

Dokumentation nr 528

Kongenitala muskeldystrofier, med fokus på Muscle Eye Brain disease, MEB

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

KONGENITALA MUSKELDYSTROFIER

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet kongenitala muskeldystrofier. 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. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Eva Kimber, barnneurolog vid Regionhabiliteringen i Göteborg.

Christopher Lindberg, docent och överläkare vid Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Anders Oldfors, professor, avdelningen för patologi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Karsten Kötz, lungläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Anders Sjöström, överläkare på ögonmottagningen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Anna-Karin Kroksmark, specialistfysioterapeut vid Regionhabiliteringen i Göteborg.

Johanna Weichbrodt, specialistarbetsterapeut vid Regionhabiliteringen i Göteborg.

Agneta Rubensson, logoped vid Regionhabiliteringen i Göteborg.

Anna Ödman, övertandläkare vid Mun-H-Center i Hovås.

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

Medverkande från Ågrenska:

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig.

Johanna Skoglund, socionom och koordinatör för familjevistelsen.

Cecilia Stocks, socionom.

Anna Glenvik, pedagog, Ågrenskas barnteam.

Astrid Emker, pedagog, Ågrenskas barnteam.

Johanna Lagerfors, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 00

Innehåll

Medicinsk information om kongenitala muskeldystrofier	5
Mirabelle har kongenital muskeldystrofi	9
Genetik vid kongenital muskeldystrofi	10
Mirabelle börjar förskolan	14
Förändringar i musklerna	14
Lungsymtom vid kongenital muskeldystrofi	16
Mirabelle börjar skolan	19
Ögonproblem vid kongenital muskeldystrofi	20
Mirabelle kommunicerar med ord och tecken	22
Kommunikation, fysioterapi och arbetsterapi	23
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	29
Syskonrollen	32
Mirabelle har en lillasyster	35
Munhälsa och munmotorik	36
Stöd från Försäkringskassan	39
Samhällets övriga stöd	42
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	47
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	47

Medicinsk information om kongenitala muskeldystrofier

– En kongenital muskeldystrofi är en ärftlig sjukdom som leder till att musklerna bryts ner. Symtomen debuterar tidigt och medför bland annat svaghet i musklerna, minskad muskelspänning och inskränkt rörlighet i lederna. Sjukdomen finns i flera former och är ovanlig. Det säger Eva Kimber som är barnneurolog på Regionhabiliteringen i Göteborg.

Det som skiljer kongenitala muskeldystrofier, CMD, från andra muskelsjukdomar är att symtomen märks redan under graviditeten eller under barnets första levnadsår. Ordet *kongenital* betyder medfödd och *dystrofi* betyder att musklerna bryts ner. Det föds omkring tre barn per år i Sverige med sjukdomen.

Symtom

Redan under graviditeten kan kongenital muskeldystrofi ge symtom i form av minskade fosterrörelser. Efter att barnet fötts märks en tydlig muskelsvaghet, samt låg muskelspänning.

– Vissa barn kan också ha något mer överrörliga leder än andra barn, säger Eva Kimber.

Andningsmuskulaturen är ofta svag och barnet kan ha svårt att suga och svälja. Den motoriska utvecklingen är ofta kraftigt försenad. Muskelsvagheten kan leda till sned rygg (*skolios*), och felställningar i lederna, så kallade kontrakturer.

Det finns ett flertal olika slags kongenitala muskeldystrofier, med undergrupper. En del former drabbar enbart musklerna, andra ger också symtom i hjärna, ögon och hjärta.

– Inom gruppen CMD finns minst 16 olika tillstånd med varierande klinisk bild och olika genetiska orsaker, säger Eva Kimber.

Att ställa diagnosen

För att kunna ställa diagnos krävs flera undersökningar och provtagningar. En första ledtråd om att det rör sig om en muskelsjukdom kan vara en förhöjd nivå av *kreatinkinas* (CK) i ett blodprov.

