

# Skelettdysplasier, familjevistelse

Dokumentation nr 681



ÅGRENSKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2024 | [agrenska.se](http://agrenska.se)

# Skelettdysplasier

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

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

”

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

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

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen för skelettdysplasier 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 pseudoakondroplasi 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

**Giedre Grigelioniene**, överläkare och docent vid Klinisk genetik och genomik på Karolinska universitetssjukhuset i Solna

**Ola Nilsson**, överläkare och professor inom barnendokrinologi vid Skelettdysplasi teamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna

**Nikolaos Kiapekos**, överläkare inom barnortopedi på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna

**Agneta Markström**, överläkare och docent vid Sömn och andningscentrum på Akademiska universitetssjukhuset i Uppsala

**Viktor Bjurlid**, fysioterapeut vid Habilitering Frölunda barn och ungdom i Göteborg

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

**Cecilia Warrebäck**, Försäkringskassan

*Medverkande från Mun-H-Center*

**Anna Westerlund**, specialisttandläkare

**Åsa Mogren**, logoped

*Medverkande från Ågrenska*

**Åsa Sunesson**, koordinator

**Anna-Karin Björnström**, 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](mailto:info@agrenska.se)

## Innehåll

Genetik.....	5
Frågor till Giedre Grigelioniene.....	8
Medicinsk information.....	9
Frågor till Ola Nilsson.....	14
Penny har pseudoakondroplasi.....	15
Ortopedi.....	16
Frågor till Nikolaos Kiapekos.....	18
Andningssvårigheter.....	19
Fråga till Agneta Markström.....	22
Arbets- och fysioterapi.....	23
Fråga till Viktor Bjurlid.....	26
Penny har en hoverboard.....	27
Att leva med ett annorlunda utseende.....	28
Frågor till Marizela Kljajić.....	31
Öppenhet om Pennys diagnos.....	32
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder....	33
Syskonrollen.....	35
Penny har två syskon.....	37
Munhälsa och munmotorik.....	38
Frågor till Anna Westerlund.....	41
Försäkringskassan.....	42
Stöd i samhället.....	45
Att hantera vardagen.....	48
FKV – Föreningen För Kortväxta.....	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd.....	51

## Genetik

– Olika symtom är starkt kopplade till olika skelettdysplasier. Därför är det viktigt att få rätt genetisk diagnos fastställd så att rätt undersökningar kan göras. Det säger Giedre Grigelioniene som är docent och barnläkare vid Klinisk genetik och genomik på Karolinska universitetssjukhuset.

En skelettdysplasi innebär en avvikelse i skelettets utveckling. Ordet dysplasi kommer från grekiskans dys – onormal, och plasi – utveckling. Skelettdysplasier omfattar mer än 700 olika tillstånd, som var för sig är sällsynta. Förekomsten av skelettdysplasier är 1 på 5 000 födda, vilket innebär att det föds ungefär 20 barn varje år med en skelettdysplasi i Sverige.

Skelettdysplasier beror på avvikelser i skelettets anläggning, utveckling och tillväxt. Över 90 procent av skelettdysplasierna har en genetisk orsak. Den genetiska förändringen finns i någon av fler än 550 kända gener som på olika sätt är viktiga för skelettets, broskets och bindvävens utveckling.

– Teknikutvecklingen innebär att det hela tiden upptäcks nya gener och diagnoser. Att känna till och kartlägga alla gener är viktigt för diagnostiken. Det gör också att man kan få en bättre förståelse för risker och prognos, säger Giedre Grigelioniene.

### Genetiska variationer

Varje individ har fått hälften av sin arvs massa från mamma och hälften från pappa. Generna finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns cirka 20 000 gener i den hoptvinnade DNA-spiralen. Spiralerne formar 46 kromosomer som i sin tur bildar 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.

Alla människor bär på förändringar, varianter, i arvsmassan. De flesta ger varken upphov till symtom eller sjukdomar. När man talar om sjukdomsorsakande varianter menar man vanligen genetiska förändringar som leder till symptom. En sjukdomsorsakande variant i en gen innebär att basparen har ändrats på det viset, att det påverka bildandet av proteinet som den aktuella genen kodar för.

– Många egenskaper är genetiskt kodade. Cirka 2 000, alltså 10 procent, av alla kända gener styr den komplexa processen att utveckla skelettet. Om det blir en sjukdomsorsakande variant i någon av dessa gener blir det en påverkan på skelettutvecklingen eller dess ämnesomsättning, säger Giedre Grigelioniene.

Olika gener kan påverka olika delar av skelettbildningsprocessen. De olika grupperna av skelettdysplasier är ofta uppkallade efter vilken del av skelettet som är påverkat.

### **Diagnostik**

Det kan vara svårt att ställa diagnos vid olika väldigt sällsynta skelettdysplasier. Genetisk utredning i kombination med röntgenundersökningar är viktiga verktyg för att ta reda på orsaken till tillståndet.

### **Ärftlighet**

Den genetiska förändringen nedärvs på olika sätt för olika skelettdysplasier och ibland uppstår den som en ny förändring. I detta fall är föräldrarna friska och bär inte på anlaget utan förändringen uppstår spontant, utan känd orsak hos fostret. Föräldrarna får i regel inte fler barn med samma mutation. Barnet kan i sin tur föra anlaget vidare till sina barn enligt autosomt dominant nedärvningsmönster. De syskon som inte fått det förändrade anlaget får inte heller tillståndet och kan inte heller föra det vidare till sina barn.

*Autosomt dominant nedärkning* innebär att den ena föräldern har tillståndet, med en typisk och en förändrad gen. Sannolikheten att barnet ärver tillståndet blir då 50 procent. Exempel på skelettdysplasier som ärvs med autosomt dominant nedärkning är akondroplasi, pseudoakondroplasi och osteogenesis imperfecta.

– Det är vanligt att autosomt dominant tillstånd uppstår som nymutationer, säger Giedre Grigelioniene.

Ibland krävs det att båda genkopiorna bär på förändringen, det gäller till exempel vid brosk-hårhypoplasisyndromet och skelettciliopatier. Då är nedärvningsmönstret istället autosomt recessivt. Då är föräldrarna friska bärare av en förändrad genkopia och en frisk genkopia. Vid varje graviditet med samma föräldrapar är det 25 procents sannolikhet att barnet får anlaget i dubbel uppsättning, det vill säga en från varje förälder. Barnet får då tillståndet. I hälften av fallen får barnet det sjukdomsorsakande anlaget i enkel uppsättning, från en av föräldrarna, och blir liksom föräldrarna frisk bärare av anlaget. I 25 procent av fallen får barnet inte tillståndet och blir inte heller bärare av det sjukdomsorsakande anlaget.

Vid *X-kromosombunden recessiv nedärvning* finns genen på X-kromosomen. X-kromosombundet recessivt ärftliga sjukdomar förekommer i huvudsak hos män och nedärvs via vanligen friska kvinnliga bärare av en typisk och en förändrad gen. Söner till kvinnliga bärare av ett sjukdomsorsakande anlag har 50 procents sannolikhet att ärva tillståndet, och döttrar har samma sannolikhet att bli friska bärare av anlaget. En man med en X-kromosombundet recessivt ärftlig sjukdom kan inte överföra den till sina söner, men alla döttrar blir bärare.

– Nedärvningsmönster är helt och hållet kopplat till de olika tillstånden. För att veta hur ärftligheten ser ut hos den enskilda familjen är den genetiska utredningen viktig, säger Giedre Grigelioniene.

