Hafnarfirði, 4. júní 2021

Athugasemdir PKU-félagsins á Íslandi vegna frumvarps um greiðslur vegna umönnunar langveikra og fatlaðra barna.

PKU-félagið vísar til þess að á samráðsgátt stjórnvalda liggja fyrir drög að frumvarpi um greiðslur vegna umönnunar langveikra og fatlaðra barna. Af því tilefni vill PKU-félagið koma að eftirfarandi athugasemdum en félagið er eitt af aðildarfélögum Umhyggju – félags langveikra barna. Áður en vikið verður að þessu er rétt að greina aðeins frá því hvað PKU er og í hverju meðferð við því felst.

Almennt um PKU og meðferð

Phenylketonuria eða PKU er sjaldgæfur meðfæddur efnaskiptagalli sem kemur í veg fyrir eðlilegt niðurbrot líkamans á próteinríkri fæðu. Flest fæða sem við borðum inniheldur prótein en prótein er samansett úr amínósýrum. Amínósýrurnar eru 18 talsins en tíu af þeim eru lífsnauðsynlegar fyrir börn og átta fyrir fullorðna. Ein af þessum lífsnauðsynlegu amínósýrum er phenylalanin sem einstaklingur með PKU getur ekki brotið eðlilega niður vegna skorts á ensími í lifur. Án meðferðar hleðst hún upp í líkamanum og veldur alvarlegum heila- og taugaskemmdum. Með réttri meðferð ná börn með PKU fullum þroska og verða að heilbrigðum einstaklingum. Með því að draga úr neyslu á þessari amínósýru er hægt að koma í veg fyrir alvarlegan skaða. Þeir sem eru með PKU geta því t.d. ekki borðað kjöt, fisk, egg, mjólkurvörur (t.d. drykkjarmjólk, ostar, skyr og jógúrt) eða sojavörur. Einnig brauð og hveiti og mjöl en baka verður brauð úr sérstöku próteinskertu hveiti. Flestar tegundir af ávöxtum og grænmeti má hins vegar neyta auk sykurs og olíu. Þess vegna verða einstaklingar með PKU að vera á sérfæði. Það sérfæði má aðeins innihalda lítið magn af phenylalanin. Að öðru leyti þarf fæðið að vera næringarríkt til að barnið vaxi og þroskist eðlilega. Þá þurfa þeir sem eru með PKU að neyta amínosýrublöndu sem kemur í stað venjulegs próteins.

PKU er greint þannig að blóðprufa er tekin úr hæl allra nýfæddra barna til að athuga hvort þau séu með þennan sjúkdóm/galla. Það er yfirleitt gert þegar þau eru nokkurra daga gömul. Ef

blóðprufan er jákvæð eru fleiri sýni tekin til að ganga úr skugga um að barnið sé með phenylketonuria. PKU er ein tegund af mörgum efnaskiptagöllum. Talið er að á Íslandi greinist um eitt barn af hverjum 10.000 fæddum börnum með PKU. Reglubundin skimun hófst hér á landi um 1972.

Meðferð við PKU felst í því að takmarka neyslu á fæðu sem inniheldur phenylalanin. Mikilvægt er að barnið fái það magn af phenylalanin sem það þolir til að það nái eðlilegum þroska og vexti. Hversu mikið barnið fær af phenylalanin fer eftir blóðprufum sem teknar eru á eins til fjögurra vikna fresti. Mismunandi er hversu mikið magn af phenylalanin einstaklingur þolir, það fer eftir blóðgildum hverju sinni. Getur það verið mismunandi milli einstaklinga og einnig mismunandi hjá sama einstaklingi, fer eftir blóðgildum.