– Kreatinkinas läcker ut i blodet när muskelfibrer bryts ner. Barn med kongenitala muskeldystrofier har oftast förhöjt CK, men så ser det inte ut vid alla varianter av sjukdomen, säger Eva Kimber.

Diagnosen ställs säkrast genom en muskelbiopsi, en mikroskopisk undersökning av en liten bit av en muskel. Med den metoden kan man se vilken muskelsjukdom det rör sig om. För att ställa en definitiv diagnos används DNA-baserad diagnostik (analys av blodprov). När ett barn fått diagnosen, eller ibland redan innan, genomförs också magnetkameraundersökning av hjärnan, liksom kontroll av hjärta och ögon.

Orsak

Kongenitala muskeldystrofier orsakas av mutationer, alltså förändringar i gener som styr bildningen av proteiner som har betydelse för musklernas funktion. Bristande funktion, eller total avsaknad av olika muskelproteiner, leder till sjukdom. Forskningen har beskrivit ett antal gener som orsakar kongenital muskeldystrofi.

Sjukdomarna delas in i fyra huvudgrupper efter vilken typ av proteiner i muskelcellen som är påverkade.

– Symtomen och dess svårighetsgrad varierar mellan de olika diagnosgrupperna, men också mellan individerna med samma diagnos, säger Eva Kimber.

Grupp 1

Hit hör muskeldystrofier som orsakas av mutationer i gener som kodar för strukturella proteiner i muskelcellens hölje, eller i andra proteinkomplex utanför muskelfibern.

Exempel: Merosinbrist, MDC1A, Ullrichs kongenitala muskeldystrofi och Integrin alfa7-brist.

Grupp 2

Hit hör muskeldystrofier som beror på mutationer i gener som kodar för enzymer som kopplar kolhydrater till proteinet α -dystroglykan i muskelcellens membran (α -dystroglykanopatier).

Exempel: Walker-Warburgs syndrom, Muscle Eye Brain disease (MEB), Fukuyama (FCMD) och LGMD/MDC1C.

Grupp 3

De här muskeldystrofierna orsakas av defekter i proteiner i muskelcellens kärnmembran.

Exempel: LMNA-relaterad kongenital muskeldystrofi.

Grupp 4

Den sista gruppen rör muskeldystrofier som orsakas av ett förändrat protein i det endoplasmatiska retiklet som finns i cellen.

Exempel: Kongenital muskeldystrofi med rigid spine.

De vanligaste kongenitala muskeldystrofierna är merosinbrist, MDC1A, Ullrichs kongenitala muskeldystrofier och a-dystroglykanopati, som alltså tillhör grupp 1 och 2.

Muscle Eye Brain disease

De barn som deltar vid just den här familjevistelsen på Ågrenska har MEB, som står för *Muscle Eye Brain disease*. Det är en kongenital muskeldystrofi som medför uttalad muskelsvaghet och låg muskelspänning från födseln. Till följd av hjärnpåverkan tillkommer spasticitet (ökad muskelspänning) och ataxi (ryckiga rörelser). De flesta med sjukdomen har en allvarlig synpåverkan och svårt att gå, eller saknar gångförmåga helt. Det är också vanligt att avvikelserna i hjärnan leder till epilepsi, samt svårigheter inom områden som kognition och kommunikation.

– Sjukdomen medför generellt en fortskridande försämring, men det finns stora individuella skillnader mellan personer med diagnosen, säger Eva Kimber.

Muscle Eye Brain disease beskrevs först i Finland 1978. Då trodde man att sjukdomen bara förekom där, men senare tillkom också beskrivningar från andra delar av världen.

MEB ärvs *autosomt recessivt*, vilket betyder att båda föräldrarna är friska anlagsbärare. Vanligaste orsak är mutationer i en gen på kromosom 1p34-p32 som kodar för proteinet POMGnT1, ett så kallat glycosyltransferas. Mutationerna gör att proteinet inte fungerar.

Det finns också andra genmutationer som orsakar MEB. Hittills har forskarna funnit fem gener som kan orsaka sjukdomen: POMGnT1, FKRP, ISPD, TMEM5 och FKTN.