### **Fosterdiagnostik**

Det finns möjlighet till genetisk testning av embryon, preimplantatorisk genetisk testning (PGT). Metoden förutsätter att den genetiska förändringen är känd, alltså att man genom provtagning har fastställt vilken typ av mutation som finns i familjen. Vid provrörsbefruktning (IVF) görs en genetisk analys av embryona. Därefter återinförs ett embryo som inte kommer utveckla sjukdomen, i kvinnans livmoder. PGT görs vid universitetssjukhusen i Stockholm och Göteborg.

## Frågor till Giedre Grigelioniene

### **Vår dotter har varit med i en forskningsstudie, hur får vi reda på hur det går med studien?**

– I en forskningsstudie är det ofta så att man vill samla ett visst antal individer. När det gäller sällsynta hälsotillstånd kan det därför ta väldigt lång tid att samla in materialet från alla individer. Jag rekommenderar dig att kontakta den läkare som anmält er till studien och fråga hur det går.

### **Hur ska man tänka kring psykosociala aspekter för barn med en skelettdysplasi?**

– Psykosociala aspekter kan vara besvärliga för alla diagnoser. Det är viktigt att barnet får växa upp med kunskap och förståelse om sitt tillstånd. Självförtroende och självkänsla behöver man arbeta mycket med. För en del barn kan det vara värdefullt att själv få berätta för klassen om sin diagnos för större acceptans.

### **Vilka framsteg görs på behandlingsområdet inom pseudoakondroplasi?**

– Smärta är en utmaning tyvärr. Det forskas en del men ännu har vi ingen evidens för nya behandlingar.

### **Ska vi screena barnen för inre organmissbildningar?**

– När vi känner till diagnosen vet vi mer. Vid diagnoser med många olika symtom eller okänd diagnos screenar vi hjärta, hjärna, buk och njurar. Mycket är diagnosspecifikt. Vid diagnostisk utredning ska vi alltid kontrollera livsviktiga organ första gången och vid upptäckta missbildningar regelbundet.



## Medicinsk information

– Gemensamt för alla skelettdysplasier är påverkan på skelettet med ledfelställningar och nedsatt rörlighet som följd. Många skelettdysplasier orsakar kortväxthet, men inte alla. Det finns en stor variation i symtom och svårighetsgrad mellan olika tillstånd. Det säger Ola Nilsson som är professor och överläkare på Skelettdysplasiteamet vid Astrid Lindgrens barnsjukhus.

### Hur ben bildas och växer

I stort sett allt skelett förutom skallbenet anläggs som brosk. När barnet växer mineraliseras och omvandlas brosket succesivt till ben. Skelettet består bland annat av rörben. Rörbenen är de långa och smala skelettdelarna som finns bland annat i armar och ben och som utgörs av två ändar och ett skaft. I änden av benet finns ledbrusk och epifysen som är en benkärna. Närmast under epifysen ligger tillväxtzonen, även kallad fysen. Benet växer genom att det under barnets tillväxtår hela tiden bildas nytt brosk i tillväxtzonerna.

I tillväxtzonen finns kondrocyter, broskceller, som delar sig och formerar långa "myntullar" av celler som bildar en matrix. Cellerna ökar också i storlek, de hypertrofierar. Under hypertrofieringen mineraliseras brosket och omvandlas sedan till ben.

– Brosket sväller och knuffar på så sätt epifysen från diafysen och gör att benet växer på längden, säger Ola Nilsson.

Bentillväxten fortsätter fram till slutet av puberteten, då pubertetshormonerna gör att tillväxtbrosket mognar och slutar bilda nytt brosk.

### Faktorer som reglerar tillväxt

Det finns många faktorer som är viktiga för nybildningen av ben. En sådan faktor är hormoner. Ett hormon är ett ämne – en budbärare – som tillverkas i en körtel i kroppen och transporteras via blodet till ett annat ställe i kroppen. Där utövar det sin effekt. Sköldkörtelhormon, tillväxthormon, östrogen och androgen är alla viktiga hormoner för tillväxten.

Även olika proteiner som stimulerar tillväxt påverkar hur benbildningsprocessen fungerar. Till exempel är *FGFR3* en tillväxtfaktorreceptor som fungerar som en broms på tillväxten. Denna broms är extra stark vid till exempel akondroplasi och hypokondroplasi.

– Hormonella och systemiska faktorer påverkar tillväxtbrosket. Förändringar i gener som styr dessa faktorer är orsaken till många skelettdysplasier, säger Ola Nilsson.

Genetiska variationer i genen *FGFR3* har en stor bredd i fenotyp, symtombild. Det kan röra sig i spektrumet från isolerad kortväxthet till extrem långvuxenhet med annan organpåverkan.

### **Symtom vid olika skelettdysplasier**

Olika skelettdysplasier leder till avvikelser i olika delar av kroppen. De flesta skelettdysplasier leder till olika grader av kortväxthet. Tillväxten är ofta oproportionerlig så att vissa delar av skelettet växer mer än andra. Det kan till exempel förekomma korta armar och ben, men opåverkad bälttillväxt. De områden som oftast är berörda är:

- ben och armar
- händer och fötter
- ryggrad och bröstorg
- skalle, ansikte och käke
- tänder.

### **Kollagen typ 2-sjukdomar**

Genen *COL2A1* kodar för proteinet kollagen typ 2. Det är det huvudsakliga kollagenet i den broskmatrix som är viktigt i benbildningsprocessen. Förändringar i *COL2A1* orsakar en stor grupp skelettdysplasier som till exempel akondrogenes, hypokondrogenes, Kniest syndrom och Sticklers syndrom.

Vanliga symtom vid kollagen typ 2 sjukdomar är:

- kortväxthet, framför allt kort bål och kort hals
- litet mellanansikte
- liten käke (mikrognati)
- läpp-käk-gomspalt
- instabil nacke
- ledsymtom
- uttalad närsynthet och risk för näthinneavlossning

- hörselnedsättning.

### **Metafysära skelettdysplasier**

Vid metafysära skelettdysplasier finns det en påverkan på metafysens funktion, det vill säga benet under tillväxtzonen. Påverkan sker framför allt då brosket ska omvandlas till ben. Schmidts koondrodysplasi och brosk-hårhypoplasisyndrom är exempel på metafysära skelettdysplasier.

Vanligt vid Schmidts chondrodysplasi är:

- normalstor vid födseln
- böjda ben (genu varum) efter gångstart och vaggande gång
- felställningar i knä och höfter
- vuxenlängd 135-160 centimeter.

Vanligt vid brosk-hårhypoplasisyndromet är:

- liten vid födelsen
- uttalat korta armar och ben
- små händer och fötter
- Hirschsprungs sjukdom (tarmsjukdom)
- tunt hår, ögonbryn och fransar
- lösa ligament särskilt i handleder och fotleder
- immundefekter av varierande grad
- viss ökad risk för vissa tumörsjukdomar
- vuxenlängd 100–150 centimeter.

### **Akromikrisk dysplasi**

Akromikrisk dysplasi orsakas av en förändring på genen *FBN1* vilket påverkar bindväven. Vanligt vid akromikrisk dysplasi är:

- små händer och fötter och små fingrar och tår (brakydaktyli)
- karakteristiska ansiktsdrag som rund ansiktsform markerade ögonbryn, liten käke (mikrognati) och liten näsa med uppsvängd spets
- stela leder
- påverkan på andra organ
- vuxenlängd 130–135 centimeter.