PKU félagið á Íslandi hefur starfað frá 1. apríl 1992 er félag einstaklinga með PKU eða skylda efnaskiptagalla, foreldra þeirra, ættingja og annars áhugafólks um velferð þeirra. Tilgangur félagsins m.a. að miðla upplýsingum og fræðslu um PKU og skylda efnaskiptasjúkdóma, fylgjast með rannsóknum og þróun og vera vettvangur fyrir gagnkvæman stuðning einstaklinga og fjölskyldna. Um 30 einstaklingar hafa greinst með PKU á Íslandi. Innan PKU félagsins eru einnig tveir einstaklingar með svipaðan efnaskiptasjúkdóm sem lýtur svipaðri meðferð og þeirri notuð er við PKU. Nánar tiltekið er um að ræða HCU (homocystinuria). Sömu viðmið hafa gilt um þessa einstaklinga og þá sem eru með PKU þegar kemur að réttindum til m.a. umönnunarbóta og er gert ráð fyrir að svo verði áfram. Þegar vísað er til PKU hér á eftir er því einnig átt við HCU og mögulega aðra sambærilega efnaskiptasjúkdóma.

Aðstandendur barna með PKU falla undir nýjar tillögur að þrepaskiptingu umönnunarmats

Aðstandendur barna með PKU hafa fengið greiddar umönnunarbætur í samræmi við núgildandi lög og reglur þar um enda er fæðismeðferð við PKU flókin og viðvarandi og lífsnauðsynleg til að börn þroskist eðlilega og komið sé í veg fyrir alvarlega fötlun og/eða þroskaskerðingu.

PKU félagið telur að börn með PKU falli ýmist undir þrep eitt eða tvö í tillögum að nýrri þrepaskiptingu umönnunarmats sem sett er fram í frumvarpinu, sbr. 8. gr. og einnig í skýringum við greinina. Nánar tiltekið eru þau:

> ***„Þrep 1: Barnið þarfnast eftirlits, stuðnings eða þjálfunar við margs konar athafnir.***

Umframumönnun umönnunaraðila getur til dæmis verið fólgin í stuðningi, utanumhaldi og/eða þjálfun barns í athöfnum daglegs lífs, svo sem vegna samskiptavanda, hegðunarerfiðleika eða annarra langvarandi erfiðleika barns. Einnig getur verið um að ræða viðveru umönnunaraðila vegna tímafrekrar þjálfunar eða meðferðar sem telst nauðsynleg að mati fagaðila og/eða viðveru umönnunaraðila vegna þrálátra veikinda auk daglegrar lyfjagjafar í sprautuformi.

PKU félagið telur að öll börn með PKU falli undir framangreint þrep eitt. Þau þurfa öll stuðning og utanumhald vegna þess sem flokka má sem langvarandi erfiðleika. Umönnunaraðili þarf að standa að tímafrekri meðferð sem krefst viðveru og stöðugs eftirlits. Fæðismeðferð (þ.m.t. inntaka amínósýrublöndu) sem nánar er lýst hér á eftir er dagleg og viðvarandi og getur oft verið mjög erfið þó hún sé ekki í sprautuformi. Með hliðsjón af þessu leggur PKU félagið fram tillögu um að síðari setningin í skýringunni hljóði svo:

„*Einnig getur verið um að ræða viðveru umönnunaraðila vegna tímafrekrar þjálfunar eða meðferðar sem telst nauðsynleg að mati fagaðila og/eða viðveru umönnunaraðila* ***vegna m.a. þrálátra veikinda, daglegrar lyfjagjafar í sprautuformi og flókinnar viðvarandi fæðismeðferðar.***“ (Breytingar feitletraðar)

Þrep 2:
Barnið þarfnast viðvarandi eftirlits og aðstoðar.
Umframumönnun umönnunaraðila getur til dæmis verið fólgin í aðstoð við næringar- eða lyfjagjöf í gegnum sondu, magahnapp eða lyfjadælu auk aðstoðar og viðveru vegna tíðra koma barns á sjúkrastofnun. Einnig getur umönnun foreldris falist í verulega auknu eftirliti vegna atferlis eða erfiðleika barns, svo sem vegna fylgdar á milli staða eða með beinni aðstoð við almennt hreinlæti.“

Hvað varðar þrep tvö þá er næringarmeðferðin þannig að barn þarf mikla aðstoð þó ekki sé verið að nota sondu eða lyfjadælu. Það þarf að vega allt og mæla og ekki er dagleg fyrirhöfn minni í tíma þó alvarleikinn sé e.t.v. ekki sá sami. Þó er dæmi um að barn með PKU hafi þurft sondu til að innbyrða amínósýrublöndu. Einnig eru dæmi um að fæðismeðferð hafi leitt til andlegra erfiðleika og að börn og umönnunaraðilar hafi þurft að leita sér aðstoðar vegna þess.