– Det finns ingen känd koppling mellan vilken typ av genmutation en person har och hur svåra symtomen blir för just honom eller henne, säger Eva Kimber.

Internationella behandlingsrekommendationer

När diagnosen ställts finns rekommendationer för den fortsatta vården. De har tagits fram av en kommitté med deltagare från 29

institutioner och sjukhus i USA, Kanada och Europa. Enligt rekommendationerna ska personer med kongenital muskeldystrofi gå på kontroller hos en specialist på neuromuskulära sjukdomar, helst hos ett multidisciplinärt team, minst var 4:e till var 6:e månad. Hjärtat, ögonen och andningen ska också följas upp, liksom eventuella ättsvårigheter och andra symtom. Vid vissa former, exempelvis MEB, har inga hjärtavvikelse rapporterats, men hjärtundersökning rekommenderas ändå vid diagnostisering.

– En stor del av behandlingen handlar om att förutse och förebygga kommande problem. Det gäller både det psykosociala stödet men också exempelvis förebyggandet av ledkontrakturer. Det är mycket lättare att förebygga kontrakturer än att behandla dem när det redan gått långt, säger Eva Kimber.

Den neuromuskulära specialisten kan vara samordnare och rådgivare till andra specialister som träffar barnet, och till det lokala habiliteringsteamet. Kontakt med ett tandvårdsteam med specifik kunskap om diagnosen är också viktig.

(Läs mer om rekommendationerna för vården på treat-nmd.eu under Standards of Care, CMD).

Frågor till Eva Kimber

Kan man tydligt avgöra vilken av de olika varianterna av CMD som barnet har?

– Ja, det kan man. Det är lite av ett pussel, men genom att göra en klinisk undersökning av barnet, undersöka en muskelbiopsi och ta reda på vilken gen som är påverkad går det ofta att ställa en exakt diagnos.

Går det att träna upp styrkan i de försvagade musklerna?

– Ja, till viss del. Men musklerna hos personer med CMD fungerar inte riktigt som hos andra personer. Det är viktigt och bra med träning och rörelse, men tung träning är inte bra vid någon form av muskelsjukdom eftersom muskeln riskerar att brytas ner istället för att byggas upp. Därför är det viktigt att hitta rätt balans.

(Läs mer om träning och fysioterapi vid kongenitala muskeldystrofier på sida 23.)

Hur märks det om barnet tränat för hårt?

– Då blir hen trött, svag och får ont. Barn med CMD har helt enkelt lättare att bli uttröttade än andra, och bör vara uppmärksamma på det för att inte riskera ökad nedbrytning av musklerna.

Vår dotter har en väldigt stor ögonpåverkan. Innebär det automatiskt att också hennes muskler är allvarligt påverkade?

– Nej, det behöver inte hänga samman. Alla de här symtomen ingår i diagnosbilden, men vissa symtom kan bli mer tydliga än andra.

Varför kan barnen ha svullna fötter?

– Den vanligaste orsaken är att de inte rör sig lika mycket som andra. Svullna fötter kan också orsakas av hjärtpåverkan, men det är mindre vanligt.

Mirabelle har kongenital muskeldystrofi

Mirabelle är åtta år och kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Anna, sin pappa Harry och lillasyster Iris som snart fyller två.

När Mirabelle låg i magen märkte Anna och Harry inte att något var annorlunda. Inte heller vid förlossningen.

– Hon var ganska liten, men eftersom hon föddes tre veckor för tidigt trodde vi att det berodde på det, säger Anna.

Ungefär tre månader senare märkte hon och Harry att Mirabelle inte riktigt fäste blicken så som man kan vänta sig av en tremånaders-bebis. Istället slog hon med blicken.

– Det kallas nystagmus, vilket vi vet idag. Men då visste vi ingenting, säger Anna.

Nystagmus kan ha många orsaker, bland annat flera akuta tillstånd såsom hjärntumörer. Därför fick Mirabelle inom kort genomgå en lång rad undersökningar.