### Skelettciliopatier

Skelettciliopatier är en stor grupp av sjukdomar. De orsakas av förändringar på gener som har betydelse för komponenter i de primära cilierna (flimmerhåren). Dessa är bland annat viktiga för hur cellen orienterar sig. Skelettciliopatier utgör en undergrupp av ciliopatier som kännetecknas av distinkta skelettförändringar. Vanligt vid skelettciliopatier är:

- liten bröstorg med risk för andningssvikt
- kortväxthet med korta armar och ben
- polydaktyli (extra fingrar och/eller tår)
- ofta påverkan på andra organ som njure, lever, ögon, hjärta och hjärna.

### Melorheostos

Melorheostos tillhör en grupp av tillstånd med genetiska förändringar som är mosaiska. Det innebär att de inte drabbar alla celler. Melorheostos kännetecknas av en förtjockning av det kortikala benet som utgör benets yta. Det förtjockade benet kan ha utseendet av droppande stearin. Smärta är ett vanligt förekommande symptom.

– Det är ganska ny kunskap att melorheostos kan orsakas av mutationer i *MAP2K1*-genen eller *MEP*-generna, säger Ola Nilsson.

### Diagnostik

Vid misstanke om skelettdysplasi görs en noggrann genomgång av familje- och sjukdomshistorian. Barnets tillväxt med längd, vikt, huvudomfång och kroppsproportioner är viktiga komponenter för att förstå hur tillväxtbrosket fungerar. Ofta görs även en genetisk utredning.

– Även om den genetiska förändringen är känd påverkar den brosket väldigt individuellt. Därför är det viktigt med bra mättekniker för att följa tillväxten, säger Ola Nilsson.

I stående mäts längden med en stadiometer. Barn som är under två år mäts i liggande. Även sitthöjd och armspann är viktiga mått som tas vid besök hos skelettdysplasiteamet.

– Det görs även en läkarundersökning då vi också röntgar och fotograferar för att noga kunna följa barnet under tillväxten, säger Ola Nilsson.

### **Multidisciplinär behandling**

Barn med skelettdysplasi träffar team som består av många olika professioner, till exempel barnendokrinolog, barnortoped, barnradiolog, fysioterapeut och arbetsterapeut. Detta för att kunna utforma en individuell behandlingsplan för varje enskilt barn. Teamet remitterar barnet till specialister efter behov och vid besök får familjen förutom läkare träffa fysioterapeut och arbetsterapeut.

– Anpassningar av miljön omkring barnet är en viktig del. I övrigt planeras behandling och anpassningar efter varje barns individuella behov, säger Ola Nilsson.

### **Forskningsstudier**

Skelettdysplasiteamet gör beskrivande studier och uppföljningar systematiskt. Det är värdefullt för att samla information om sällsynta hälsotillstånd.

– På det sättet bygger vi på kunskapen, säger Ola Nilsson.

Det finns även olika behandlingsstudier som i regel drivs av läkemedelsföretag. Det är studier som tar lång tid och som följer olika faser. Lästips för den som är intresserad av att hålla sig uppdaterad om aktuella studier:

- [clinicaltrials.gov](https://clinicaltrials.gov)
- [clinicaltrialsregister.eu](https://clinicaltrialsregister.eu)
- [researchweb](https://researchweb.se)
- [Centrum för sällsynta diagnoser – CSD](https://www.csd.se)
- Patientföreningar (svenska, nordiska och internationella).

## Frågor till Ola Nilsson

### **Kan man på något sätt behandla för att bibehålla ledbroskets funktion?**

– Det finns inga specifika behandlingar för det tyvärr.

### **Varför finns det ingen psykolog i Skelettdysplasiteamet?**

– Vi jobbar på det, men det är en enorm brist på både psykologer och kuratorer i vården. Vi kan se att det finns stora behov. Alla familjer hamnar i en kris och vi ser behoven både hos föräldrarna och senare hos barnet. Ofta finns det möjlighet att söka psykologhjälp via till exempel habiliteringen.

### **Det finns ett preparat som heter Resveratrol som eventuellt kan fungera smärtlindrande, fungerar det?**

– Det finns ingen evidens för att det fungerar. Resveratrol är en antioxidant som bland annat finns i skalet på röda vindruvor. Det sägs kunna minska celldöden i lederna vilket ger ökad rörlighet. Det är ett receptfritt hälsokostpreparat. Det finns inga pålitliga bevis för att det fungerar.

### **Vem ska man vända sig till för att se hur forskningen går framåt?**

– Vänd er till Skelettdysplasiteamet eller till Klinisk genetik vid närmaste universitetssjukhus. Man kan också själv hålla sig uppdaterad på [clinicaltrials.gov](https://clinicaltrials.gov) och [researchweb](https://researchweb.se).

## Penny har pseudoakondroplasi

Penny, 7 år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Emma, pappa Magnus och storasyster Joline, 9 år. Kvar hemma med mormor och morfar fanns lillasyster Nicole, 2 år.

Ett och ett halvt år efter att Emma och Magnus fick sitt första barn Joline, föddes lillasyster Penny. Både graviditet och förlossning gick bra. Familjen fick komma hem och inleda en intensiv vardag med två små barn.

– Jag hade en liten känsla av att det var något med Penny. Hon var väldigt missnöjd hela det första året och utvecklingen gick trögt, säger Emma.

Penny började krypa när hon var ett och ett halvt år och gick först när hon var närmare två. Emma och Magnus hörde sig för på BVC, men läkaren lugnade dem och sa att Penny nog bara var lite sen i utvecklingen.

– Vi var inte helt nöjda med det svaret. Pennys tillväxtkurva hade också börjat dala, säger Magnus.

När Penny var två år begärde Emma och Magnus att få träffa en ortoped. Den största anledningen till det var att Penny hade börjat visa att hon hade ont.

– Det stora fokuset för oss då var att få slut på smärtan. Hon var duktig på att göra sig förstådd. Hon sa att hon hade ont och pekade mycket mot benen, säger Emma.

Ortopeden tog föräldrarnas oro på allvar och bekräftade att något inte stod helt rätt till. Familjen fick komma till barnendokrinmottagningen på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg. Där tog man beslut om vidare genetisk utredning och röntgenundersökningar. I första skedet misstänktes en mycket allvarlig muskelsjukdom.

– Trots att ingen egentligen visste vad det var fick vi veta att Penny troligen skulle bli rullstolsburen och inte leva till vuxen ålder. Vi fick leva i ovisshet i flera månader. Året Penny skulle fylla fyra år fick hon diagnosen pseudoakondroplasi. Då var det en lättnad, säger Magnus.

Pennys armar och ben är mest påverkade, med eftersom pseudoakondroplasi är en brokssjukdom påverkas också alla leder.

– Beskedet innebar samtidigt en stor sorg. Att Penny kommer vara kortväxt är en sak som går att acceptera och som hon kan få anpassningar för. Det som är värre är smärtan. Vi inser att hon kommer att ha ont i hela sitt liv, säger Magnus.

## Ortopedi

– Syftet med den kirurgiska behandlingen är att förbättra den fysiska funktionen och minska smärtan. Det säger Nikolaos Kiapekos som är överläkare inom barnortopedi på Astrid Lindgrens barnsjukhus.

Vid konstaterad skelettdysplasi görs regelbundet noggranna bedömningar av tillväxt, kroppsproportioner och röntgenbilder. Bedömningarna ligger till grund för förebyggande åtgärder och behandling.

