

Analatresi, familjevistelse

Dokumentation nr 661



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2022 | agrenska.se

ANALATRESI

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. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet analatresi. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Petra Bryntesson, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn som har analatresi berättar en dotter och hennes föräldrar 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

Louise Tofft, barnkirurg på Barnkirurgi och neonatalvård vid Skånes Universitetssjukhus i Lund

Mette Hambræus, specialistläkare på Barnkirurgi och neonatalvård vid Skånes Universitetssjukhus i Lund

Matilda Wester Fleur, kontaktsjuksköterska och stomiterapeut på Barnkirurgi vid Skånes Universitetssjukhus i Lund

Emma Tiseus, kontaktsjuksköterska och på Barnkirurgi vid Skånes Universitetssjukhus i Lund

Frida Waldenvik, leg. hälso- och sjukvårdskurator på Barnsjukvården vid Skånes Universitetssjukhus i Lund

Vera, vuxen med anatresi

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, koordinator

Åsa Sunesson, koordinator

Anna-Karin Björnström, koordinator

Petra Bryntesson, 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

Diagnos och behandling.....	5
Frågor till Louise Tofft.....	10
Melina har analatresi.....	12
Urologi.....	13
Frågor till Mette Hambræus.....	17
Melina har gått igenom många operationer.....	17
Omvårdnad vid anorektal missbildning.....	19
Frågor till Matilda Wester Fleur och Emma Tiseus.....	22
Tunga upplevelser och viktiga erfarenheter.....	23
Kuratorns stöd.....	24
Svårt att hitta rätt stöd.....	25
Vera är vuxen och har analatresi.....	26
En balans mellan integritet och öppenhet.....	31
Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder.....	32
Syskonrollen.....	34
Melina har två bröder.....	36
Stöd i samhället.....	36
Familjen har hopp om framtiden.....	40
ILCO.....	41
Riksförbundet Sällsynta diagnoser.....	42
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd.....	43

Diagnos och behandling

Analatresi innebär att barnets ändtarmsöppning saknas eller sitter på fel plats vid födseln. Det är ett allvarligt tillstånd som ofta kräver tidig operation och livslång behandling.

– Efter kirurgin syftar behandlingen till att barnet ska få en så fungerande tarm- och urintömningsfunktion som möjligt. Det säger Louise Tofft som är barnkirurg vid Skånes universitetssjukhus i Lund, och som har skrivit en avhandling om anorektala missbildningar.

Anorektal missbildning (ARM) är ett samlingsnamn för olika missbildningar av ändtarmen och bäckenbotten. I Sverige föds årligen ungefär 40 barn med anorektala missbildningar. Det är något vanligare hos pojkar. Sedan 2018 utförs alla operationer av specialiserade team i Stockholm och Lund.

– Oftast upptäcks analatresi redan vid födseln när barnmorskan ser att ändtarmsöppningen saknas. Ibland tror man att öppningen är normal, men utan kontroll med exempelvis en termometer kan den misstas för en normal ändtarm, säger Louise Tofft som är en del av teamet i Lund.

Orsak

Orsaken till analatresi är oklar. Det finns inga kända ärftliga eller miljömässiga faktorer. Forskarna tror att orsaken är en kombination av flera olika genetiska faktorer som styr utvecklingen av mag- och tarmsystemet (GI-kanalen) hos fostret.

– En fråga som nästan alla nyblivna föräldrar ställer brukar vara "är det mitt fel?". Mitt korta och enkla svar är nej. Jag tycker det är viktigt att säga att analatresi inte är någons fel och föräldrar ska inte behöva känna skuld. Fosterutvecklingen är en otroligt komplex process och GI-kanalen färdigställs redan i vecka 5–8 under fosterutvecklingen. Vi vet inte vad som störs eller varför, däremot vet vi att ärftlighet är mycket ovanligt. Livsstilen kan inte heller orsaka analatresi, till exempel av något man äter eller dricker under graviditeten, säger Louise Tofft.

Krickenbeck-klassifikationen

Analatresi har tidigare klassificerats utifrån *låg* respektive *hög* analatresi. Denna indelning är dock för grov eftersom ARM kan se väldigt olika ut. Andra organsystem kan också vara påverkade, till exempel bäckenbottens muskulatur och nerver, rygglutet och urinvägarna. Analatresi ser även olika ut hos pojkar och flickor. Idag används Krickenbeck-klassifikationen som skiljer på flickors och pojkars olika ARM-former och delar in i dem i olika subtyper.

– Kirurgen Alberto Peña är grundaren bakom de moderna operationsteknikerna av anorektala missbildningar. Han samlade en grupp läkare i början av 2000-talet på slottet Krickenbeck i västra Tyskland där de tog fram den nya klassifikationen, säger Louise Tofft.

Ofta mynnar tarmen via en falsk förbindelse, en så kallad fistel. Vissa barn föds dock med en blint slutande ändtarm utan fistel.

Flickor	Pojkar
<i>Perineal fistel</i> (tidigare låg) – ändtarmen mynnar någonstans i mellangården (perineum)	
<i>Vestibulär fistel</i> – ändtarmen mynnar precis bakom vaginalöppningen	<i>Rektouretral fistel</i> – ändtarmen mynnar i urinröret
<i>Kloak</i> (tidigare hög) – ändtarm, urinrör och vagina delar öppning i vulvan	<i>Blåshalsfistel</i> (tidigare hög) – ändtarmen mynnar i urinblåsan

– Ungefär 40 procent av ARM-barnen föds med någon form av perineal fistel, som är den vanligaste ARM-typen hos både pojkar och flickor i vårt material, säger Louise Tofft.

Associerade missbildningar

Det är vanligt att personer med analatresi även har andra missbildningar inom VACTERL-associationen. VACTERL är en akronym där varje bokstav står för ett organsystem.

I Södra sjukvårdsregionen åren 2001–2016 återfinns 90 personer födda med ARM. Av dem har 70 procent associerade missbildningar, enligt följande tabell:

<i>Organsystem</i>	<i>missbildning av</i>	<i>andel</i>
V ertebral + spinal chord	kotor och ryggmärg	38 procent
A nal	ändtarmsöppning	
C ardiac	hjärta	31 procent
T racheal	matstrupe	9 procent
oE sophageal	luftstrupe	9 procent
R enal	njuror och urinvägar	28 procent
L imb	armar och ben	11 procent

Andra missbildningar kan också förekomma.

– Vissa vill lägga till ytterligare bokstäver i VACTERL-associationen: G för genitala missbildningar och GI för gastrointestinala missbildningar exempelvis på tolvfingertarmen eller förekomst av så kallad malrotation, en vridning av hela tarmpaketet, säger Louise Tofft.

Operation tidigt i livet

Vid en mer komplicerad missbildning görs tre operationer vid analatresi. Den första, en stomioperation, sker inom några dygn efter födseln. Därefter gör kirurgen en rekonstruktionsoperation av ändtarmen. Vid den tredje operationen stängs stomin och tarmen kopplas ihop.

– Ett barn med en synlig öppning kan dock ofta bajsas spontant med hjälp av lavemang, och då behöver man inte lägga ut en stomi, säger Louise Tofft.