– Under en period trodde vi att nystagmusen berodde på blindhet, och i vår värld, just då, såg vi det som ett värstascenario, säger Anna.

Men snart skulle de få mer konkreta besked. När Mirabelle var omkring ett halvår genomgick hon en magnetkameraundersökning, och då upptäcktes avvikelser i hjärnan. Det stod klart att ögon-

problemen var del av en allvarligare sjukdom. Det kom som en chock och Anna och Harry blev sjukskrivna en tid.

– Vi fick träffa en psykolog två gånger, men vi satt mest av den tiden. Allt bara snurrade. Jag har tänkt många gånger att en sådan situation borde följas upp långt senare, när föräldrar till sjuka barn hunnit landa lite. Det är då vi kanske orkar ta tag i alla känslor som kommer, säger Anna.

Det första året trodde läkarna att avvikelserna berodde på en nymutation, och visste inte specifikt vad det rörde sig om. Men senare undersökningar och muskelbiopsi visade att Mirabelle har kongenital muskeldystrofi, och mer specifikt Muscle Eye Brain disease, MEB. Blodprov bekräftade att Anna och Harry båda är friska bärare av det förändrade anlaget.

– Med tiden har jag förstått att det är väldigt bra att ha en diagnos, ett namn på det som är annorlunda. Det har gjort att vi kan känna en samhörighet med andra och också att vi genom Facebook kommit i kontakt med några familjer som befinner sig i samma situation som vi. Det har varit till stor hjälp!

Genetik vid kongenital muskeldystrofi

– Idag finns teknik som möjliggör analys av alla gener på en gång. Det ökar möjligheterna att hitta de gener som kan vara påverkade vid kongenital muskeldystrofi, och på så sätt avgöra vilken variant av sjukdomen en person har. Rätt diagnos underlättar den fortsatta vården.

Det säger Christopher Lindberg som är docent och överläkare på Klinisk Genetik och Neuromuskulärt Centrum vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Varje människa har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Arvsanlagen, generna, finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). Generna är drygt 20 000 till antalet och finns alltså i två kopior.

Alla människor bär på förändringar i sin arvs massa, men bara en liten andel av dem ger upphov till symtom. Förändringar som ger upphov till sjukdom brukar kallas *mutationer*.

Eftersom ordningen av genernas byggstenar, de så kallade *nukleotiderna*, utgör mallar för olika proteiner kommer mutationer som ändrar på denna ordning att medföra olika konsekvenser när proteinerna bildas.

Ungefär en procent av nukleotidsekvenserna i vårt DNA kodar för proteiner. De delarna kallas *exon*. De delar av DNA:t som inte kodar för proteiner kallas *intron*.

Ärftlighet

Kongenitala muskeldystrofier ärvs nästan alltid *autosomalt recessivt*. Det innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen, ett förändrat arvsanlag. Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procents risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning, en från varje förälder. Barnet får då sjukdomen.

I 50 procent av fallen får barnen den muterade genen i enkel uppsättning, från en av föräldrarna, och blir liksom föräldern frisk bärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen får barnen inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Om en person med en autosomalt recessiv sjukdom, som alltså har två muterade gener, får barn med en person som inte är bärare av den muterade genen ärver samtliga barn den muterade genen, men får inte sjukdomen.

Om en person med en autosomalt recessiv sjukdom får barn med en frisk bärare av den muterade genen i enkel uppsättning är det 50 procents sannolikhet att barnet får sjukdomen. I 50 procent av fallen blir barnet frisk bärare av den muterade genen.

Ett autosomalt recessivt nedärvningsmönster gäller bland annat för Muscle Eye Brain disease, MEB, och för de flesta andra former av kongenital muskeldystrofi.

Det finns också varianter av kongenitala muskeldystrofier som ärvs *autosomalt dominant*. Det innebär att om den ena föräldern har sjukdomen, i detta fall en normal gen och en muterad gen, blir risken för barnen att ärva sjukdomen 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och riskerar inte heller att föra den vidare.

