inte bara är tid som "ändå blev över".

Kunskap, känslor och bemästrande

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

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

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

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

Läs mer om syskon

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

Klara och Ella har en lillasyster

När Klara och Ella var sex år föddes lillasyster Agnes. Maria och Daniel hade valt att vänta ett par år innan de började fundera på syskon. För att samla kraft, men också för att orka med tvillingar igen.

– Vi tänkte att ska vi ha fler barn behöver vi orka med att kanske få tvillingar igen. Vi hade en ganska krass inställning. Vi visste att det fanns en risk att även Agnes kunde få ED, men vi tyckte samtidigt att Klara hade ett ganska bra liv, säger Maria.

När Agnes var två år märkte Maria och Daniel att inte heller hon svettades. Eftersom föräldrarna var så vana vid att hålla Klara nedkyld fick Agnes sällan chansen att svettas. Därför tog det tid innan det märktes fullt ut. Agnes tänder växte dock som de skulle.

– Agnes har ännu inte fått någon diagnos. Hon svettas lite mer än Klara, men inte någon normal mängd. Dock har hon lidit mycket av eksem hela uppväxten och får antihistamin för att de inte ska blossa upp igen, säger Maria.

Maria och Daniel berättar att de två tvillingarna har väldigt olika personligheter. För Ella har det stundtals varit jobbigt och orättvist att hon är den enda i syskonskaran som är helt frisk.

– Hon har fått mindre uppmärksamhet, så är det bara. Även om vi försöker vara noga med att göra saker var för sig med tjejerna är det svårt att räcka till, säger Daniel.

Ella har alltid tagit hand om sin syster. Klara själv har sällan koll på kroppstemperaturen i skolan.

– Ella har stenkoll på sin syster och går och känner i nacken på henne så att hon inte är för varm. Ett tag gick tjejerna i olika klasser, det mådde Ella inte alls bra av. Hon behöver kontrollen och är väldigt fin mot sin syster, säger Maria.

– De retas förstås och tröttnar på varandra ibland, men det är inga större syskonbråk, säger Daniel.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

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

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

Delaktighet

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

Allmänna mål för familjevistelsen

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

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

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

Läs mer om Ågrenskas arbete på agrenska.se.

Länktips

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

symbolbruket.se – webbtjänst för bildstöd

specialnest.se – webbtidning som bevakar neuropsykiatri

attention.se – intresseorganisation för personer med npf

funkamera.se – hjälpmedel och pedagogiska verktyg

lekakademin.se – lärande och utvecklande leksaker

varsam.se – hjälpmedelsbutik

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

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

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur

Klara går i högstadiet

Idag går Klara i åttonde klass tillsammans med sin syster Ella. Stödet från skolan har fungerat olika bra i olika perioder. Vissa dagar vågar föräldrarna inte skicka iväg Klara till skolan om hon har för hög kroppstemperatur.

– Vi tar alltid tempen på morgonen. Det dröjde först till fjärde klass innan Klara fick ac till klassrummet. Då blev det lite bättre närvaro, säger Maria.

När Klara får för hög kroppstemperatur märks det inte så tydligt till en början.

– Om jag får 38 grader känner jag mig sjuk. Klara märker inte av det själv utan upplever ofta att hon fryser i stället och blir lite frånvarande. Den stora oron för oss när vi släpper iväg henne till skolan är att hon inte kan känna hur hon mår själv. Någon måste alltid hålla koll på Klara, säger Daniel.

När hon blir för överhettad är det skarpt läge.

– Hon svimmade en gång i vårsolen. Om hon får för hög temperatur måste hon ta av sig kläderna och sitta med en blöt handduk. Sen ger vi Alvedon och Iprex. Tack och lov blir hon väldigt sällan sjuk med hög feber, säger Maria.

Ätande – utmaningar, träning och hjälpmedel

– Ätande är en komplex aktivitet som kräver balans, motorik, sensorik och kommunikation. När ett barn inte växer som det ska kan det bero på ätsvårigheter. Då finns det mycket man kan göra för att det ska fungera bättre. Det säger Lisa Bengtsson-Stelzer som är specialistlogoped på Mun-H-Center i Göteborg.