Alberto Peña ligger bakom metoden som används vid rekonstruktionsoperationen *PSARP* – posterior sagittal anorektal plastik. Då separeras ändtarmen från urinröret eller vagina och en ny analöppning placeras centralt i ringmuskeln (den yttre sfinktern). Ibland behöver man i tillägg operera inifrån bukhålan med titthåls- eller öppen teknik. 5–10 dagar efter ingreppet skrivs barnet ut, och kommer sedan på återbesök för att kontrollera läkning och funktion.

– Barnen med stomi kan efter någon månad operera ned stomin. När allt är läkt ser man vilken understödjande behandling som behövs för att barnet ska kunna tömma avföring och urin på ett bra sätt, säger Louise Tofft.

Komplikationer och åtgärder för kontinens

Analatresi innebär ofta problem med tarm- och urintömning trots operation. Det beror bland annat på att icke-viljestyrda funktioner – nerver, tarmrörelser och reflexer – är påverkade.

- Personer med analatresi har ofta långsammare tarmrörelser. Vi vet inte varför, men många kan få hjälp av läkemedel som ökar tarmens rörelse, säger Louise Tofft.

Vid analatresi saknar barnet *linea dentata*. Det är en tandformad linje som utgör gränsen mellan tarmslemhinnan och huden i den normala analkanalen. Linjen går strax innanför den normala analöppningen och är avgörande för känsel och tarmkontinens.

- Linea dentata gör oss socialt kontinenta, det är där vi känner skillnaden mellan fis och avföring. Den går tyvärr inte att rekonstruera vid PSARP-operationen, vilket kan innebära att man lättare läcker avföring, säger Louise Tofft.

Tarmtömning kräver också muskulär kontroll av bäckenbottens muskulatur. En utveckling av kognitionen – till exempel att potträna och lära sig att tolka sina egna signaler – påverkar också möjligheten till kontinens. Äldre personer med analatresi föredrar ofta att ha en något hårdare avföring. Då känner de lättare när de behöver gå på toaletten och de slipper läcka lös avföring. Personer med analatresi har nästan alltid kvar den yttre muskelsfinktern, vilken används för att bli kontinent.

- En mamma berättade om en barnkirurg som hade sagt att hennes son inte hade någon yttre sfinkter, men det hade han. Han kan knipa jättebra med den idag. Man ska inte uttala sig tvärsäkert om bäckenbottenmuskulaturen hos små barn, den växer ju i takt med barnet, säger Louise Tofft.

Samtidiga problem med blåstömningen kan leda till allvarliga njurskador så småningom och är mycket viktigt att behandla och följa upp.

- Avföringsläckage är en dold funktionsnedsättning och kan vara nog så besvärligt, men sällan farligt. Däremot är det potentiellt livshotande att inte kunna tömma urinblåsan ordentligt. Om man är född med analatresi är problem med blåstömningen det farliga, säger Louise Tofft.

Livslång behandling

Anatresi är ofta ett kroniskt tillstånd som innebär livslång uppföljning och behandling. Behoven varierar både mellan olika barn och olika åldrar. Hos det lilla barnet är främsta fokus på en fungerande tarm- och urinfunktion. Tonåringar och unga vuxna upplever i tillägg ett behov frigörelse, existentiella frågor, sexuella funderingar och problem samt eventuella komplex av ärrer efter kirurgi.

– All kirurgi lämnar ärr som kan påverka psykologiskt, men även fysiskt i form av klåda eller smärta. Vi kan aldrig lova att plastikkirurgi gör ärrer bättre, men det bör ingå i uppföljningen att vi erbjuder plastikkirurgisk ärrkorrektio om patienten vill. Många har dock inga problem med sina ärr och vill absolut inte göra fler operationer. Det viktiga är att patienten får bestämma över sin egen kropp, säger Louise Tofft.

Från barn- till vuxenvård

Övergången till vuxenvården är en komplicerad process. Ungdomen möter nya utmaningar och problem vilket kräver nya typer av vuxenvårdgivare.

– Recept och hjälpmedel går via vårdcentralen men vid andra problem, till exempel med tarm- eller urinfunktion, gynekologiska eller sexuella problem, behövs en dedikerad och påläst vuxenvårdgivare, säger Louise Tofft.

I Lund sker övergången till vuxenvården vid 15 års ålder. Inför övergången går barnkirurgen igenom ungdomens vård från födseln och fram till idag. Detta sammanställs i ett "avslutningsbrev" som innehåller

- en sammanfattning 0–15 år: operationer, behandlingar, varför eventuella problem
- aktuell situation – vad behövs nu
- vem ska göra vad?
 - behövs till exempel SIP-möte för bra överlämning?
- vanliga frågor och funderingar inför framtiden
 - exempelvis om sex, graviditet och att föda barn
- var ska jag vända mig om problem uppstår?
 - kontaktuppgifter att höra av sig till vid problem att hitta till rätt vuxenvårdgivare.

– Ur ett kirurgiskt perspektiv är patienten vuxen från 15 års ålder. Då har kroppen oftast nästan växt färdigt och problemen är mer av vuxenkirurgisk karaktär. Socialstyrelsens riktlinjer är tydliga kring det medicinska omhändertagandet av barnet, men att vara född med analatresi påverkar ofta en person genom hela livet. Där behöver hela vården bli bättre på att stärka och stödja ungdomen genom kunskap, coping och kommunikation mellan alla parter, säger Louise Tofft.

Avhandling om ARM

Louise Tofft har själv publicerat en avhandling som bland annat redogör för hur det är att bli vuxen med analatresi. Den går att läsa och ladda ner som PDF på Lunds forskningsportal: portal.research.lu.se/sv/ – sök på avhandlingens titel "Anorectal malformations – surgical aspects and transition".

Frågor till Louise Tofft

Kan vår son som inte opererat fisteln ha kvar sin linea dentata?

– Vid operation av en perineal fistel sätter vi stygn runt för att hålla tarmen. Då får vi ofta frisera av en del för att få fram bra tarmvävnad att sy i sedan. All sådan vävnad skickas på mikroskopisk undersökning. Känselceller kan finnas kvar om man inte har friserat bort så mycket vävnad. Jag kan nästan lova att han inte har den taggformiga linea dentata, men det är mycket möjligt att han kan ha kvar några känselceller.

Får alla plastikkirurgi?

– Har man ärr på grund av operationer som orsakar någon form av lidande ska man få en plastikkirurgisk bedömning. Man ska inte behöva betala privat, så resonerar i alla fall vi i Södra sjukvårdsregionen.

Kan erfarenheter från barndomen följa med längre upp i ålder?

– Att prata om trauma kan låta starkt, men många vuxna i min studie blev ledsna och tårögda när de mindes tillbaka på vad de varit med om som små barn. Vi arbetar nu bland annat med lekterapi för barnen. De allra flesta får det ändå ganska bra som

vuxna. De har familjer och någon har fött barn, alla arbetar eller pluggar.

Kan man komma i kontakt med Stockholm eller Lund även om man bor i annan region?

– Ja, man har rätt till andra bedömningar. Bäckebottencentrum i Malmö kan dock inte ta emot alla vuxna patienter i Sverige. En bra början är att kontakta barnkirurgen i sin region och starta processen redan nu.