LMNA-relaterad kongenital muskeldystrofi är exempel på en variant av kongenital muskeldystrofi som ofta orsakas av en

nymutation. De förändrade arvsanlagen uppträder då för första gången hos personen med sjukdomen, och är inte nedärvda. Föräldrarna till ett barn med nymutation har därför i princip ingen ökad risk att få ett nytt barn med sjukdomen. Den uppkomna förändringen hos barnet blir dock ärftlig, och kan föras vidare till nästa generation genom ett autosomalt dominant mönster.

Genanalys

När man på kliniska grunder ställt diagnosen kongenital muskeldystrofi kan man göra en genetisk utredning för att fastställa den exakta typen av sjukdomen. Utredningen kan vara riktad mot en enda gen, till exempel när man vet att det är just en specifik typ av kongenitala muskeldystrofierna som är aktuell. Om det är osäkert vilken typ det kan handla om, kan en bred genetisk utredning med analys av många gener samtidigt vara det snabbaste och billigaste sättet att komma till diagnos. Då analyseras alla gener i individens arvs massa och man kan då ofta finna det exakta genetiska felet, mutationen. Denna metod kallas *helexomsekvensering*.

Om det däremot finns en känd mutation i familjen, görs en riktad analys som syftar till att fastställa om en individ har just den sjukdomsorsakande mutationen. Detta görs genom en så kallad *sekvensanalys*.

Varför görs en genanalys?

Det kan finnas flera skäl att ta reda på exakt vilken gen som är orsak till sjukdomen. Ett skäl är att det ökar kunskapen om hur sjukdomen yttrar sig och hur prognosen kan se ut.

– Ofta har det förekommit stor frustration innan ett barn får en diagnos som förklarar symtomen. En del av alla frågor familjen haft kan få svar i och med att diagnosen ställs, säger Christopher Lindberg.

När man känner till prognosen blir det också lättare att utforma ett relevant uppföljningsprogram, och många upplever det som positivt att tillhöra en patientgrupp där man kan få råd och stöd av andra i samma situation. Att känna till den genetiska bakgrunden till sjukdomen blir också viktigt för att familjen ska kunna få genetisk vägledning.

– Genetisk vägledning handlar bland annat om att avgöra vem eller vilka i släkten som kan vara anlagsbärare av den sjukdomsbärande

genen. Dessa personer kan sedan få information om risken att få barn med denna sjukdom, samt information om hur man kan bli förälder till barn som inte får sjukdomen. Detta kan göras med fosterdiagnostik eller *preimplantatorisk genetisk diagnostik*, PGD.

Fosterdiagnostik innebär att ett blivande föräldrapar kan få reda på om fostret bär på den förändrade genen eller inte. Detta sker genom ett moderkaksprov i vecka 11 eller 12, eller ett fostervattenprov i vecka 12-16, och förutsätter att den genetiska förändringen är känd (alltså att man vet exakt vilken mutation det är som orsakar sjukdomen i familjen, och i vilken gen den sitter).

Preimplantatorisk genetisk diagnostik, PGD, kräver också att den genetiska förändringen är känd. Metoden innebär att man gör en IVF, provrörsbefruktning, och sedan analyserar embryonas DNA när de befinner sig i åttacellsstadiet. Därefter återinförs ett icke anlagsbärande embryo till kvinnans livmoder.

– Fördelen är att embryot som återinförs till 99 procents säkerhet inte bär på den sjukdomsorsakande genen. Nackdelen är att det är en tidskrävande metod. Från att en remiss skrivs tills att processen kan sätta igång tar det ofta uppemot ett år, säger Christopher Lindberg.

Metoden genomförs idag på två sjukhus i Sverige: på Karolinska i Stockholm och vid Sahlgrenska i Göteborg. Det är ingen lättvindig metod eftersom endast omkring en femtedel av insättningarna leder till ett barn.

– Kvinnan måste vara under 40 år eftersom fertiliteten därefter minskar. Varje par får tre försök med hormonstimulering, och kan få hjälp att få maximalt två gemensamma friska barn på detta vis.