### **Bedömning av kroppens proportioner**

Ett viktigt verktyg för att följa barn med skelettdysplasi är olika bedömningar av kroppens proportioner. Vid uppföljningsbesök mäts förutom längd även armspann, sitthöjd och benlängd. En systematisk röntgenutredning där man tar bilder på många delar av kroppen görs också regelbundet. Röntgenbilderna är viktiga eftersom det är vanligt att det finns en påverkan på det axiella skelettet. Det axiella skelettet omfattar de delar av skelettet som inte är armar och ben. Vid akondroplasi och osteogenesis imperfecta är det till exempel vanligt med en förstorad skalle. Det är också vanligt med avvikelser i ryggkotorna, som till exempel kan vara korta eller oregelbundna. Det kan också förekomma skillnader i bendensitet. Vid osteogenesis imperfecta är det vanligt med minskad bentäthet, till skillnad mot osteopetrosi då det är vanligt med ett förtjockat skelett.

### **Icke-kirurgisk behandling**

För att behålla rörlighet i stela leder är fysioterapeutisk behandling viktigt. I den icke-kirurgiska behandlingen ingår även behandling med ortoser och seriegipsning.



– Vid många tillstånd är också medicinsk behandling en viktig del, säger Nikolaos Kiapekos.

### **Kirurgisk behandling**

Kirurgisk behandling kan vara aktuellt vid olika skelettdysplasier. Det är vanligt att det görs korrigerande osteotomier (benkirurgi) samt korrigerande av skolios (sned rygg) eller kyfos (kutryggighet). Syftet med den kirurgiska behandlingen är att förbättra den fysiska funktionen och minska smärtan. Felställningar i händer och fötter kan också korrigeras med en extern fixator. Det innebär en utanpåsittande ställning som fästs med skruvar i benet. Korrigerande av felställningar kan också göras i kombination med en benförlängning.

### **Benförlängning**

Vid kortväxthet är det möjligt att göra en benförlängning. Ett första steg i en benförlängning är att kirurgen orsakar en fraktur i benet. Efter en vecka börjar man förlänga benet vid platsen för frakturen och det bildas nytt ben. Med hjälp av en metallställning som håller isär bendelarna kan man förlänga benet en millimeter per dag. Själva processen att förlänga benet är sällan smärtsam i sig. Däremot är det vanligt med smärta i muskler och ligament som finns runt benet.

– Det är jätteviktigt med noggrann uppföljning och frekventa besök hos fysioterapeut under benförlängningen. Börjar det göra ont avbryter vi även om vi inte nått till önskat antal centimetrar. Det går att försöka igen efter en tid, säger Nikolaos Kiapekos.

Benförlängning går att göra även i vuxen ålder. Många väntar tills barnet självt kan få ta beslutet.

### **Guided growth**

Guided growth, eller styrd tillväxt är en metod som genom tillfälligt tryck över tillväxtplattan med så kallade 8-plattor och skruvar stoppar benets tillväxt. Om det finns en felställning, som till exempel hjulbenthet, kan man genom att stoppa tillväxten på ena sidan av benet räta upp benet när den andra sidan växer.

– Hos barn med skelettdysplasier påbörjar man korrigerande tidigt, dock inte för tidigt. För många barn kan till exempel hjulbenthet växa bort av sig själv. För att undvika kirurgi i

onödan väntar man ofta tills barnet är i sexårsåldern, säger Nikolaos Kiapekos.

## Frågor till Nikolaos Kiapekos

### **Har benförlängning som behandling förbättrats?**

– Det tar fortfarande lång tid, men vad gäller smärta är det mycket bättre idag. Det går också att belasta benet direkt under benförlängningen, så de flesta barn går i skolan som vanligt under behandlingstiden.

### **Går det att göra en benförlängning vid hjulbenthet?**

– Då är det viktigt att först korrigera hjulbentheten. Antingen med en akut korrigerande, det vill säga skruvar och plattor, eller med en extern fixator på utsidan av benet.

## Andningssvårigheter

– Vid andningssvårigheter är det viktigt att göra en nattlig andningsregistrering för att ta reda på orsaken och sätta in rätt behandlingsåtgärder. Det säger Agneta Markström som är docent och överläkare och utreder och behandlar barn i behov av andningsstöd på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

Hjärnan och kroppens vävnader behöver syrgas för att fungera. Syrgas finns i luften vi andas in. När syrgasen har tagits upp i kroppen bildas koldioxid som kroppen sedan blir av med i utandningsluften. Regleringen av andningen sker i *hjärnstammen* som är en förlängning av ryggmärgen. Den viktigaste andningsmuskeln är *diafragman* som sköter den största delen av inandningen. När vi andas använder vi också våra *interkostalmuskler*. De sitter mellan revbenen och gör att brösthålans volym ökar. När luften når lungorna sker själva gasutbytet och luften syresätts.

– Barn med skelettdysplasier kan ha en annorlunda anatomi i bröstkorgen som gör att lungfunktionen blir nedsatt. Lungorna får i sig mindre luft i varje andetag vilket påverkar både lungor och bröstkorg, säger Agneta Markström.

### Lungpåverkan

Påverkan på andningsmuskulaturen kan också ge en försämrad hostkraft. Vi hostar och harklar oss dagligen för att transportera bort slem från lungorna. Med nedsatt hostförmåga samlas slemmet i lungan och ger risk för övre luftvägsinfektioner.

– Vid en del skelettdysplasier finns det också en påverkan på cilierna. Cilier är små flimmerhår som transporterar bort slem. Vid dessa tillstånd är risken för lungpåverkan större, säger Agneta Markström.

### Orsaker till andningsbesvär

Andningssvårigheter som leder till utdragna och upprepade övre luftvägsinfektioner påverkar vardagen mycket. Agneta Markström uppmanar föräldrarna att begära att en utredning av besvären görs då de kan bero på många olika orsaker som till exempel:

- förstorade halsmandlar och/eller tonsiller/adenoider (körtlar bakom näsan)
- central andningsstörning som beror på förändringar i hjärnstammen
- förändringar i bröstkorgen (på grund av till exempel skolios eller kyfos).

### **Sömnapné**

Sömnapné innebär andningsuppehåll under sömnen.

Sömnapné kan vara obstruktiv eller central. Att den är obstruktiv innebär att det finns hinder för andningsvägarna, till exempel förstorade halsmandlar. Det leder ofta även till kraftiga snarkningar. Vid central sömnapné beror andningsuppehållen på en påverkan på hjärnstammen.

– Det är viktigt att ta reda på orsaken till uppehållen för att kunna behandla. Sömnapné inverkar på barnens sömn med små korta uppvaknanden vilket kan påverka deras prestation dagtid, säger Agneta Markström.

### **Påverkan på rygg och bröstorg**

Sneda ryggar påverkar också lungorna. Om det utvecklas en skolios, som är sned rygg i sidled, eller kyfos, kutryggighet, är det viktigt att följas både av en ortopedklinik och en andningsklinik.

– Sneda ryggar går att åtgärda med kirurgi. Får barnet uttalade andningssvårigheter på grund av den sneda ryggen kan barnen behöva andningsstöd under sömn, säger Agneta Markström.

### **Sömnpåverkan**

Problem med andningen påverkar även sömnen. I Sverige har 25–30 procent av vuxna sömnsvårigheter. Insomni innebär svårigheter att somna eller bibehålla sömn och finns hos 14 procent kvinnor och 7 procent män. Sömnstörningar kan ha olika orsaker till exempel:

- låg syresättning
- svettning
- obehag och smärta
- munandning/snarkning.

Eftersom unga människor ofta somnar sent och är trötta på morgonen får många en dygnsförskjutning.

– Dessa ungdomar kan ha nytta av att medicinera med melatonin, vilket är ett kroppseget hormon, för att stabilisera sömnen. Det viktigaste är dock rutiner och att vistas i dagsljuset, säger Agneta Markström.