Finns det vuxna med analatresi som har fått barn med samma diagnos?

– Ja det finns beskrivet i enstaka fall, men vi har ärligt talat inte så bra koll på vuxna patienter. Förr släppte man patienterna vid ett års ålder efter positiva operationsresultat. Det finns inte många studier, men inte heller bevis för att det är ärftligt.

Är det normalt att inte ha någon uppföljning efter operation? Vi har frågat om uppföljning under de senaste fem åren utan gehör.

– Nej, det är inte normalt. Det nationella uppföljningsprogrammet har tydliga rutiner och uppsatta nyckelkontroller vid vissa åldrar. Vid fem års ålder ska en undersökning göras inför förskoleklass.

Är statistiken jämn över antalet som föds varje år?

– Ja, under de senaste 20 åren finns bra statistik i Sverige och den har legat stabilt på cirka 40 födda barn per år, plus minus fem. Inget tyder på att det blir vanligare.

Är det vanligt att barn med analatresi har npf?

– Det kan finnas ett samband, men inget som är fastställt.

Melina har analatresi

Melina är 14 år och har analatresi. Hon kom till Ågrenska med mamma Caroline, pappa Samir och bröderna Vincent, 12 år, och Emanuel, 6 år.

Under Carolines graviditet upptäcktes en tarmförträngning hos bebisen.

– Jag minns inte mer än att den var liten och kallades för "double bubble", säger Caroline.

I vecka 32 gick plötsligt vattnet, mitt på en butiksparkering. Caroline blev inlagd på kvinnokliniken.

– För mig blev det en total chock. De försökte bromsa upp förlossningen för lungornas skull, men det gick bara två dagar innan Melina kom. Jag hann inte ner till förlossningen utan födde henne på rummet på kvinnokliniken, säger Caroline.

– Melina vägde bara 1 600 gram vilket troligtvis hade med tarmförträngningen att göra, säger Samir.

Strax efter förlossningen upptäckte man att analöppningen saknades. Melina hade en kloakmissbildning och det blev ambulansfärd till universitetssjukhuset. Morgonen därpå genomgick Melina en stomioperation. På nyårsafton knappt fem veckor senare fick Caroline och Samir för första gången åka hem tillsammans med sin dotter.

– Läkarna hade förberett oss på att stanna i ett par månader, men Melinas lungor och andning repade sig väldigt bra.

Samtidigt ville jag verkligen inte vara kvar där, så när vi kunde sköta stomin själva blev vi utskrivna, säger Caroline.

– Dessutom bodde vi nära universitetssjukhuset på den tiden. Då fungerade det att ha återbesök varannan eller var tredje dag, säger Samir.

Urologi

– Det är viktigt att säkerställa en god njurfunktion hos barn med anatresi, eftersom dysfunktion är ett potentiellt livshotande tillstånd. Det säger Mette Hambræus som är urolog vid Skånes universitetssjukhus i Lund och arbetar i ARM-teamet.

En urolog utreder och behandlar symtom från urinvägarna. Dessa omfattar de övre urinvägarna med njurar och urinledare samt de nedre urinvägarna med urinblåsa och urinrör. Även ryggmärg och perifera nerver kan vara påverkade vid anorektala missbildningar (ARM).

– Mer än hälften av alla barn med anatresi har en urogenital missbildning. Barnurologen kopplas in när något eller några av dessa områden är inblandade, säger Mette Hambræus.

Övre urinvägar

Medfödda missbildningar i njurar och urinledare förekommer hos 50–60 procent av alla barn med ARM och benämns som CAKUT – *congenital anomalies of kidney and urinary tract*. Det är något vanligare hos pojkar.

– Ju mer komplex anorektal missbildning barnet har, desto vanligare är förekomsten av CAKUT, säger Mette Hambræus.

CAKUT förekommer i olika varianter och svårighetsgrad.

Urinvägarna på ena sidan eller båda sidor kan vara påverkade. Det kan exempelvis handla om en förminskad, underutvecklad eller felplacerad njure. Andra avvikelser kan vara ett tvådelat njurbäcken och dubbla urinledare, eller urinledare som mynnar nedanför blåsan. CAKUT innebär inte alltid att urinvägarnas funktion påverkas. Infektionsrisken ökar dock vid svårigheter med blåstömningen, till exempel när urin i blåsan leds tillbaka upp i urinledarna (reflux) eller vid ett relativt stopp i urinvägarna. Ett totalt stopp i urinvägarna är mycket allvarligt.

– Ett totalt stopp behöver åtgärdas tidigt eftersom barnet kan förlora njurfunktion eller insjukna i svåra infektioner om kisset inte kommer ut, säger Mette Hambræus.

Vid ett stopp är urinledarna utvidgade, vilket syns vid ultraljuds- eller röntgenundersökning. Stoppet åtgärdas genom olika typer

av operationer. Reflux upptäcks via kontraströntgen och åtgärdas antingen genom Deflux-behandling som stoppar återflödet av urin, eller genom en tunnelplastik där man leder om urinledarens väg in till blåsan.

Nedre urinvägar

Urinblåsa och urinrör, som utgör de nedre urinvägarna, ligger i ett område som kallas det lilla bäckenet. Från ryggmärgen löper mängder av nervbanor runt urinblåsan.

– Det finns extremt många nerver i lilla bäckenet som reagerar när blåsan fylls. De ser till att blåsväggen är avslappnad när blåsan ska hålla kvar kisset, eller att den kan dra ihop sig när blåsan ska tömmas. När nerverna är skadade vid en medfödd missbildning påverkar det blåsans funktioner, säger Mette Hambræus.

De anatomiska skillnaderna mellan pojkar och flickor gör att anorektala missbildningar ser olika ut. För pojkar ökar komplexiteten ju högre upp fisteln mynnar mot blåsan. Hos cirka 10 procent har testiklarna inte vandrat ner i pungen. Pojkar med ARM kan också ha hypospadi. Det innebär att urinröret mynnar någonstans mellan pungen och penis undersida.

Hos flickor kan livmodern vara helt eller delvis delad, det kan finnas två livmoderhalstappar eller väggar ner i vaginan. Hos spädbarn och små barn kan dessa tillstånd vara svåra att upptäcka.

– Avvikelser i livmodern kan misstänkas om en flicka med ARM får stora besvär under puberteten, som kraftig mensvärk. Då bör det alltid undersökas, säger Mette Hambræus.

Ryggmärg

20–50 procent av alla barn med ARM har avvikelser i ryggmärgen. Vanligen handlar det om en avvikande anatomi i kotpelaren. Det behöver inte ge symtom, men kan i vissa fall leda till skolios, det vill säga sned ryggrad. Det kan även finnas skelettmissbildningar i korsbenet som sitter i det nedre bäckenet. En sådan missbildning kan vara en indikation på avvikelser i urinledaren.

– Graden av urologiska problem är dock inte relaterad till graden av skelettmissbildning, säger Mette Hambræus.

När det finns avvikelser i både kotpelare och ryggmärg, till exempel vid ryggmärgsbråck, förekommer i nästan alltid urologiska problem. Fjättrad ryggmärg är ett tillstånd då ryggmärgen sitter fast, vilket kan ge symptom som smärta och förändringar i blås- och muskelfunktionen.