Frågor till Christopher Lindberg

Vilken typ av undersökning krävs för att se om en person är anlagsbärare?

– En sådan analys görs av ett vanligt blodprov.

Vilken metod är bäst vid fosterdiagnostik: moderkaksprov eller fostervattenprov?

– Vid både moderkaksprov och fostervattenprov får man genetiskt

material från fostret. Moderkaksprov kan göras något tidigare än fostervattenprov, och är därför ibland att föredra.

Mirabelle börjar förskolan

När Mirabelle fått sin diagnos fick familjen stöd hos habiliteringen. Till en början fungerade allt väldigt bra. En kurator hade en samordnande funktion och familjen hade kontakt med ett varaktigt team som hade lång erfarenhet av att jobba tillsammans.

– Några var väldigt erfarna, andra nyutbildade och kunde bidra med nya influenser. Så långt var vi väldigt nöjda med det stöd vi fick, berättar Mirabelles mamma Anna.

Ögonproblemen hade ju funnits med från början och Mirabelle fick glasögon vid tre månaders ålder. När hon var ett och ett halvt år började hon i en vanlig förskola med resursperson till gruppen.

– Pedagogerna valde nästan direkt att avsätta den personen specifikt till Mirabelle. Hon följde sedan Mirabelle upp till fem-sex-årsåldern.

De första åren i förskolan upplevde familjen lite som en skyddad verkstad. Barnen i gruppen var ju i varierande åldrar så Mirabelle, som hade en försenad utveckling, ”kom undan” med att upplevas som lite yngre än hon faktiskt var.

– Samtidigt var det en intensiv period med mycket möten, läkarbesök och undersökningar. Det var väldigt svårt att sortera och prioritera, att avgöra vad vi skulle tacka nej till och vad som var viktigt. Sådant hade varit bra att få stöd i.

Förändringar i musklerna

– En biopsi, ett muskelprov, är en viktig del av undersökningen för att säkerställa om en person har en kongenital muskeldystrofi. De förändrade strukturerna i muskeln syns tydligt när proverna analyseras i mikroskop. Det säger Anders Oldfors som är professor på avdelningen för patologi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

En muskel består av buntar av muskelfibrer formade som långa, tunna trådar. Varje sådan tråd är en enda cell, med tusentals cellkärnor (till skillnad från andra celler i kroppen som bara har en cellkärna).

– Varje muskelfiber kan vara tio centimeter lång. Trådarna är tunnare än sytrådar, bara fem hundraedels millimeter tjocka, och genom att interagera med varandra gör de att muskeln kan dra ihop sig, säger Anders Oldfors.

Det finns flera olika typer av ärftliga muskelsjukdomar. Vid *muskeldystrofier* saknas ofta något i cellmembranet som omger varje cell, vilket gör att det blir skört och brister. *Merosin* är ett av proteinerna som är associerat med kongenital muskeldystrofi.

– Det finns bra metoder för att identifiera vad det är som fattas. Genom att undersöka vilka proteiner som finns eller saknas i cellmembranet kan man närma sig en exakt diagnos.

Att diagnostisera muskelsjukdomar

För att kunna ställa diagnos på en muskelsjukdom gör man ofta en *muskelbiopsi*, det vill säga tar en bit vävnad med ett öppet snitt. Provet fryses i flytande kväve.

– Tack vare den snabba frysningen får vi en välbevarad struktur och behåller alla proteiners enzymaktivitet. Det gör att vi kan undersöka muskelprovet på många olika sätt, säger Anders Oldfors. Muskelprovet skärs i tunna snitt och analyseras, bland annat i ett elektronmikroskop. Vid en stark förstoring syns i detalj muskelns konstruktion. Man kan bland annat färga snitten på olika sätt för att tydligare se hur muskeln är sammansatt och vad som eventuellt är förändrat.