### **Utredning av andningspåverkan**

För att utreda sömnapné görs registreringar av andningen under sömn. Vid en nattlig andningsregistrering tittar man även på syremättnad och puls under sömnen. Om syresättningen går ner under 90 procent under långa stunder är det ohälsosamt för hjärta och kärl. Med en polysomnografi kan man även se de olika sömnstadierna och hur ofta barnet vaknar under natten.

### **Andningsstödjande behandling**

Vid konstaterad begynnande andningsproblematik finns det ett antal behandlingar att tillgå. Många använder en PEP-mask som innebär att man andas mot ett motstånd. Det bidrar till att lungorna vidgas vilket förhindrar slembildning. En fysioterapeut kan hjälpa till med olika andningsövningar som mobiliserar slem.

En hostmaskin hjälper också kroppen att hosta upp och mobilisera slem från de centrala luftvägarna.

– Hostmaskinen kan användas dagligen, oavsett om barnet har en pågående infektion eller ej. Det hjälper bröstkorgen att bibehålla sin rörlighet och underlättar för lungorna, säger Agneta Markström.

Det finns flera olika typer av andningsmasker för andningsstöd, så kallad *icke-invasiv ventilation*. Med en CPAP- eller BiPAP-maskin får barnet hjälp att ta större andetag vid varje inandning. För många räcker det att behandla på natten för att slippa andningsstöd dagtid.

## Fråga till Agneta Markström

### Hör tillfälliga andningsuppehåll ihop med övervikt?

– Vid sömnapné hos vuxna är det i 90 procent av fallen kopplat till övervikt. Hos barn beror det i huvudsak på en bakomliggande diagnos. Orsaken till sömnapné är vanligen stora halsmandlar eller förstora körtel bakom näsan, eller att barnet har en anatomisk förändring av ansiktet och övre luftvägen.

## Arbets- och fysioterapi

– På habiliteringen arbetar vi med att förbättra funktion och förebygga framtida svårigheter. Med hjälpmedel och anpassningar kan vi skapa förutsättningar för delaktighet. Det säger Viktor Bjurlid som är fysioterapeut på Habilitering Frölunda barn och ungdom i Göteborg.

När ett barn remitteras till barn- och ungdomshabiliteringen följs barnet fram till 18 års ålder. Bland annat fysioterapeut, arbetsterapeut och logoped ingår bland professionerna som kan delta i uppföljningen. Till grund för fysioterapeutens insatser ligger en bedömning av barnets förutsättningar för rörelse, funktion, aktivitet och delaktighet. Vid ett besök utgår fysioterapeuten från den motoriska utvecklingen. Man tittar till exempel på hur väl barnet kontrollerar huvudet, rullar, sitter, kryper, står och går. De allra flesta barn utan funktionsnedsättning uppnår de motoriska milstolparna i femårsåldern. Barn med olika funktionsnedsättningar har ofta en försenad motorisk utveckling.

– Vi jämför med den normala motoriska utvecklingen, men barnet måste inte uppnå varje steg för att komma vidare. En del barn med motoriska funktionsnedsättningar lär sig inte att krypa utan rullar eller hasar sig fram i stället, säger Viktor Bjurlid.

### Behandling vid andningssvårigheter

Styvhet i bröstkorgen och skolios är bidragande orsaker till nedsatt lungfunktion. Det kan medföra svårigheter att hosta upp slem. Motståndsandning är en viktig behandling vid försvagad andningsmuskulatur och lungfunktion. Mer luft in i lungan gör det lättare att få upp mer slem. Andningsträning kan utföras med en så kallad PEP-mask/PEP-pipa med en motståndsväntil. Andningsträning kan också till exempel bestå av att blåsa bubblor med ett sugrör. För att få upp och transportera bort slem kan en del ha behov av inhalationer av koksalt.

– Även enkla lekar som att blåsa upp ballonger är bra träning för lungorna, säger Viktor Bjurlid.

### **Behandling av leder och rygg**

Vid risk för felställningar och skolios är ortoser och korsetter bra hjälpmedel både för behandling och för att stötta barnet så att kraft kan läggas på rätt saker. En korsett kan fördröja skoliosen, men kan inte göra ryggen rak igen. Det finns mjuka och hårda korsetter. En ortopedingenjör och ortopedtekniker hjälper till att hitta rätt sort och individanpassa korsetten.

– Alla ortopedtekniska hjälpmedel måste sitta bra, annars gör de ingen nytta. Därför är inprovningsperioden väldigt viktig, det kan behövas många justeringar, säger Viktor Bjurlid.

### **Stående och sittande**

Det finns många fördelar med att komma upp i stående. Det är viktigt för rörligheten i fot-, höft- och knäleder. Den belastning på skelettet som ståendet innebär är viktigt och minskar risken för att ryggen ska utveckla skolios. Att stå är också bra för lungfunktionen och för mag- och tarmfunktionen.

Ett viktigt begrepp när det gäller både sittande och liggande är 24-timmars positionering. Ett bra sittande och liggande är viktigt under hela dygnet för att undvika felställningar.

– Därför är det viktigt att tänka till. Hela dygnet räknas när det kommer till positionering, säger Viktor Bjurlid.

### **Hjälpmedel för ökad delaktighet**

När fysioterapeuten hjälper familjer står barnets funktion i vardagen alltid i centrum. Barn med funktionsnedsättning har genom rehabiliteringen tillgång till olika hjälpmedel. Målen med hjälpmedlen är att kompensera för de motoriska svårigheterna och träna barnens färdigheter, öka barnens delaktighet och välbefinnande samt att förbättra och vidmakthålla barnets kroppsliga funktioner.

Tips! Reglerna för hjälpmedel är annorlunda i Norge och fler hjälpmedel säljs begagnade. Leta begagnade hjälpmedel på andrahandsmarknaden i Norge [finn.no](https://www.finn.no).

### **Anpassningar i hemmet**

Att skapa förutsättningar för delaktighet under hela livet är ett ständigt pågående arbete och behöver påbörjas redan när barnet är litet. Vid en funktionsnedsättning kan det behövas olika hjälpmedel och anpassningar i bostad och skola. Det kan



till exempel handla om ett höj- och sänkbar handfat, anpassad toalettsits, anpassade trappsteg och att möjliggöra att tända och släcka lampor. Anpassningar och hjälpmedel i skolmiljön är skolans ansvar. Habiliteringen och Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM, kan hjälpa till och ge tips och råd om vad som kan behövas. Exempel på anpassningar i skolmiljö:

- höj- och sänkbar stol
- vattenblandare med lång arm
- dörröppnare
- anpassningar av matsal för självständighet.

– Be arbetsterapeuten på habiliteringen om hjälp för att få tips på bra anpassningar, säger Viktor Bjurlid.

### **Att få sitt rörelsebehov tillgodosett**

En viktig uppgift för en fysioterapeut är att hjälpa till att hitta fritidsaktiviteter och träning som barnet tycker om. Barn behöver fysisk aktivitet minst en timme per dag. Helst ska aktiviteten innefatta både fysisk rörelse och social interaktion med andra.

– Idag pratar vi om funktionell träning, alltså att barnet övar på vardagliga aktiviteter utefter sina individuella förutsättningar.

Det är viktigt att leka in träningen med barnet. Det är precis som för oss vuxna, det är svårare att träna om det inte är roligt, säger Viktor Bjurlid.

Många barn med funktionsnedsättningar kommer ofta inte upp i samma aktivitetsnivå som jämnåriga.

– Därför behöver man tänka till lite. Det behöver finnas förutsättningar för att alla kan vara med och vara delaktiga, säger Viktor Bjurlid.