– 25 procent av alla barn med ARM har någon form av fjättring. När barnet växer ökar påfrestningen på de fjättrade nervrötterna. Fjättrad ryggmärg kan ses redan hos nyfödda, säger Mette Hambraeus.

Urinblåsans funktion

Processen vid blåstömning kräver mycket koordination. Nervsignaler skickas hela tiden från blåsan till hjärnan. När blåsan är full uppmärksammas hjärnan på att det är dags att kissa. Musklerna dras ihop, blåssfinktern öppnas och bäckenbotten slappnar av. När blåsan är tömd stängs sfinktern igen.

En neurogen blåsa innebär att signalsystemet inte fungerar som det ska på grund av skador eller avvikelser på nerverna som styr blåsan. Det kan leda till urininkontinens, tömningssvårigheter eller att blåsväggen drar ihop sig utan att blåssfinktern öppnas. Sfinktern kan också vara slapp och öppen hela tiden. En neurogen blåsa ökar risken för urinvägsinfektion och njurskador.

Blåsfunktionen undersöks bland annat med cystometri/urodynamik. Vid undersökningen mäts volym och tryck under tiden blåsan fylls och töms samt hur blåsan reagerar. Mätningen utmynnar i olika kurvor som kan visa på en dysfunktion, exempelvis inkontinens. Man kan även se om blåsan reagerar på ett sätt som är normalt för barnets ålder. Under en cystometri placeras en kateter i urinröret, vilket kan vara en obehaglig upplevelse.

– Det är väldigt viktigt att vi får med oss barnen på alla moment. Vi skickar därför hem barnanpassad patientinformation så att barnet kan förbereda sig och vet vad undersökningen innebär, säger Mette Hambraeus.

Behandling

Grundläggande uroterapi består bland annat av information, stöd samt en genomgång av livsstil och beteende, till exempel toaletttrutiner och blåsträning. Uroterapeuten arbetar även med specifik behandling, bland annat bäckenbottenträning och

katetertömning av blåsan, så kallad RIK (Ren Intermittent Kateterisering).

– RIK är väldigt bra när barnet inte kan hålla sig eller har svårt att tömma blåsan på egen hand. Ett barn som ofta kissar på sig kan ha problem med tarmtömningen, då trycket från avföringen kan orsaka besvären, säger Mette Hambræus.

En överaktiv blåsa kan behandlas medicinskt. Det finns flera olika läkemedel som har en något varierande effekt och olika biverkningar.

Blåsan kan även behandlas med injektioner av botulinumtoxin (varumärket Botox), som förlamar blåsmuskulaturen.

Behandlingen gäller endast för personer som kan tömma blåsan med kateter som alternativ tömning. Barn får narkos under injektionen. Effekten är övergående efter 6–12 månader.

Mitrofanoff är ett alternativ om barnet har svårt att tömma blåsan med vanlig kateter. Det innebär att man använder blindtarmen för att skapa en tappningskanal från blåsan till nedre delen av magen. Då sker blåstömningen med RIK.

– Om blindtarmen behövs för andra kirurgiska ingrepp kan man istället använda tjock- eller tunntarmen för att göra en Mitrofanoff, säger Mette Hambræus.

En blåsförstoring kan göras om trycket i blåsan behöver sänkas. Då används en bit av tunntarmen för att utvidga blåsan.

Urologiska problem vid ARM kan vara komplexa och ofta krävs livslång uppföljning.

– Personer med analatresi följs hela livet av urologer som håller koll på njurarna, säger Mette Hambræus.

Frågor till Mette Hambræus

Hur tidigt kan man se missbildningar i ryggmärgen?

– Det syns redan på ultraljud under graviditeten, och därefter på magnetröntgen.

Kan man få blindtarmsinflammation med Mitrofanoff?

– Det är väldigt ovanligt, men kan hända om kanalen blir trång.

Vår dotter är fem år och hade urinvägsinfektioner när hon var yngre. Hon har inte problem nu, kan det komma senare?

– Hon kommer högst sannolikt inte att få problem, men håll koll på om urinvägsinfektionerna återkommer. Håll också koll på tarmtömningen om hon får förstoppning. En dyskoordinerad tömning kan ge reflux, det kan bero att man inte jobbar ordentligt med blåsan.

Melina har gått igenom många operationer

De första åren handlade mycket om Melinas vikt, med perioder av sondmatning, och återkommande besvär med tarmar och urinvägar. I förskolan hade Melina en suprapubiskateter*. Den togs bort när hon började i förskoleklass. Upp till fjärde klass använde hon blöja. Melina minns att urinen rann fritt ur hålet där katetern hade suttit.

– Då tänkte jag inte så mycket på det, men nu när jag tänker efter var det kanske inte så bra att bara låta kisset rinna.

– Var det inte problem med en sak så krånglade något annat. Det var RIK, lavemang och väldigt många ingrepp. Vi försökte hela tiden hitta någon balans. I mellanstadiet blev det lite lugnare ett tag när RIKningen fungerade. Melina fick också en appendikostomi, säger Caroline.

Med appendikostomin kunde Melina enklare sköta lavemanget på egen hand. Hon fick dock problem med läckage som var svåra att åtgärda. Våren 2022 opererade man bort en cysta på ena äggstocken. Den var ofarlig, men växte och bidrog till besvären.

– Efteråt upphörde läckaget och vi tänkte att problemet var löst, men efter ett tag började det om igen, säger Caroline.

Senare samma år genomgick Melina en blåsförstoring. Operationen var omfattande och tog nästan tio timmar, på grund av ärrbildningen som bildats efter alla ingrepp.

- Läkarna var tvungna att trassla ut tarmarna först innan de ens kom åt blåsan, och fick använda sig av både tunn- och tjocktarmen för att göra en större blåsa, säger Caroline.
- De kallade det för att klippa och klistra, säger Melina.

Melina tar dagliga lavemang för att tömma tarmen, oftast på morgonen. På kvällen sätter hon in en fast kateter för att minska trycket i blåsan under natten. Under dagen RIKar hon flera gånger. Armbandsuret ringer när det är dags att gå på toaletten. Motivationen tryter emellanåt, men Melina förstår att rutinerna ska följas för att urinvägarna inte ska ta skada.

- Det är ju inte så viktigt med tider för mig, men däremot för min blåsa. Jag tycker att jag har koll på allt. Jag kan hoppa över lavemang en dag eller två när jag bara inte orkar, säger Melina.
- Det är viljan som saknas ibland. Då behöver man tjata på henne, säger Samir.

* En suprapubiskateter sätts in i urinblåsan genom buken och används vid långvarig kateterbehandling, för att undvika obehag från underlivet eller då det är trångt i urinröret.

Omvårdnad vid anorektal missbildning

– En kontaktsjuksköterska hjälper till att navigera i vården och samordna kontakterna. Vi blir som en ”väg in” för patienten. Det säger kontaktsjuksköterskorna Matilda Wester Fleur och Emma Tiseus som ingår i teamet för anorektala missbildningar i Lund.