Parallellt med att det lilla barnet utvecklas och växer har även ätandet sin egen utvecklingskurva. Barnet lär sig att äta genom övning och förmågan stöttas upp genom att oralmotoriken utvecklas. För barn med utvecklingsneurologiska svårigheter kan ätutvecklingen försenas. Då är det vanligt med ätsvårigheter redan i nyföddhetsperioden.

I tvåårsåldern börjar barnet bli mer självständigt i sitt ätande. Många barn är då misstänksamma mot nya smaker, konsistenser och livsmedel.

– För en del barn är selektiviteten mer omfattande och kvarstående och kan då ses som en ätsvårighet. Ett barns ätsvårigheter kan ha stor inverkan på vardagen för hela familjen, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Orsaker till ätsvårigheter vid ektodermal dysplasi

Många barn med olika funktionsnedsättningar har ätsvårigheter och det finns ofta inte bara en tydlig orsak. De kan till exempel bero på mag- och tarmproblem som gastroesofageal reflux (att surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen), förstoppning, trånga andningsvägar eller svaghet i mun, svalg och ansikte. Just mag- och tarmproblem är vanligt förekommande vid ektodermal dysplasi.

Vid ED kan salivutsöndringen vara påverkad och även nedsatt salivutsöndring påverkar ätandet. Muntorrhet kan ge en nedsatt lukt- och smakupplevelse samt påverka sväljningen. Att sakna tänder kan påverka tuggandet, liksom tandproteser, även om de sitter som de ska. En del barn har också påverkan på hjärta, andning och sömn, vilket i sin tur kan leda till att det inte finns energi nog till att äta. Allt som påverkar ett litet barn kan potentiellt påverka ätandet.

– Oftast går det inte att hitta *en* orsak till att ätandet inte fungerar, utan det handlar om många bäckar små. Ibland blir

det rent av en ond cirkel: en infektion ger dålig aptit, vilket leder till svag viktutveckling. Föräldrarna blir oroliga, och oron får barnet att reagera negativt och matvägra. Viktkurvan kanske planar ut, barnet riskerar undernäring och får ökad mottaglighet för nya infektioner, exemplifierar Lisa Bengtsson-Stelzer.

Tuggande med tandproteser

Barn med ED som saknar tänder behöver ibland tandproteser. Det förändrar tuggandet vad gäller tajming, motorik och kraft. – Utan återkoppling från tändernas receptorer blir vi sämre på att snabbt öka tillräckligt i bitstyrka och sedan slappna av när vi bitit igenom maten. Den maximala bitstyrkan kommer lite för sent. Konsekvensen blir att det är svårt att bita lagom hårt och att kraften läggs på den mötande tandraden i stället för på maten, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Barn som fått proteser behöver lära sig att tugga på ett nytt sätt. För vissa går den anpassningen smidigt, för andra kan det vara en längre inlärningsprocess.

Behandling: två parallella spår

Ättsvårigheter behandlas bäst av ett multiprofessionellt team med till exempel läkare, sjuksköterska, dietist, logoped och tandläkare. Behandlingen följer två spår – dels syftar den till att säkerställa barnets behov av näring och energi, dels behöver barnet få ätträning för att komma vidare i sin ätutveckling. I första hand är det viktigt att behandla medicinska åkommor som reflux och förstoppning, symtom som är vanliga vid ED. – Nästa steg är att se över barnets fysiska förutsättningar. Det kan krävas anpassad kost och ibland behövs hjälpmedel för att sitta stabilt och för att äta och dricka, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Ätträning

Många barn behöver ätträning. Sådan träning syftar till att stärka funktionerna för att kunna äta och dricka, men också till att stimulera barnet att komma vidare i sitt ätande genom att prova nya livsmedel och konsistenser. Den som har nedsatt munmotorik kan behöva särskild träning i att tugga och svälja, gapa och stänga munnen, men också att prova nya saker, att äta själv eller att äta större mängder. Barn som är överkänsliga i munnen behöver försiktig stimulering av munnen för att så

småningom klara av att äta. Ett sätt att stimulera är genom massage, som kan ske med händerna eller med olika redskap som vibrerar.