### **Rörelse i vardagen**

Viktor Bjurlid uppmanar föräldrarna att tänka brett, den bästa träningen är den som blir av. Genom att anpassa sin vardagssituation kan man skapa utmanande aktiviteter som stimulerar barnet till mer rörelseglädje. Träning kan till exempel vara att ta trapporna i stället för hissen, bada, plocka ur diskmaskinen eller att gå ut i naturen på helgerna.

– Tänk rörelse i portioner under hela dagen och försök att vara tillsammans med barnet i träningen. Barn gör som vi gör, inte som vi säger, avslutar Viktor Bjurlid.

**Tips på var man hittar bra aktiviteter:**

Idrottsföreningar och paraidrottsföreningar

<https://parasport.se/tranaochtavla/borjaparame.se>

Gympa

<https://www.friskissvettis.se/traning/barnochfamilj>

<https://www.gymnastik.se/verksamheter/paragymnastik/alla-kan-gympa>

FAR-mottagningar – Fysisk aktivitet på recept

## Fråga till Viktor Bjurlid

**Hur kan man få hjälpmedel beviljat?**

– Ett stort problem idag är att de hjälpmedel som är förskrivbara inte är de som familjerna bäst behöver. Mitt tips är att trycka på hinder för barnets möjlighet till delaktighet i samhället. Det går att förskriva andra hjälpmedel också men det är besvärligt och ofta är det ekonomin som styr. Det kan vara bra att ha en dialog med en konsulent på hjälpmedelscentralen för att se vilka behov som barnet har och hur man ska lösa dem. Ibland kan de ha kunskap om vilka hjälpmedel som finns men som inte är förskrivningsbara utan man får köpa själv. Samma sak med arbetsterapeut och fysioterapeut på habiliteringen, de kan ha kunskap om billiga hjälpmedel som man kan köpa själv om det inte går att få allt förskrivet.

## Penny har en hoverboard

Familjen fick snabbt efter fastställd diagnos kontakt med skelettdysplasierteamet på Karolinska och med habiliteringen. Fysioterapeuten på habiliteringen använder teamet i Stockholm för råd och hjälp.

– Alla fysioterapeuter vi har träffat har varit helt fantastiska och hjälpt Penny med olika övningar. Det som är frustrerande är att det inte finns några behandlingar, säger Magnus.

Det är viktigt att Penny inte överanstränger sig under en dag. Då får hon mer smärta på kvällen. Penny har skolios och hon sover med en ortos på benet. Både skoliosen och Pennys sneda ben behöver så småningom rätas ut.

– Ibland vaknar hon på morgonen och är stel eller har ont. Märkligt nog är det oftast på måndag morgon när hon ska i väg till skolan, säger Magnus.

Under Pennys år i förskolan gjordes anpassningar som att höja sandnivån i sandlådan så att det blev lättare för Penny att ta sig i och ur. Hon hade också en egen cykel utomhus.

– Då kunde Penny ta sig fram i kompisarnas tempo. Vi hade en rektor på förskolan som var helt fantastisk och som stred för Pennys rättigheter. Även pedagogerna gjorde alltid lite extra för henne, säger Emma.

För Emma och Magnus är det viktigt att Penny tar sig fram på ett sätt som spar energi, men som ändå gör henne delaktig. Från habiliteringen finns bara rullstol som hjälpmedel, något som inte passar en aktiv gående sjuåring.

– Idag har Penny en ombyggd hoverboard\* som hon tar sig fram med. Hon sitter och styr den med spakar, säger Magnus. I skolan har hon en springcykel för att hänga med i klasskamraternas tempo.

– Vi har fått vara lite påhittiga och komma fram till olika lösningar själva, säger Emma.

\* En hoverboard är en typ av eldriven balansscooter.

Penny trivs för det mesta i skolan. Hon är med på allt och på gymnastiken är det anpassat så att det alltid finns alternativ

som fungerar för Penny. Hon är omtyckt och har kompisar i skolan.

– Hon leker också och har roligt med sina systrar, säger Emma.

## Att leva med ett annorlunda utseende

– Många personer som lever med ett annorlunda utseende får oönskad 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 utseende.

### Självkänsla och kroppsideal

Självbilden är den samlade bilden av hur en person uppfattar sig själv. Det finns alltså mycket annat än utseende 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. Särskilt unga utsätts mycket för den här utseendekulturen genom sociala medier, säger Marizela Kljajić.

Missnöje med den egna kroppen 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 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 om våra kroppar. Genom att utmana stereotypa 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.

– Ur 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, 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 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.

### **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. Kirurgen 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 stark 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 skelettciliopati”. 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.

**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.

**Frågor till Marizela Kljajić****Hur kan man stärka sitt barns självkänsla?**

– Att bygga en stark självkänsla handlar mycket om att inte låta sig styras av yttre faktorer. Försök att ha ett öppet samtalsklimat hemma där ni diskuterar sådant som likes i sociala medier eller bekräftelse. En person med en stark självkänsla behöver inte alltid få komplimanger till exempel. Då låter jag andra definiera mitt värde. En stark självkänsla ska istället komma inifrån – jag är tillräcklig just som jag är. En av de viktigaste gåvor vi kan ge våra barn är att lära dem att möta motstånd. Förstärk själva ansträngningen oavsett resultat.

**Hur kan vi få hjälp med psykologiskt stöd till vårt barn?**

– Det finns en stor brist på samtalsstöd som också är insatta i komplexa sällsynta hälsotillstånd. Konsekvensen av att leva med diagnosen är viktigt att få prata om. Om ni är kopplade till ett specialistvårdsteam kanske de kan erbjuda psykolog- eller kuratorshjälp på mottagningen.

## Öppenhet om Pennys diagnos

Emma och Magnus berättar att de har varit öppna med Pennys diagnos, både i samtal med Penny själv och med omgivningen. De är övertygade om att det är viktigt med kunskap för att stärka Pennys självkänsla tidigt.

– Penny säger själv att hon är kortvuxen och har ont i sina ben. Hon lägger ingen värdering i det. Hon har ännu inte upplevt något negativt kopplat till hennes diagnos socialt förutom att hon inte riktigt hänger med kompisar och att hon är ett huvud kortare, säger Magnus.

Förutom att ha ett öppet samtalsklimat hemma och ett stort kontaktnät vill föräldrarna hitta samtalsstöd till Penny.

– Hemma i familjen och bland våra vänner finns tryggheten. Men vi saknas psykologkompetens där Penny kan få prata och blir stärkt inför tonåren, säger Emma.



## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

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

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

### Delaktighet

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

### Allmänna mål för familjevistelsen

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

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar hos den som vet vad som ska hända och vilka förväntningar 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](https://www.agrenska.se).

### Länktips

[skolverket.se](https://www.skolverket.se) – Skolverket

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

[symbolbruket.se](https://www.symbolbruket.se) – webbtjänst för bildstöd

[specialnest.se](https://www.specialnest.se) – webbtidning som bevakar neuropsykiatri

[attention.se](https://www.attention.se) – intresseorganisation för personer med npf

[funkamera.se](https://www.funkamera.se) – hjälpmedel och pedagogiska verktyg

[lekakademin.se](https://www.lekakademin.se) – lärande och utvecklande leksaker

[varsam.se](https://www.varsam.se) – hjälpmedelsbutik

[komikapp.se](https://www.komikapp.se) – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

[lekolar.se](https://www.lekolar.se) – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel

[abcleksaker.se](https://www.abcleksaker.se) – fina, roliga och pedagogiska leksaker

[hattenforlag.se](https://www.hattenforlag.se) – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

[nyponochviljaforlag.se](https://www.nyponochviljaforlag.se) – bokförlag med lättläst litteratur

## Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation. Den är ofta livets längsta 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 sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter". Det kan handla om sorg över att inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

## **Läs mer om syskon**

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

## Penny har två syskon

Storasyster Joline har alltid varit vid Pennys sida. Hon är väldigt stöttande och beskyddande mot sin syster.