I Lunds ARM-team ingår – utöver kontaktsjuksköterskor och barnkirurger – dietist, kurator och uroterapeut. När ett barn med ARM skrivs in på Barnkirurgimottagningen sköter kontaktsjuksköterskan omhändertagandet innan och efter operationerna. Hon är också en viktig kontakt för föräldrar och barn mellan vårdbesöken.

– Vi stämmer också av inför förskole- och skolstart och har gärna kontakt med personal för att informera och ge extra stöd, säger Matilda Wester Fleur.

Kontakten med familjen är ofta tätast i samband med operationerna.

– Efter PSARP är målet att låta familjen åka hem innan första återbesöket ett par veckor senare. Vi lägger mycket tid på att hjälpa föräldrarna med sårskötsel och lära dem sköta lavemang och tarmsköljning. De ska känna sig trygga och självständiga vid hemgången, säger Emma Tiseus.

Efter operationen bör längre resor ske etappvis och med regelbundna raster. Barnet ska använda sittring för att minska belastningen av sårområdet.

– Efter ett tips från en mamma delar vi ut färgglada och uppblåsbara ringar. De används vanligen som drinkhållare i poolen, men fungerar utmärkt som sittring till ett litet barn, säger Matilda Wester Fleur.

E-platta

I samarbete med Lunds Tekniska Högskola deltar mottagningen i en studie där de använder E-platta i kontakten med patienter. Med den kan sekretessbelagda uppgifter överföras digitalt på ett säkert sätt.

– E-plattan kan minska vårdbesöken, främst för familjer som har lång resväg. Via den går det att ringa videosamtal och skicka

bilder. För äldre barn kan E-plattan minska steget att kontakta oss för saker de vill prata om utan att föräldrarna är med, säger Emma Tiseus.

Stomimottagningen

På Barnkirurgen i Lund finns en av landets fåtal stomimottagningar för barn. Där görs bedömning av stomier, upplärning av stomivård och förskrivning av material. Barn med ARM får oftast en kolostomi, alltså en tjocktarmsstomi. Vid atresi eller skador i andra delar av tarmen används ileostomi, en stomi på tunntarmen. Stomimaterialet består av olika förband, salvor och hudskydd.

– Till skillnad från vuxna är utrymmet mindre, ibland väldigt mycket mindre, när man arbetar med stomier på barn, säger Matilda Wester Fleur som arbetar som stomiterapeut på mottagningen.

Det är viktigt att sköta huden runt stomin. Avföring som irriterar eller fräter på huden leder snabbt till sår.

– Barnen får en leksakskanin med stomi som de kan byta stomipåse på, som blir en förberedelse i att kunna byta på sig själva.

Viktigt med tidig potträning

Det är viktigt att barn med ARM börjar potträna tidigt, gärna innan ett års ålder. Dels för att göra toalettsituationen naturlig redan från början och dels kan det ta lång tid att lära sig.

– Barnet kan behöva hjälp med att få till en bra sittställning och hitta rätt krystteknik. Det kanske hjälper barnet att sitta med en pall under fötterna, säger Emma Tiseus.

Förstoppning och läckage

ARM kan ge besvär med förstoppning och läckage. Läckage kan bero på att barnet saknar känsel i tarmen, men kan även vara ett symptom på förstoppning. För att kunna ta reda på orsakerna behöver kontaktsjuksköterskan vara flexibel i kommunikationen med barnen.

– Vi måste få med oss barnen som behöver vara motiverade när vi letar rätt behandling, vilket kan vara en jobbig period. De är ju inte alltid sugna på att prata om avföring eller läckage, men de ska alltid veta att vi finns, säger Emma Tiseus.

Under behandlingen samarbetar kontaktsjuksköterskan med dietisten. Ibland kan råd om kosthållning räcka för att undvika förstoppning. Bristolskalan visar avföringstyper och kan användas som vägledning. De flesta barn behöver komplettera med mjukgörande läkemedel eller lavemang. Det finns olika material och hjälpmedel som oftast är samma produkter som vid stomi. Kontaktsjuksköterskan kan ge rådgivning.

– Nästan inga medicinska material eller hjälpmedel utformas specifikt för barn, vilket innebär att det bli en del klippa och klistra när vi anpassar materialet som ursprungligen är gjort för vuxna patienter, säger Emma Tiseus.

Barnens delaktighet

Matilda Wester Fleur och Emma Tiseus lyfter tonåren är en särskilt riskfylld period. Då kan oviljan att prata om exempelvis avföring och lavemang vara extra stor. Därför understryker de vikten av att göra barnen delaktiga och få kunskap om diagnosen så tidigt som möjligt.

– Vi tycker det är viktigt för att barnen ska kunna förstå sin egen kropp och innebörden av medicinska termer. Vi använder bilder och ritar mycket för att de ska få in en vana redan från början. De flesta kommer till insikt när de är förbi tonåren och då har de fått med sig verktygen, säger Emma Tiseus.

– En femtonåring som flyttar över till vuxenvården är fortfarande ung. Vi stänger inte dörren utan tänjer på åldersgränsen för de barn som behöver det. Man kan ringa oss fram tills man känner att man fått en bra vuxenvårdskontakt, säger Matilda Wester Fleur.

Frågor till Matilda Wester Fleur och Emma Tiseus

Vår son är tio år och vill inte ta lavemang själv utan vill att vi ska sköta det. Det är bara fem år kvar tills han går över till vuxenvården. Hur kan vi motivera honom?

– Det krävs en del teknik för att kunna ta klyx på egen hand. På fem år kommer han också hinna mogna mycket. Låt honom ta över vissa moment successivt när han själv känner sig redo. Till en början räcker det med att han är delaktig i små saker, som att plocka fram materialet. Han kan öva på att hålla i lavemanget medan en förälder sköter själva proceduren. Delaktighet kan också vara att följa med till apoteket och hämta ut sin medicin.

Vad innebär en appendikostomi? Vid vilken ålder är det lämpligt att få en? Finns det nackdelar?

– En appendikostomi är när blindtarmen används som stomi och man tar lavemanget via en så kallad chait-knapp på magen. Det går att använda samma lavemang som man tar via ändtarmen. I Lund är vi öppna för ingreppet, så länge blindtarmen går att använda. Det kan vara lite svårare på de mindre barnen eftersom de rent kroppsligt är små och mindre utvecklade. Det är ett kirurgiskt ingrepp vilket alltid är förenat med risker, till exempel infektioner.

Vilka ska man kontakta för att få mer information om behandlingsalternativ och hjälpmedel?

– Vi vill gärna ha den kontakten med patienterna och familjerna, så kontakta oss först. Då kan vi ta det vidare till hemorten för att förskriva exakt det som behövs.

Hur ska man komma ihåg information om olika hjälpmedel eller alternativ, som man ofta behöver få mer än en gång?

– Vi håller på att utforma en bok inspirerad av BVC och deras böcker om utveckling.

Tunga upplevelser och viktiga erfarenheter

Föräldrarna har funderat på alla operationer, ingrepp och behandlingar som Melina har varit med om. Caroline och Samir säger att de många gånger upplevt att Melina utsatts för övergrepp, både från sjukvården och i omvårdnaden hemma som föräldrarna skötte.

– När Melina var liten kommer jag ihåg att hon började gråta så fort vi kom in i läkarrummet, säger Samir.