– Hos personer med muskeldystrofier syns dels normala muskelfibrer, med cellkärnorna i kanten på varje cell, men också döda muskelfibrer som gått i så kallad *nekros*. I de cellerna ligger cellkärnorna istället inne i muskelfibern. Den döda vävnaden löses upp och transporteras bort av blodceller, säger Anders Oldfors.

Processen följs sedan av nybildning av nya muskelfibrer. Den här nedbrytningen och nybildningen av muskelceller pågår hos alla människor efter hård träning eller belastning. Hos personer med muskeldystrofier pågår den dock hela tiden. Så småningom medför det en förtvining av muskeln. När den döda vävnaden ska tas om hand av kroppen bildas substanser som är till för att stimulera sårhäkning, vilket i sin tur gör att bindväv bildas. Med tiden

kommer muskeln hos en person med en muskeldystrofi därför till stor del bestå av bindväv och fettväv.

– Dessa celler saknar förmågan att dra ihop muskeln. Det är därför muskelfunktionen försämras, säger Anders Oldfors.

Frågor till Anders Oldfors

Sker nedbrytningen av muskler i alla muskeltyper i kroppen hos barn med CMD?

– I kroppen finns flera typer av muskler. Dels de vi kan styra viljemässigt, såsom exempelvis armar, ben och andningsmuskler. Sedan finns det också hjärtmuskler och så kallad glatt muskulatur som bland annat finns i tarmarna och i kärlväggarna. Vid vissa muskeldystrofier är det bara den viljemässiga muskulaturen som påverkas, men vid andra varianter påverkas alla muskeltyperna. Svaret på frågan är alltså att typen av muskeldystrofi avgör vilka muskeltyper som påverkas av sjukdomen.

Varför skadas inte musklerna hos friska personer av nedbrytningsprocessen som sker vid träning?

– En frisk person kan aldrig komma upp i så stor träningsmängd att det påverkar musklerna på samma sätt som hos personer med muskeldystrofier. Dock vet man att väldigt hård och långvarig träning är skadlig för musklerna hos alla personer. Det är därför elit-idrottsmän på längre sikt kan drabbas av skador i sina muskler.

Kan man kemiskt tillsätta det protein som saknas i muskeln?

– Det finns exempel på sjukdomar där man kan göra det, en så kallad *enzyme replacement*-behandling. Det gäller till exempel en grupp sjukdomar där felet finns i lysosomerna i cellkärnan. Men i många andra fall, som vid CMD, går det inte att använda den metoden eftersom kroppen inte vet hur den ska transportera det tillsatta ämnet till rätt plats.

Lungsymtom vid kongenital muskeldystrofi

– Att följa upp barnens lungfunktion är en viktig del av

behandlingen vid kongenital muskeldystrofi. Då kan barnet få andningsstöd i tid och slippa problem med lungorna. Det säger Karsten Kötz som är överläkare vid Allergi-CF-Lung-TB-centrum vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Personer med kongenitala muskeldystrofier har stor variation med avseende på andning och lungfunktion. En del har mycket stora problem, andra bara mindre problem.

Lungrelaterade symtom som kan uppstå vid CMD är bland annat bristande kraft i andningsmusklerna. Det medför ibland ett förändrat andningsmönster.

– Barnen kan få stelare lungor och bröstorg, nedsatt hostkraft, återkommande infektioner och ett försämrat gasutbyte vilket leder till att de lättare blir trötta, säger Karsten Kötz.

Slem i luftvägarna kan ställa till det

Barn med kongenital muskeldystrofi är inte mer infektionskänsliga än andra barn. Däremot påverkar muskelsvagheten förmågan att mobilisera slem i luftvägarna så att patienterna kan bli mer sjuka av enkla infektioner.

– Min uppgift som lungläkare är bland annat att förebygga den slembildning som luftvägsinfektioner ger, att följa upp lungfunktionen och behandla eventuell andningssvikt, säger Karsten Kötz.

Det är viktigt att behandla slembildningen som en del personer med CMD besväras av. Slemmet i lungorna påverkar andningen och blir en grogrund för bakterier, vilket kan leda till svullnad och inflammationer.