– Syftet är att vänja sig vid beröring inne i munnen, locka fram rörelser i tungan och läpparna samt aktivera musklerna, vilket underlättar ätandet, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Hjälpmedel

Dricksträning kan ske med särskilda nappflaskor, sugrör eller muggar. Tugg- och käkträning kan göras med särskilda träningshjälpmedel som tuggtuber, men också genom att erbjuda saker att äta som utgör en lagom stor utmaning. Barnanpassade "snacks" (i barnmatshyllan finns det varor som kallas "finger food", avsedda för små barn) eller andra matvaror som smälter i kontakt med saliv är bra att börja tuggträna med. Mat i stavar kan också fungera bra. Att få maten direkt mellan kindtänderna gör att barnet slipper momentet att flytta maten med tungan till tänderna, något som är svårt för många med munmotoriska nedsättningar.

Att lära sig att svälja är en annan viktig del av ätandet. Vätskor kan vara lättare att svälja om de ges i små portioner och placeras i kinden, till exempel med en mjuk sugrörsflaska eller en liten spruta utan nål. Individer med ED kan behöva kompensera för minskad salivutsöndring och anpassa maten så att den blir halare eller blötare. En del är hjälpta av att dricka oftare och innan man tar en tugga eller att använda salivstimulerande medel. Många med ED beskriver att vätska är lättare att svälja om den har smak. Varför det är så vet vi inte säkert, men det skulle kunna ha med nedsatt salivutsöndring att göra.

– Anpassa flödet och konsistensen på det som ska sväljas för att ge förutsättningar för ett säkert ätande och skapa positiva upplevelser av mat och dryck, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Ättrappan

Ett verktyg som många logopedier använder sig av vid behandling av olika ätsvårigheter är *ättrappan*. Den innebär att barnet successivt får närma sig mat och olika livsmedel steg för steg, och tolerera allt det matsituationen innebär – som att känna doften av mat, se och känna på mat, smaka och svälja. Första steget i ättrappan är att vistas i samma rum som mat eller sitta med vid bordet.

Steg för steg får barnet sedan hjälpa till att ta fram mat, lukta på den, känna, slicka, bita och spotta ut. Sista steget i trappan är att barnet biter, tuggar och sväljer. Hela tiden ska lek vara ledordet.

– Ätande är något vi behöver träna på för att lära oss och lek är en väg till inläring. Låt barnet kladda och leka med maten, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

När det inte fungerar

När ett barn inte får i sig tillräckligt med näring via munnen kan en nässond eller gastrostomi, en knapp på magen, vara nödvändigt och livsviktigt.

– Det kan också ge en trygghet i att barnet får i sig det hen behöver för att växa och utvecklas. Ibland blir då också förutsättningarna för ätträning bättre, när stress och oro lindras både för barn och föräldrar. När barnet har sond eller knapp är det fortsatt mycket viktigt att stimulera munnens motorik, sensorik och att borsta tänderna, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Låt ätutvecklingen ta tid

För ett barn utan specifika svårigheter tar det minst två år att lära sig att äta. För ett barn med de utmaningar som ED kan medföra är det inte ovanligt att inläringen tar längre tid än så. Lisas råd är att låta träningen och ätutvecklingen ta sin tid. Komplettera hellre med närings- och energität mat än att hamna i ständig konflikt. En dietist kan hjälpa till med förslag på mat. Fortsätt att presentera nya smaker – det kan ta tio gånger eller många fler innan barnet accepterar och lär sig äta en ny smak eller konsistens.

– Ett råd är att ni föräldrar också tänker igenom ert eget beteende kring maten. Hur reagerar ni till exempel på barnets ovilja att äta? Vad gör ni för miner?

Några tips är att uppmuntra minsta framsteg och försöka vara bra förebilder genom att själva prata om mat och ätande på ett nyfiket sätt.

– Våga leka lite själva och försök att göra måltiden till en trevlig stund, oavsett hur mycket av maten som kommer ner i barnets mage. Och ha tålamod, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Lästips

Läs mer om hur man kan stimulera den oralmotoriska förmågan i vardagssituationer i skrifterna *Uppleva med munnen*, *När barnet har svårt att äta* och *Bitbeteende*. De finns att läsa eller beställa på mun-h-center.se.

Tips från deltagare

Air up-flaska – vattenflaska med doftbaserad smak, se.air-up.com

Frågor till Lisa Bengtsson-Stelzer

Är det vanligt med svårigheter vid amning av barn med ED?