Börn með PKU gætu því tímabundið a.m.k. fallið undir þrep 2 í umönnunarmati.

Eftirfarandi eru punktar þar sem nánar er gerð grein fyrir fæðismeðferð við PKU og rökstutt að hún útheimtir mikla fyrirhöfn fyrir umönnunaraðila og þar með rétt til umönnunarbóta samkvæmt a.m.k. tveimur ofangreindum þrepum eitt og tvö.

- Eins og nánar var útskýrt hér að framan þurfa þeir sem eru með PKU að vera á strangri fæðismeðferð sem felur í sér að sneiða hjá próteinríkum mat og borða aðeins mat með litlu eða engu próteini og sérfæði. Þau fá þó lítinn skammt sem er yfirleitt um 7-8 gr. af próteinum á dag. Þá er nauðsynlegt að halda matardagbók til að passa uppá að barnið fái rétt magn af phenylalanine yfir daginn.

- Í stað próteins er neytt amínósýrublöndu sem þarf að útbúa/blanda – leysa upp í vatni (kemur þó stundum blandað) og gefa reglulega (ákveðnum tímum) u.þ.b. þrisvar til sex sinnum á dag (misjafnt eftir tegundum og einstaklingum). Amínósýrublandan kemur því í raun í staðin fyrir kjöt, fisk, egg, mjólkurvörur og annað sem er of próteinríkt. Oftast finnst börnum amínósýrublandan bragðvond og það getur verið erfitt að gefa hana og þurft miklar fortölur að koma drykknum í þau. Á þetta við jafnvel þegar börn eru komin á unglingsaldur.

- Það er mjög takmarkað af almennri fæðu sem einstaklingur með PKU getur borðað. Uppistaðan er að miklu leyti sérfæði. Vega og mæla þarf með tölvuvog og reikna út allan mat sem einstaklingar borða til að þeir fái nákvæmlega það magn af phenylalanine sem þeir þurfa yfir daginn. Baka þarf t.d. brauð og kökur úr sérstöku próteinskertu hveiti. Sama á við um eldamennsku, elda þarf mat úr t.d. próteinskertum pastavörum eða burger-mixi. Einnig þarf að huga að næringu og jafnvel halda matardagbók til að fylgjast með að börn séu að fá öll nauðsynleg næringarefni.

- Það má segja að öll matseld á heimili verði tvöföld því eins og gefur að skilja getur matreiðsla fyrir einstaklinga með PKU ekki farið saman við matreiðslu fyrir aðra fjölskyldumeðlimi nema að takmörkuðu leyti.

- Foreldrar barna með PKU þurfa að kenna öllum sem annast daglega umgengni barnsins grundvallaratriði varðandi PKU og þar með helstu atriði varðandi fæðismeðferðina. Á þetta t.d. við um nána ættingja, vini og jafnvel foreldra vina barnsins, s.s. í tengslum við afmæli. Foreldrar þurfa einnig að hafa eftirliti með því þegar fæðismeðferð er í höndum annarra. Á þetta t.d. við um leikskóla og skóla (skólamötuneyti – stundum rekin af fyrirtækjum). Það kemur þá í hlut foreldra að útbúa og ráðleggja með matseðla. Einnig þurfa foreldrar að útvega rétt hráefni til að elda úr enda geta skólar og leikskólar ekki útvegað og boðið sérfæði. Á þetta einnig við um allt tómstundastarf eins og t.d. skólaskemmtanir, íþróttamót og sumarbúðir. Má sérstaklega nefna að það að senda barn með PKU í sumarbúðir krefst mikillar skipulagningar og undirbúnings.

- Það þarf líka að huga að því að ef einstaklingar með PKU ætla sér að vera að heiman til lengri eða skemmri tíma verða að vera með „nesti“ sem útbúið er úr sérfæði að mestu. Almennt geta einstaklingar með PKU t.d. ekki nýtt sér matsölu- og veitingastaði.