– Vi har känt oss tvungna att hålla fast Melina och göra saker mot hennes vilja. Idag upplever vi att vården har ett helt annat sätt att tänka och kommunicera kring sådana här saker, säger Caroline.

Melina är tacksam över att många av ingreppen gjordes tidigt i barndomen.

– Jag har alltid tänkt att det är bra att göra saker när man är liten. Man kommer inte riktigt ihåg det, säger Melina.

Diagnosen har gett Melina en stark kroppskännedom. Ofta vet hon bättre än personalen på sjukhuset vad som händer.

– När jag skulle göra blåsförstoringen visste jag att min blåsa var fylld, men det var ingen som lyssnade. Till slut kom en personal som lyssnade så att vi kunde tömma den. Det blir en bekräftelse på att man måste lyssna på sin kropp, säger Melina.

– Melina har också blivit stark av operationerna och allt hon har gått igenom, hon kan stå på sig, säger Samir.

Kuratorns stöd

Frida Waldenvik arbetar som kurator inom barnsjukvården vid Skånes Universitetssjukhus i Lund och ansvarar för teamet för anorektala missbildningar. – Jag träffar oftast nyblivna föräldrar. Vi träffas mer sällan när de kommit förbi det akuta stödbehovet. Barnet behöver dock stöd under uppväxten, därför borde kuratorssamtal vara en naturlig del av årskontrollen, säger Frida Waldenvik.

I uppdraget som kurator ingår bland annat krisstöd och samtalsstöd till föräldrar, stöd till barnet eller ungdomen med diagnos, stöd till syskon och anhöriga samt personalstöd. Föräldrarna kan också få praktisk vägledning kring regler för tillfällig föräldrapenning (vård av barn) och sjukskrivning eller andra ersättningar och bidrag. Stöd från kuratorn är frivilligt. – Lite äldre barn och ungdomar kan tycka att det känns jobbigt eller pinsamt att träffa en kurator. Om det ingår i rutinkontroller skulle besöken bli mindre laddade, säger Frida Waldenvik.

När ett barn föds med anorektala missbildningar kan föräldrarna reagera på olika sätt. Delvis beror det på om det upptäckts redan under graviditeten eller först vid förlossningen. Tidigare erfarenheter, anknytningsmönster och familjens nätverk kan också påverka förmågan att hantera krissituationer. – Jag träffar nyblivna föräldrar som inte har hört talas om ARM tidigare. De har massor av frågor och kan behöva krisstöd eller samtalsstöd när det inte blev som de hade tänkt sig.

En ökad belastning ökar även behovet av stöd från såväl privata relationer som samhället, till exempel insatser från Socialtjänsten.

– Jag frågar hur det ser ut runt familjen, om de har ett stödnätverk av nära anhöriga. Föräldrarna kan även behöva hjälp med att uttrycka vilket stöd de faktiskt behöver, säger Frida Waldenvik.

Svårt att hitta rätt stöd

Samir och Caroline var 18 och 20 år när Melina föddes. Varken de eller någon i deras närhet hade stött på analatresi tidigare. Det var svårt att få information om diagnosen, även från vården. Kontakten med Melinas kirurger blev därför extra viktig.

– Jag saknade kunskap, kontakt med andra föräldrar och kuratorkontakt. Vi fick ingen information om hjälpmedel som man kunde få hem. Det hittade man i andra forum eller genom andra föräldrar. Så är det inte längre, jag känner att det finns en helt annan kunskap oavsett var man vänder sig, säger Caroline.

Det var också svårt att få rätt stöd från vården. En barnmorska från BVC gjorde hembesök hos familjen.

– Tanken var att hon skulle underlätta för oss, men när hon såg allt Melina utsattes för kände hon att det låg utanför hennes kompetens, säger Caroline.

Åren då Melina gick i förskolan en tuff period för familjen. Caroline minns känslan av att helt sakna stöd. Många gånger kunde inte personalen hantera katetrar eller sondmatning, utan ringde till föräldrarna som fick hämta sin dotter.

Till slut kontaktade Caroline Socialtjänsten. Hjälp blev att hon och Melina besökte Familjens hus tre dagar i veckan, en verksamhet för barn med särskilda behov.

– Det var en slags öppen förskola för äldre barn. Den uppfyllde egentligen inte alls våra behov, vi hade helt andra problem än de övriga familjerna. Melina fortsatte i förskolan två dagar i veckan och jag tog ut föräldraledighet med Vincent tre dagar för att det skulle gå ihop. Vi fick ingen information om det ekonomiska och det fallerade totalt, säger Caroline.

Vera är vuxen och har analatresi

Det har alltid varit viktigt med öppenhet och ärlighet för 20-åriga Vera som har analatresi.

– Omgivningens vetskap om min diagnos har varit en trygghet för mig.

Veras analatresi upptäcktes när hon och hennes trillingsyskon föddes. Man hittade även en missbildning i vänster njure. Vera hade tarmbesvär och återkommande urinvägsinfektioner, men familjen kom in i en fungerande vardag. När Vera var tre år försämrades njurarna och hon lades in på sjukhus. Trots behandlingar och mediciner slutade njurarna att fungera.

– Jag låg kvar i flera månader och höll på att dö. När mina syskon kom på besök hade vi inte träffats under hela tiden. Då vände det, mina syskon räddade mitt liv. Läkarna kunde inte ge någon förklaring, berättar Vera.

Föräldrarna såg ändå inte Vera som mer ömtålig än sina syskon. De behandlade trillingarna på samma sätt i den mån det gick.

– Pappa kom till förskolan och bytte stomipåse varje dag så att jag kunde vara där som alla andra. Om de hade hållit mig hemma istället kanske jag hade känt mig annorlunda och sjuk, säger Vera.

När trillingarna var runt fyra år skildes föräldrarna. Mamman träffade en ny man.

– Han har funnits med sedan vi var små, så jag har alltid sagt att jag har en mamma och två pappor. Efter skilsmässan blev pappa den som följde med på alla sjukhusbesök. Jag har alltid haft en transparens gentemot honom, han får alltid veta allt som sägs mellan mig och läkarna.

Öppenhet skapar förståelse

Veras föräldrar har varit öppna om hennes tillstånd från första stund, inför såväl familj och anhöriga som resten av omgivningen. Hemma togs lavemanget med öppen toalettdörr. Vid skolstart informerade de både personalen och klasskompisarnas föräldrar.

– Även om jag tillbringade mycket tid på sjukhus gjorde öppenheten mig "normal". Det var lättare att komma tillbaka från sjukhuset när alla visste varför jag hade varit borta. Jag fick mer frågor om hur det gått istället för att behöva svara på tusen frågor om vad jag hade gjort.

Vera hade stort stöd av skolsköterskan som följde med genom hela grundskolan. Hon var kompetent och såg till att Vera fick det hon behövde. Vera hade ingen egen toalett, men hennes pappa arbetade som skolvaktmästare. Personalen visste att han alltid fanns nära om det skulle behövas.

– Det var tacksamt med förståelse om det hände en olycka eller när jag låg på sjukhus.

Veras mormor och morfar är viktiga i hennes liv. De har alltid fått lära sig skötseln kring analatresin för att kunna ta hand om Vera.