– Det är inte konstigt om ett barn med ED har svårt att suga. Slemhinnekörtlarna i svalget och struphuvudet kan vara påverkade. Svårigheter vid amning kan dock många barn ha oavsett diagnos.

Ska man tvinga barnet att äta?

– Risken med tvång är att motståndet blir ännu större. Om barnet inte äter kanske ett lite mer lekfullt och kravlöst perspektiv kan fungera. Om inget hjälper tycker jag att ni ska söka professionell hjälp.

Munhälsa och munmotorik

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

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

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

MHC-basen

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

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

Munhälsa vid ektodermal dysplasi

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med ektodermal dysplasi:

- muntorrhet
- tandslitage
- avsaknad av tandanlag/tandagenesi
- bettavvikelser

- ät- och dricksvårigheter.

Bland de 37 barn som finns i MHC-basen med ED har 10 stycken ät- och dricksvårigheter och 16 har uttalade bettavvikelser.

– Idag har vi träffat glada och samarbetsvilliga barn. Några hade avvikande tandform och muntorrhet och flera saknar permanenta tänder, säger Danijela Toft.

Läs mer om tandagenesi och bettavvikelser på sid 15.

Muntorrhet

Det är vanligt att barn med ED har muntorrhet. Det beror bland annat på påverkan på salivkörtlarna i munhålan som medför en nedsatt salivproduktion. Saliven har många viktiga funktioner, bland annat innehåller den enzymer som underlättar matsmältningen. Saliv behövs även vid tuggning och för smakupplevelsen. Den har även skyddande egenskaper såsom att den är smörjande, antimikrobiell samt underlättar sårhäkning. Dess neutraliserande och remineraliserande förmåga i kombination med att den sköljer rent i munnen är av stor betydelse för både mun- och tandhälsan.

Muntorrhet kan vara obehagligt för barnet och innebär en ökad kariesrisk. Att smörja munnen med till exempel solrosolja eller olika smörjande och salivstimulerande produkter kan lindra torra och känsliga munnar och underlätta självrengöringen i munhålan.

– Det finns också en rad salivstimulerande produkter att köpa på apoteket, säger Danijela Toft.

Dental erosion

Dental erosion innebär ett kemiskt slitage på tänderna. Det beror oftast på att det blir surt i munhålan, till exempel på grund av reflux (att surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen). Har personen dessutom muntorrhet ökar slitaget.

– Det är mycket viktigt att inte borsta tänderna direkt efter att barnet har haft sura uppstötningar i munnen. Skölj i stället med vatten, säger Danijela Toft.

Tandgnissling

Tandgnissling är vanligt i mjölktdandsbettet. Det kan ge besvär som ökat slitage på tänderna, huvudvärk eller smärta i käkarna. En bettskena kan skydda, men kräver att man till en början kan göra ett avtryck av barnets mun och att hen sedan accepterar bettskenan. Många personer som gnisslar tänder finner en stimulans och ett lugn genom att gnissla, vilket är viktigt att tänka på när man väljer avledningsföremål eller aktivitet.

- Gnisslandet i kombination med dental erosion kan orsaka omfattande tandslitage, säger Danijela Toft.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bibehållas. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården.

Även goda kostvanor är viktigt, tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare och undvika mat på natten.

- Ibland kan det också vara bra att kompensera med en bra försvarsfaktor som lite extra fluorid, säger Danijela Toft.

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

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

Att tänka på:

- Barn med ED behöver gå på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Var uppmärksam på muntorrhet hos barnet som kan behöva extra behandling.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och på stolen där barnet ska sitta (användbara bilder finns på Dart, se [bildstöd i vården](#)).
- Vid tandbehandling under narkos är det viktigt att ta hänsyn till att barnen kan ha nedsatt värmereglering, känslig hud och sköra slemhinnor i näsa, mun och svalg.

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

Vad gör logopeden?

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

Oralmotorik vid ektodermal dysplasi

ED påverkar i sig inte munmotoriken, men om huden i ansiktet är stram kan det påverka rörligheten. Bettavvikelse och muntorrhet kan också påverka tal- och ätförmågan.

Läs mer om ät- och dricksvarigheter på sid 29.