– Hon är som en liten extramamma. Penny har tagit mycket av vår tid och Joline har fått stå lite i skuggan. Det är något vi har reflekterat över de senaste åren. Det blev också en omställning när vi fick lillasyster Nicole. Vi försöker att balansera syskonrollerna, säger Emma.

Tv-spel och Roblox är stora intressen för Penny och hon leker mycket tillsammans med sin syster. Joline spelar både basket och fotboll. Trots att Penny gärna också hade velat vara med i någon lagidrott sätter hennes fysiska begränsningar stopp.

– Det går inte, hon hänger inte med och det blir en för stor påfrestning för benen. Vi försöker få henne att vilja gå i simning. Hon är också väldigt intresserad av skådespeleri. Vi ska ansöka om en första dramaklass till sommaren, säger Magnus.

## Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger specialisttandläkare Anna Westerlund som föreläser tillsammans med logoped Åsa Mogren. 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](https://mun-h-center.se) och via [MHC-appen](#).

### Munhälsa vid skelettdysplasier

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med skelettdysplasier:

- litet mellanansikte
- trånga andningsvägar
- bettavvikelser
- sent tandframbrott och sen tandväxling

- emalj- och tandavvikelser.

I MHC-basen finns 70 personer med akondroplasi. För andra skelettdysplasier finns enstaka registreringar.

#### *Bettavvikelser*

Det finns en ökad förekomst av olika bettavvikelser hos barn med skelettdysplasier. Vanliga bettavvikelser är till exempel underbett, öppet bett och hög och smal gom.

– Olika orsaker till bettavvikelserna kan vara ansiktets anatomi det vill säga att hela käken står fel, till exempel att överkäken är tillbakasatt. Bettavvikelser kan också bero på att enstaka tänder har en felaktig position, säger Anna Westerlund.

Bettavvikelser kan behandlas med olika avtagbara tandställningar i växelbettet, perioden när barnet går från mjölk tänder till permanenta tänder. När alla permanenta tänder har vuxit fram går det att behandla med enbart fast apparatur eller i kombination med käkkirurgi.

#### **Förebyggande tandvård**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma i gång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluortandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Goda kostvanor är viktigt. Tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

– Rutiner är viktigt för många barn och det gäller särskilt hur man lär sig att hålla rent sina tänder, säger Anna Westerlund.

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

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

#### Att tänka på:

- Det är viktigt med tidig kontakt med barntandvårdsspecialist och förstärkt förebyggande tandvård.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och eventuellt försegla kindtänderna.
- Tandläkaren bör informeras om barnets diagnos, och tand- och bettutvecklingen bör följas särskilt genom kontakt med tandregleringsspecialist.
- Det är viktigt att eventuella sömnapnéer uppmärksammas vid bedövning och sövning.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och på stolen barnet ska sitta i (användbara bilder finns på [bildstöd i vården](#)).
- Under tandvårdsbesöket kan många ha nytta av taktill stimulans genom till exempel en tyngdväst eller olika föremål att pilla på.

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



### **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](http://mun-h-center.se).

## **Frågor till Anna Westerlund**

### **Vad händer om det saknas tandanlag?**

– I hela befolkningen är det inte ovanligt att det saknas enstaka tandanlag. Det viktigaste är att det görs en plan för hur det ska hanteras i munnen. Oftast är det inte alls några problem. Ibland kan det behövas tandställning för att tänderna ska komma på rätt plats.

### **Vid vilken ålder bör man dra ut mjölkänder som ännu inte har lossnat?**

– Är mjölkänderna kvar vid 10–12 års ålder kan man överväga att dra ut dem. Rådgör med barnets tandläkare.

## Försäkringskassan

Cecilia Warrebäck är verksamhetsutvecklare på Försäkringskassan. Hon informerar om vilket stöd som finns att få.

### Omvårdnadsbidrag

Omvårdnadsbidrag är ett ekonomiskt bidrag till föräldrar med barn som har en funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den *omvårdnad* och *tillsyn* som barnet behöver utöver vad som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidrag finns i fyra olika nivåer och är skattepliktigt och pensionsgrundande. Om man söker omvårdnadsbidrag för flera barn räknas barnens totala behov av tillsyn in i bedömningen.

– Omvårdnadsbidraget är pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det är viktigt att känna till om föräldern till exempel tänker förkorta sin normala arbetstid.

Omvårdnadsbidraget ger inte något "skydd" för den tidigare inkomsten, säger Cecilia Warrebäck.

Belopp 2024:

- **Helt** omvårdnadsbidrag 11 938 kronor före skatt
- **Tre fjärdedelars** omvårdnadsbidrag 8 953 kronor före skatt
- **Halvt** omvårdnadsbidrag 5 969 kronor före skatt
- **En fjärdedels** omvårdnadsbidrag 2 984 kronor före skatt.

Ansökan görs på Mina sidor på Försäkringskassans webbplats eller genom att skicka in en ansökan per post. Ett läkarutlåtande ska bifogas ansökan om det inte finns särskilda skäl som talar emot det.

– Det är viktigt att utlåtandet beskriver barnets funktionsnedsättning och aktivitetsbegränsningar. Det behöver även finnas information om hur lång tid funktionsnedsättningen och aktivitetsbegränsningarna kommer att finnas. Om det finns ett läkarutlåtande hos oss sedan tidigare kan vi många gånger använda det, kanske med någon komplettering, säger Cecilia Warrebäck.

Föräldrar kan få omvårdnadsbidrag fram till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Försäkringskassan gör regelbundna omprövningar av rätten till omvårdnadsbidrag.

#### **Exempel på vad som räknas som omvårdnad:**

- direkta vårdinsatser
- praktisk hjälp
- särskild kosthållning
- etablering av rutiner och struktur
- aktivering och motivering
- kommunikation och samspel
- städning och klädvård
- inläring, träning och ny teknik
- samordning och planering
- kontakter
- inhämtande av kunskap.

#### **Exempel på vad som räknas som tillsyn:**

- avstyra och förhindra situationer som kan vara farliga, bland annat förhindra att barnet rymmer, råkar ut för eller orsakar olyckor eller på annat sätt skadar sig själv eller andra
- föräldern måste vara hemma på grund av barnets rädsla för att lämnas ensam
- föräldern måste finnas tillgänglig via telefon eller på annat sätt ha beredskap
- föräldern behöver snabbt finnas till hands vid hastiga förändringar i barnets fysiska eller psykiska hälsotillstånd.

Vid beviljat omvårdnadsbidrag har föräldern även rätt till förkortning av den normala arbetstiden. Normal arbetstid kan förkortas med upp till en fjärdedel.

– Detta ansöker man om hos sin arbetsgivare, säger Cecilia Warrebäck.

#### **Merkostnadsersättning**

Merkostnadsersättning är ett ekonomiskt stöd för förhöjda kostnader (merkostnader) som beror på barnets funktionsnedsättning. Merkostnaderna behöver uppgå till minst 14 325 kronor per år (2024). Ersättningen är inte krona för

krona utan man måste komma upp i vissa nivåer. Vid beviljad merkostnadsersättning är ersättningen skattefri.