– Mormor älskar att åka utomlands. Då har hon åkt med en trilling i taget. En gång var jag och mormor i Egypten. Där fanns inte tillräckligt bra kranvatten, så mormor köpte två-liters vattenflaskor. Hon värmdde vattnet genom att sova på flaskorna under natten, och då kunde jag ta morgonlavemang.

För 15 år sedan var Vera och hennes familj på en Ågrenskavistelse för analatresi. Det var första och enda gången under uppväxten som hon träffade andra med samma diagnos.

– Jag har inte direkt saknat att ha en vän med analatresi, men efter att ha pratat med era barn ser jag verkligen värdet i att dela upplevelsen och erfarenheterna med andra. Vi behövde inte förklara något för att förstå varandra. Jag skulle också åka hit om jag hade ett barn med analatresi.

Det lönar sig med rutiner

Vera lärde sig att sköta sitt dagliga lavemang på egen hand. Det var dock besvärligt att ta Klyx och en förälder behövde finnas nära tillhands. Vera tog oftast kvällslavemang vilket också kunde vara jobbigt, till exempel när hennes syskon sov över hos vänner.

– Där kände jag mig annorlunda i relation till dem. Jag och min syster hade många gemensamma vänner som kunde sova över hos oss istället.

I perioder kände Vera för att strunta i alla rutiner, men föräldrarna var principfasta: varje dag skulle hon ta lavemang och mediciner och tömma kissblåsan. Idag är hon tacksam över vad som då upplevdes som tjatiga och jobbiga föräldrar.

– Där och då var jag jättesur på dem, men jag vet ju att de hade rätt och att det var värt allt tjat. När jag trotsade fick jag känna av konsekvenserna med läckage på kvällarna.

Vad gäller integritet anser Vera att föräldrar behöver stötta så att den dagliga vården sköts. När barnen blir äldre och sköter mycket själva uppmanar hon föräldrar att inte fråga varje dag om det hänt någon olycka, eftersom det kan upplevas som kontrollerande snarare än hjälpsamt.

– Man vet vad som behöver göras om det blir läckage i skolan. Ibland orkade jag inte prata om det när jag kom hem, jag visste ju varför det hade hänt och då blev det bara jobbigt att få frågor om det.

Ett livsförändrande ingrepp

Som tioåring fick Vera en appendikostomi. Då var det ett nytt ingrepp, hon blev den första patienten som opererades av läkarna på Barnkirurgi i Lund. Hädanefter tog hon lavemanget genom en knapp på magen och var inte längre beroende av sina föräldrar. Vera beskriver att ingreppet gjorde henne självständig.

– Tiden innan och efter är som natt och dag. Plötsligt kunde jag tömma hela tjocktarmen på en och samma gång. Om man har möjlighet att använda blindtarmen till en appendikostomi så rekommenderar jag att göra det!

Vera älskar idrott och rörelse

Idrott har alltid varit en stor del av Veras liv, främst fotboll och friidrott. Veras pappa är också en stor fotbollsälskare. Efter förlossningen frågade han läkarna om dottern kommer kunna bli elitidrottare. Svaret var ja, det kommer dock krävas mycket för att nå dit.

– När jag fyllde femton var jag på landslagsläger och var fjärde bästa fotbollsmålvakten i min åldersgrupp i Sverige. Jag blev också uttagen i landslaget, så det går verkligen om man vill.

Vera åkte på många träningsläger när hon var som mest aktiv. De var ofta flera dygn och krävde noggrann skötsel av lavemang. På landslagslägren stod inte spelarna lika nära som i hennes hemmalag, vilket gjorde rutinerna svårare att upprätthålla.

– Då mårde inte magen bra, och jag presterade inte heller lika bra. Men det är inte lätt att som 15-åring säga ”hej, jag har en missbildning” till tjejer man aldrig träffat innan. Jag kände mig dock aldrig orolig innan jag skulle åka iväg. Det var en unik tid i mitt liv som jag är väldigt tacksam över att få ha upplevt.

Efter studenten flyttade Veras syster för att kunna satsa på elitsimningen. Vera ville gå på fotbollsgymnasium, men valde tillslut att börja gymnasiet på hemorten.

– Jag var inte redo att flytta som min syster gjorde. Jag ville inte lämna tryggheten, så jag gick teknikprogrammet istället.

Ska gå i terapi för spruträdsla

Som liten blev Vera fasthållen av personal vid en provtagning. Det ser hon som en anledning till hennes starka rädsla för sprutor och nålar.

– De stack mig 18 gånger samtidigt som mina föräldrar skrek åt dem att sluta. Jag har funderat mycket över hur de kunnat göra annorlunda. Om jag hade fått en port-a-cath* kanske problemen inte blivit så stora som de är idag? Ingen kan röra mig med en nål, då blir jag panikslagen och skriker. Jag kan inte se på en nål vilket är väldigt jobbigt då jag fortfarande är på sjukhus ganska ofta. Jag måste få lustgas eller narkos varje gång, även om det bara är ett stick i fingret.

Vera ska snart börja i KBT för sin sprutfobi. Det blir första gången hon får hjälp.

– Jag hade nog behövt bearbeta händelsen redan då, men ingen tänkte på att den skulle ge psykiska men. Jag vet ju att det inte gör ont att bli stucken av en nål, men det sitter i huvudet.

* Port-a-cath är en dosa som sätts under huden. Då tas prover genom venporten istället för att bli stucken i armen eller händerna.

Vera trivs med livet

Under puberteten förbättrades Veras kropp och hälsa. Hon kunde sluta med lavemang och av appendikostomin återstår idag ett litet ärr på magen. Vera kan äta vad hon vill, och även om hon kan bli hård i magen ibland finns inte längre några tendenser till förstoppning.

– Jag behöver bara tänka på att dricka mycket för njurarnas skull, den vänstra har fortfarande låg funktion. På senare år har jag även fått en missbildning i livmodern till följd av analatresin.

Vera vet när hon behöver gå på toaletten trots att hon saknar känsel i tarmens sista tio centimeter.

– Jag har ju inga reflexer, ändå ”känner” jag när det är dags fast jag inte har någon fysisk känsel. Jag kommer nog aldrig kunna förklara hur eller varför, jag bara vet.

Läkarna tror att Veras positiva utveckling och goda hälsa beror på att hon alltid har varit fysiskt aktiv.

– Under hösten har jag varit sjuk till och från och inte kunnat träna. Det har varit jobbigt för kroppen. Nu när jag äntligen har kommit igång igen mår också magen jättebra.

Vera bor ihop med sambon Filip, pluggar logistik och vill arbeta som produktionstekniker. Erfarenheterna har gjort henne tacksam över allt hon kan göra och får uppleva. Vera har aldrig skämts för sitt tillstånd eller känt behov av att dölja sina ärr.

– Ärren berättar en liten del om vem jag är. Tänk när jag är 70 år och sitter med mina barnbarn. Då kan vi prata om mina ärr och vad de säger om mitt liv. Det är en så fin tanke!

En balans mellan integritet och öppenhet

Caroline och Samir har inte velat dölja Melinas analatresi, men inte heller göra en stor sak av den. Det har dock inneburit en del stirrande blickar från omgivningen.