Artikulationsutmaningar vid ED

En viktig del av talförmågan är artikulation. Förmågan att uttala ljud är beroende av rörelseförmågan i tungan, läpparna och den mjuka gommen. Muntorrhet kan påverka tungan vad gäller snabbhet, rörlighet och känslighet. Dessutom kan tandersättningar påverka placeringen av tungan vid specifika ljud.

– Många barn klarar av att kompensera för utmaningarna och uttala ljuden ändå. En logoped kan hjälpa till att stötta barnet med talet, säger Agneta Rubensson.

Bitovanor

Det är vanligt att barn har bitovanor eller så kallade "oral habits". Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel bero på oro, smärta i munnen eller handla om självstimulering som upplevs som positivt för barnet. Det är därför viktigt att först ta reda på orsaken innan man beslutar om eventuell behandling. Behandlingen kan bestå av stimulering och tuggträning, men man kan också försöka byta ut det som barnet biter eller suger på till lämpliga föremål som anpassade "bitsmycken".

– Att tugga kan vara viktigt för att minska bitbeteende, säger Agneta Rubensson.

Olika bitsmycken finns bland annat att köpa på [funkamera.se](https://www.funkamera.se).

Samordning

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

Läs mer om hur man kan stimulera den oralmotoriska förmågan i vardagssituationer i skrifterna *Uppleva med munnen*, *När barnet har svårt att äta*, *Nedsatt salivkontroll* och *Bitbeteende*. De finns att läsa eller beställa på [mun-h-center.se](https://www.mun-h-center.se).

Stöd i samhället

Cecilia Stocks är socionom och koordinator för familje- och vuxenvistelser på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med ektodermal dysplasi.

I Sverige är det offentliga stödsystemet uppdelat mellan stat, region och kommun. Det finns dessutom en rad privata, idéburna och icke-vinstdrivande organisationer som erbjuder stödinsatser till familjer med barn som har sällsynta diagnoser. – Många upplever att det är svårt att veta vilka man ska kontakta i olika sammanhang. Vi har ett stort stödsystem, som dock kan vara svårt att navigera i, säger Cecilia Stocks.

Försäkringskassan

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

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

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

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

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

Läs mer på forsakringskassan.se.

Lagar som styr vården

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivas. Alla vårdgivare är skyldiga att följa bestämmelserna i HSL.

Patientlagen är en viktig lag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård eller specialistvård i en annan region än hemregionen. Lagen ger även rätt att begära en ny medicinsk bedömning.

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

Samordning – fast vårdkontakt

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

SIP – samordnad individuell plan

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

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se.

1177 efter 13 år

I normalfall är ett barns journal tillgänglig för vårdnadshavare fram tills barnet fyllt 13 år. I undantagsfall är det möjligt att ansöka om tillgång även efter 13 års ålder, men det måste

göras på varje enskild mottagning och det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna ansökan.

– Det finns något som heter Freja ID, det är en e-legitimation med möjlighet att dela kontrollen med en närstående eller god man, säger Cecilia Stocks.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på [1177.se](https://www.1177.se).

LSS – lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade – LSS. Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor. LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer

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

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som tas om insatser kan överklagas i domstol, säger Cecilia Stocks.

Exempel på insatser enligt LSS

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

SoL – socialtjänstlagen

Enligt socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett

skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

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

Anhörigstöd

Enligt SoL 5 kap. 10 § ska kommunen erbjuda stöd till anhöriga till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Med anhörig menas en familjemedlem, till exempel syskon, mor- och farföräldrar. Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, få tillgång till friskvård eller individuellt anpassat stöd samt få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Skollagen

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

Exempel på extra anpassningar i skolan:

- ett särskilt schema över skoldagen
- extra tydliga instruktioner
- stöd att sätta igång arbetet
- anpassade läromedel
- digital teknik med anpassade programvaror
- handledning/fortbildning av personal
- resursperson
- minskning/anpassning av elevgrupp
- regelbundna specialpedagogiska insatser
- anpassad studiegång

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen.

Vid allmänna frågor kan man kontakta Skolverket för vägledning. Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) kan ge rådgivning om olika stöd och anpassningar i skolan.

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

Fonder

Vid ökade omkostnader på grund av sjukdom kan man söka pengar till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur.

Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder:

stiftelser.lansstyrelsen.se.

Fler länktips

[spsm.se](https://www.spsm.se) – Specialpedagogiska skolmyndigheten

[hejaolika.se](https://www.hejaolika.se) – nyheter om ett samhälle för alla

[parasport.se](https://www.parasport.se) – om idrott för personer med funktionsnedsättning

[anhoriga.se](https://www.anhoriga.se) – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

[minstoradag.org](https://www.minstoradag.org) – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

[ournormal.org](https://www.ournormal.org) – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning.

Svenska ED-föreningen

Svenska ED-föreningen är en diagnosförening som bevakar och tillvaratar intressen knutna till ektodermal dysplasi.

Föreningen bildades 1999 och har idag ett sextiototal aktiva medlemsfamiljer. Ett syfte är att kontinuerligt bevaka forskning och medicinska behandlingar riktade mot ED. Ett annat är att sprida kunskap och information, och skapa förutsättningar för att personer med ED får ett gott liv.

En viktig del i föreningens arbete är stöd, kontakt och erfarenhetsutbyte mellan föreningens medlemmar och mellan föräldrar i anslutning till att diagnos ställs. Varje år anordnar ED-föreningen en stor familjeträff på olika platser i Sverige. – Familjerna träffas en gång om året. Sedan tar det fem minuter innan alla barn och ungdomar är kompisar och sticker i väg. Det är underbart, säger Maria Elvingsson som sitter i styrelsen.

ED-föreningen har en sluten Facebookgrupp som medlemmarna kan använda för att diskutera aktuella frågor. ED-föreningen är medlem i Riksförbundet Sällsynta diagnoser. På föreningens webbplats finns information om hur det kan vara att leva med ED samt om hur man blir medlem, se svenskaed.se.

Gemenskap med andra familjer

På fritiden är scouter och dans Klaras stora intressen. I föreningslivet har hon sitt sammanhang. När det gäller sociala relationer är det lite svårare. Klara föredrar att umgås med vuxna och sina systrar.

– Klara vet att hon är lite annorlunda. Barn har svårt att förstå henne. När hon känner att det är jobbigt är hon bra på att säga till oss. Då försöker vi stötta henne och berätta vilken fantastisk person hon är, säger Maria.

Daniel instämmer.

– Hon har en stor värme och humor och är riktigt bra på snabba repliker. Då är hon fantastiskt rolig.

Maria och Daniel berättar att det är lite nervöst inför valet till gymnasiet. De skulle föredra att hon vill bo hemma så de kan hålla koll på henne.

– Det är ett orosmoment. Hur det ska gå på gymnasiet och om hon någon gång ska klara av att ta hand om sig själv, säger Maria.

Redan tidigt engagerade sig Maria och Daniel i ED-föreningen.

– När Klara fick sin diagnos ringde en förälder från föreningen upp och pratade. Det var så otroligt betydelsefullt. Vi var på vår första ED-träff när tjejerna var fyra år. För Klara är det så skönt att få träffa andra barn som är lite annorlunda, men också för Ella att få träffa deras syskon, säger Maria.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades 1998 av föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal diagnosföreningar finns representerade.

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

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

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

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:

sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post sallsyntahalsotillstand@agrenska.se eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:
socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

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

EKTODERMAL DYSPLASI

En sammanfattning av dokumentation nr 680

Ektodermal dysplasi, som förkortas ED, betyder förändringar i ektodermet. Ektodermet är ett av tre cellskikt som bildas tidigt i fosterlivet. ED drabbar 1–7 barn per 100 000 födda. Det finns 186 olika ektodermala dysplasier (2013).

De symtom som uppstår är olika för varje individ och vissa får mer symtom än andra.

Vanligt är avsaknad av svettkörtlar och tänder samt torr hud. Vanligaste typen av ED är hypohidrotisk ektodermal dysplasi (HED).

Hypohidrotisk innebär att förmågan att utsöndra svett är nedsatt. Vid HED finns en stor risk för överhettning.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om genetik, hudproblem, ätsvårigheter och tandersättningar. Här ges även en inblick i hur det kan vara att leva i en familj med ett barn som har ektodermal dysplasi.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2024 | agrenska.se