– I år har prisbasbeloppet höjts, vilket gör att det kan vara svårt att komma upp i instegsnivån. Det är många avslag och en stor orsak till det är att godtagna merkostnader inte kommer upp till den lägsta nivån, säger Cecilia Warrebäck.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på myndighetens [webbplats](#). Där finns utförlig och uppdaterad information.

## Stöd i samhället

Anna-Karin Björnström är koordinator i familje- och vuxenverksamheten på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med skelettdysplasier och deras familjer.

I Sverige är det offentliga stödsystemet uppdelat mellan stat, region och kommunala institutioner. Dessutom finns det en rad privata och idéburna, icke-vinstdrivande organisationer som har stödinsatser att erbjuda familjer med barn som har sällsynta hälsotillstånd.

– Många upplever att det är svårt att veta vilka man ska kontakta i olika sammanhang. Vi har ett stort stödsystem, men som kan vara svårt att navigera i, säger Anna-Karin Björnström.

### Lagar som styr vården

I Sverige styr *hälso- och sjukvårdslagen* (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivs. 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 innebär också att barn har rätt att vara delaktiga i sin vård och ska kunna vara förberedda inför till exempel ett besök på en mottagning eller ett ingrepp.

– Sedan 2020 är även barnkonventionen svensk lag. Det innebär att barns rättigheter måste beaktas, men också att vården har en skyldighet att utveckla och stötta barnets förmågor, säger Anna-Karin Björnström.

### 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.

Läs mer om fast vårdkontakt på [Socialstyrelsen](#).

### **Patientnämnd och IVO**

Patientnämnden är en opartisk och fristående instans som ska finnas i alla regioner. Nämnden gör inte bedömningar om rätt och fel men ska ge vägledning.

IVO (inspektionen för vård och omsorg) ska se till att hälso- och sjukvården följer de lagar som finns. Det är möjligt att anmäla en brist anonymt till IVO.

Läs mer på [IVO:s webbplats](#)

### **Centrum för sällsynta diagnoser – CSD**

CSD är sjukvårdsregionala centrum för sällsynta diagnoser. De arbetar tillsammans med företrädare för hälso- och sjukvården, andra samhällsaktörer och intresseorganisationer för att öka kunskapen och förbättra livsvillkoren för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd och deras närstående.

Läs mer på [csdsamverkan.se](#)

### **Hjälpmedel**

Regionerna och kommunerna är skyldiga att erbjuda hjälpmedel som behövs för att klara det dagliga livet. Personen som ska nyttja hjälpmedlet ska vara delaktig men förskrivaren har ansvar. Utbudet är upphandlat och kan därför skilja sig åt mellan olika delar av landet. Oftast ansvarar skolan för hjälpmedel i skolan och habiliteringen för hjälpmedel i övrigt. När det gäller hjälpmedel för fritidsaktiviteter kan det variera stort vad som räknas som hjälpmedel.

– Det finns många ideella föreningar och aktörer som kan ge råd och möjlighet att prova på olika fritidsaktiviteter, säger Anna-Karin Björnström.

Läs mer på [Parasport Sverige](#), [ParaMe](#) och [Fritidsbanken](#).

### **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.

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar i förskola och vid övergången från förskola till skola samt vid alla stadietyten. Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolorna om det finns osäkerhet kring vilken skola som passar barnet bäst.

– Ge skolan skriftlig information om barnets diagnos, till exempel dokumentationen från vistelsen, när det är dags för skolstart, säger Anna-Karin Björnström.

### **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.

– Det kan löna sig att söka pengar ur fonder. Mitt råd är att sätta någon anhörig på att leta för det finns väldigt många olika, säger Anna-Karin Björnström.

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

[stiftelser.lansstyrelsen.se](https://stiftelser.lansstyrelsen.se).

### **Fler länktips**

[1177.se](https://1177.se)

[mediprep.se](https://mediprep.se) – vårdsajten för barn och unga

[narkoswebben.se](https://narkoswebben.se) – vårdinformation för barn och unga

[minstoradag.org](https://minstoradag.org) – förverkligar drömmar för barn med sjukdomar och funktionsnedsättningar.

[Barn och ungdomars rätt på sjukhus - Region Skåne](https://barnochungdomarsrattpa.sjukhus-region-skane.se) – Anna-Karin tipsar om skrift att använda för att hävda barnkonventionen i vården.

[Vårdtips på Riksförbundet Sällsynta diagnosers hemsida](https://vardtips.på.riksförbundet.sällsyntadiagnosers.hemsida.se) – tips, råd och verktyg för stöttning i vården.

## Att hantera vardagen

Med två skolbarn och tvååriga Nicole i familjen rullar vardagen på. Då och då tar sig Emma och Magnus lite tid för sig själva.

– Vi har en fantastisk barnvakt som möjliggör lite egentid för oss. Då går vi och kollar på basket eller går ut och käkar middag. Det är skönt att kunna vara bara vi ibland också, säger Magnus.

På senare tid har Penny fått fler och fler funderingar över framtiden.

– Hon är väldigt mogen för sin ålder. Vi pratar mycket om hur det ska bli. Penny undrar om hon behöver träffa en kortvuxen man och om de kommer få kortvuxna barn. Vi hoppas att det ska dröja ett tag, skrattar Emma.

Magnus är angelägen om att följa utvecklingen av nya behandlingar för psuedoakondroplasi i framtiden. Så att Penny ska slippa smärtan.

– Vi föräldrar måste vara experter på vårt barns diagnos. Tyvärr är det så det ser ut med det sällsynta. Vi hoppas bättre behandlingar i framtiden och förstås på större acceptans, säger Magnus.



## FKV – Föreningen För Kortväxta

– I FKV får familjen en ovärderlig gemenskap, möjlighet till kunskap, tips och stöttning. Känslan är att tillhöra en stor familj där alla bryr sig om varandra. Det säger Jennie Axengren som är föräldrarepresentant i föreningen för kortväxta.

Föreningen för kortväxta, FKV, är en nationell förening för kortväxta och deras familjer som arbetar för att öka medvetenhet om kortväxta i samhället.

– Vi vill synliggöra kortväxta och verka för att minska stigmatisering i samhället, säger Jennie Axengren.

FKV har också särskild verksamhet och aktiviteter för unga och seniorer som är kortväxta. Föreningen arrangerar årligen en stor träff för alla medlemmar under en helg på sommaren. Då ordnas föreläsningar för vuxna och aktiviteter för barnen.

Läs mer om FKV och om hur man blir medlem på [fkv.se](http://fkv.se).

## 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 politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning samt sprida kunskap om sällsynta diagnoser. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker. – Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Läs mer på [sallsyntadiagnoser.se](https://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](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se) eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:  
[socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:  
[agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

# Skelettdysplasier

*En sammanfattning av dokumentation nr 681*

En skelettdysplasi innebär en avvikelse i skelettets utveckling. Skelettdysplasier omfattar mer än 700 olika tillstånd, som var för sig är sällsynta. Gemensamt för alla skelettdysplasier är påverkan på skelettet med ledfelställningar och nedsatt rörlighet som följd. Många skelettdysplasier orsakar kortväxthet, men inte alla.

Förekomsten av skelettdysplasier är 1 på 5 000 födda, vilket innebär att det föds ungefär 20 barn varje år med en skelettdysplasi i Sverige.

I dokumentationen kan du bland annat hitta information om symtom, genetik, arbets- och fysioterapi samt om att leva med ett annorlunda utseende. Här ges även en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn som har pseudoakondroplasi.



ÅGRENSKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2024 | [agrenska.se](https://www.agrenska.se)