– Vi har försökt att normalisera det som följer med diagnosen, till exempel att Melina inte ska behöva dölja ärr eller stomier när hon besöker badhuset, säger Caroline.

– Jag vill ju förstås att folk ska acceptera min analatresi, annars bryr jag mig inte så mycket. Fast när jag var yngre tyckte jag att det var skitjobbigt. Jag grät och sa att jag var annorlunda, jag ville vara som alla andra, säger Melina.

Träning är viktigt för att Melina ska må bra. Tidigare har hon tränat fotboll. Nu är det gymnastik som gäller.

– Då känner hon sig som alla andra. Melina hade kanske varit mer reserverad om vi inte hade haft öppenheten. Då kanske hon inte hade vågat ta del av aktiviteter på samma sätt, säger Samir.

Melina känner inget behov eller tvång att berätta om sin diagnos. Det är också hennes val om, när och för vilka hon berättar.

– Analatresin påverkar inte mina vänskapsrelationer. De jag har känt länge vet, men nya kompisar behöver inte veta om det direkt. Jag brukar säga att jag bara ska göra en sak när jag tar lavemang. De vet att jag har något, men de vet inte exakt vad det handlar om.

– Melina bestämmer vilka hon vill berätta för, men när hon ska sova över hos kompisar brukar jag prata deras föräldrar. Det är ju inte självklart att alla känner sig trygga med att uppleva diagnosen kommer med extra ansvar för dem, säger Caroline.

Ågrenskas pedagogiska 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 medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser. För att skraddarsy veckans aktiviteter med barnen samtalar barnteamet med föräldrarna om barnen med diagnos och får information från deras skolor. Även syskonen får ett eget program.

Delaktighet

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

Allmänna mål för familjevistelsen

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

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

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

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

Länktips

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

mfd.se – myndigheten för delaktighet

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

ritadetecken.se – webbtjänst med ritade tecken

skoldatatek.se – digitala tips och appar för tillgänglighetsanpassning

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

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

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

varsam.se – hjälpmedelsbutik

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

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

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur

Syskonrollen

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

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

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

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 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 som exempelvis verktyg för samtal med syskon, filmer och litteraturtips: agrenska.se/syskonkompetens

Melina har två bröder

Melina tror att hennes yngste bror Emanuel, som föddes 2016, fortfarande är för liten för att förstå vad hennes diagnos betyder. Däremot har Melinas två år yngre bror Vincent varit hennes följeslagare i många år.

– Vincent har nästan växt upp på sjukhuset, men jag tror inte han kommer ihåg något. Han har aldrig sagt något i alla fall, säger Melina.

– Vincent var din toalettkompis hemma, han satt i en liten barnfåtölj i dörröppningen och höll dig sällskap, påminner Caroline.

Stöd i samhället

Anna-Karin Björnström är koordinator och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med analatresi.

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 Anna-Karin Björnström.

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 Anna-Karin Björnström.

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

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på [fk.se](https://www.fk.se)

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. Den ger också patienten 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 Anna-Karin Björnström.

Läs mer på [cdsamverkan.se](https://www.cdsamverkan.se) och [1177.se](https://www.1177.se)

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt som kan säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter inom vården. 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.

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 Anna-Karin Björnström.

Anhörigstöd

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

Skollagen

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

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola samt vid alla stadiebyten.

Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

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

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 frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på **skolinspektionen.se** och **skolverket.se**

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, 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 möjliga fonder:

stiftelser.lansstyrelsen.se

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Anna-Karin Björnström.

Tips på webbplatser

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten.

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla.

parasport.se – om idrott för personer med funktionsnedsättning.

anoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga.

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

ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning.

Melinas tankar om framtiden

Ända sedan Melina föddes har hennes föräldrar känt ett hopp om att allt kommer bli bra. Idag har familjen hittat en balans och livet är bra.

– Tanken vi hade då om vad som var bra är inte densamma som nu. Vi tänkte att Melina skulle bli "frisk" från analatresin, fast det är inte riktigt så det är. Men det har verkligen blivit jättebra ändå, säger Caroline.

Familjen bor i en femrumslägenhet med två toaletter. De tre syskonen delar på den ena.

Melina vill bli läkare och helst jobba med andra tjejer som har liknande vårdbehov som hon själv. Melina känner ingen större oro när hon tänker på framtiden.

– Det är klart jag kan tänka på hur det ska bli när jag får en kille, om han kommer acceptera det. Fast om han inte gör det är han ju ändå ingen jag vill ha. Och när jag flyttar ska jag ha ett eget badrum!



ILCO – Tarm- uro- och stomiförbundet – arbetar för att tillvarata intressen och rättigheter för personer med olika funktionsnedsättningar i tarmkanalen och urinvägarna. Organisationen är partipolitiskt och religiöst obunden.

ILCO anordnar årligen läger för barn födda med funktionsnedsättningar eller sjukdomar i tarmkanalen och/eller urinvägarna. Ett läger riktar sig till barn 0–18 år med deras familjer – Familjedagarna – ett tillfälle att träffa andra i liknande situation.

– Barnen hittar ofta vänner som kanske också har stomipåse, blöja, knapp på magen och operationsärr på kroppen. Dessutom gör vi många roliga familjeaktiviteter och lär oss nya saker om diagnoserna genom föreläsningar och workshops, säger Josefin Norman, ledamot i förbundsstyrelsen.

Ett annat läger är barn- och tonårslägret som riktar sig till barn och tonåringar 10–18 år.

– På barn- och tonårslägret åker barnen utan sina föräldrar och får lära sig att bli självständiga under trygga former tillsammans med våra erfarna lägerledare, som ofta har egen erfarenhet av diagnoserna, säger Josefin Norman.

Inom ILCO finns också en stöd- och rådgivningsverksamhet dit både anhöriga och personer med sjukdom/funktionsnedsättning kan ringa eller maila. Verksamheten har kontakt med vården och kan till exempel hjälpa till med att hänvisa till rätt instans. Utöver detta har ILCO också två Facebookgrupper, en allmän grupp och en särskilt inriktad på barn- och familj.

ILCO är också med och stödjer forskning och arbetar intressepolitiskt med att påverka samhället att tillgodose medlemmarnas situation inom alla samhällsområden.

ILCO har flera lokala föreningar runt om i landet som anordnar träffar och aktiviteter året runt.

Läs mer om ILCO och hur man blir medlem på ilco.nu

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och verka för mer forskning inom området.

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 upprätta en så kallad sällsynt vårdplan.

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

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

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:

sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige.

Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:

socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:

agrenska.se/informationscentrum

Analatresi

En sammanfattning av dokumentation nr 661

Analatresi innebär avsaknad av ändtarmsöppning och ingår i anorektala missbildningar (ARM). ARM är ett samlingsnamn för olika missbildningar av ändtarmen och bäckenbotten. Det finns olika varianter och svårighetsgrad av tillståndet. Barnen opereras tidigt och ofta flera gånger under uppväxten.

I Sverige föds årligen ungefär 40 barn med anorektala missbildningar. Det är något vanligare hos pojkar.

I dokumentationen finns bland annat information om den medicinska bakgrunden, uroterapi och psykologiska aspekter. Här ges även en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn som har analatresi.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se