- Ef of mikið phenylalanine safnast upp í blóði er hætta á að það valdi skaða. Foreldrar barna með PKU þurfa því reglulega að fylgjast með að blóðgildi fari ekki yfir hættumörk. Þau taka blóðprufu og er henni komið í skimun hjá LSH. Er ráðlagt að fyrsta árið fari barn vikulega, eins til tólf ára á tveggja vikna fresti og eftir það einu sinni í mánuði. Foreldrar þurfa að vera í sambandi við næringarfræðing/lækni eftir hverja blóðprufu og bregðast strax við ef breyta þarf fæðismeðferð.

- Fæðismeðferð getur verið erfið. Þegar börn eru yngri er hún sérstaklega mikilvæg þegar mestur þroski á sér stað. Þegar börn verða eldri taka oft við önnur vandamál tengd félagslegum þáttum. Erfitt getur verið að þurfa að borða öðruvísi mat en allir aðrir og geta ekki fengið sér t.d. pizzu með vinum. Þetta kallar vitaskuld á aukna umönnun og umhugun foreldra og jafnvel meðferð sálfræðinga.

Eins og framangreint ber með sér er meðferð við PKU mikil vinna og krefst utanumhalds og stuðnings. Meðferðin er langvarandi og fyrir lífstíð eða það sem kallað er „Diet for life“. Er það sú meðferð sem flestir einstaklingar með PKU í hinum vestræna heimi búa við. Mikilvægt er því að umönnun barna með PKU sé viðurkennd í umönnunarmati. Það má nefna að skimun hjá nýburum af hálfu heilbrigðisyfirvalda hefur leitt til góðs árangurs. Einstaklingar með PKU verða alveg heilbrigðir og hafa fulla náms- og starfsgetu þó þeir búi við mikla aukna fyrirhöfn í daglegu lífi.

Við þetta má bæta að stökkbreytingar sem valda PKU eru margar og misjafnt hvað þær takmarka mikið niðurbrot á próteini. Þær stökkbreytingar sem valda PKU hér á landi eru hins vegar tiltölulega fáar en sú sem er útbreiddust er svokölluð íslensk stökkbreyting (sem aðeins hefur greinst hér á landi) en hún er slæm að því leyti að einstaklingar með hana þola ekki mikið prótein. Einstaklingar með „vægari“ stökkbreytingar þola hins vegar meira. Þetta þýðir að almennt þurfa einstaklingar með PKU á Íslandi (sérstaklega börn) almennt að vera á strangari meðferð og undir meira eftirliti umönnunaraðila en annars staðar.

Önnur atriði

Samkvæmt 10. gr. frumvarpsins um fjárhæð umönnunarstyrks er gert ráð fyrir að fjárhæðin verði 60.000 kr. í þrepi 1 og 120.000 í þrepi tvö. Eftir því sem PKU félagið kemst næst muni

þessar greiðslur verða skattskyldar en til viðbótar komi 10.000 kr. almenn kostnaðargreiðsla, sbr. 23. gr. frumvarpsins sem ekki er skattskyld.

Greiðslur skv. núverandi kerfi í þrepi 1 eru um 50.000 kr. Ef miðað er við að greiðslur eftir skatt í þrepi 1 í núverandi kerfi (m.v. að tekjurnar falli í skattþrep 2 - tekjur frá 349.019-979.847 kr. - sem er 37,95%) kæmi til útborgunar 37.230 kr. en að viðbættri kostnaðargreiðslunni 47.230 kr. Er því í raun um lækkun að ræða fyrir þá sem falla undir þrep 1. Þar sem frumvarpið virðist þó gera ráð fyrir að umönnunaraðilar barna með PKU geti í ákveðnum tilvikum fallið undir þrep 2 fæli það þó í sér raunhækkun svo því sé haldið til haga.

PKU félagið hefur ekki forsendur á þessu stigi til að meta áhrif þess að félagsþjónustu hvers sveitarfélags verði falið að gera tillögu að umönnunarmati ef þess er óskað af hálfu Tryggingastofnunar, sbr. 8. gr. í frumvarpsdrögunum. Þetta má þó ekki leiða til mismununar eftir sveitarfélögum. Aðalatriði er að umönnunarmatið sé unnið af fagfólki og að réttindi verði ekki skert.

F.h. PKU félagsins á Íslandi

Ingólfur Gíslason

Steingrímur Ægisson