– På sikt riskerar patienten att få slemproppar och sammanfallande lungor, atelectaser. Därför är vårt mål rena lungvägar med så lite bakterier som möjligt, säger Karsten Kötz.

Det finns många metoder för att minska slembildningen och för att lära barnet hosta upp slemmet. Vilken som passar bäst beror på barnets ålder och muskelkraft. Barnet kan till exempel ligga och gunga på en stor medicinboll för att stimulera till oregelbunden andning. Att lära sig ”huffa”, en enklare metod att hosta upp slem, är en annan teknik. En PEP-mask där barnet andas mot ett motstånd

kan också vara effektiv.

– Studier visar att syrekonzentrationen i blodet hos muskelsvaga barn ökar efter användning av PEP-mask, säger Karsten Kötz. CPAP- eller BiPAP-maskin, så kallad ”Rubens blåsa” eller en hostmaskin tränar också lungkapaciteten.

Det finns även läkemedel för att mobilisera slem som kan ges via en inhalator. Deras uppgift kan vara att vidga luftrören eller göra slemmet mer lättflytande för att det lättare ska komma upp. För personer med kongenitala muskeldystrofier rekommenderas ofta ett utvidgat vaccinationsprogram, exempelvis vaccination mot den årliga influensan.

Uppföljning av lungfunktionen

Andningsproblem börjar oftast med att personen andas för ytligt nattetid, vilket kan märkas som snarkningar. Sönnen kan bli orolig och trots en hel natts sömn vaknar personen trött.

Rekommendationen kan bli att ge patienten andningsstöd i form av andningsgymnastik eller ventilation via en mask. Det finns inga studier om effekten av andningsstöd vid kongenital muskeldystrofi, däremot vid Duchennes muskeldystrofi. Den studien visade att man med andningsstöd lyckades upprätthålla patientens förmåga och bromsa försämringen av lungorna. Antalet infektioner minskade och vårdtiden vid inläggning på sjukhus kunde förkortas.

– Det talar för att man ska vara frikostig med att införa andningsstöd relativt tidigt i sjukdomsförloppet, säger Karsten Kötz.

Enligt nordiska vårdprogram rekommenderas barn med CMD bland annat årlig spirometri från det att barnet kan genomföra en sådan (vid ungefär sex års ålder, eller senast vid tio års ålder eller när barnet inte längre går självständigt). Natlig andningsregistrering rekommenderas när lungornas så kallade vitalkapacitet, VC, är ungefär 50 procent. Då ska barnet också få remiss till specialist med erfarenhet av behandling av andningssvikt hos personer med muskelsjukdom.

Frågor till Karsten Kötz

Finns det bra hostmediciner att ta till om barnet har mycket slemhosta?

– Vi lungläkare tycker generellt illa om hostdämpande mediciner. Hostan är ju en viktig funktion för att göra sig av med slem, och den dämpas av hostmedicin. Däremot finns det bra slemlösnande läkemedel, framför allt att inhalera.

Kan barn med utvecklingsstörning, som kanske har svårt att lyssna till instruktioner, använda en hostmaskin eller andra hjälpmedel som kräver samarbete?

– Ja, det brukar oftast gå fint efter lite träning. Det är alltid värt ett försök.

Mirabelle börjar skolan

När Mirabelle fyllt sex år började hon i en förskoleklass, och kom för första gången till en skolmiljö. Kommunen släppte resurspersonen som Mirabelle haft som stöd i förskolan, och familjen ansökte istället om personlig assistans. Det var mitt i en turbulent tid. Habiliteringen som de tidigare varit så nöjda med fick plötsligt en stor omsättning av personal och kommunikationen blev rörig.

Inför skolstarten genomgick Mirabelle en begåvningsbedömning. Eftersom kommunen där familjen bor inte har någon särskola för barn i Mirabelles ålder går hon integrerad i en vanlig klass, men läser enligt särskolans läroplan.

– Det kan nog vara toppen för barn som inte har lika uttalade problem, men för oss blev detta starten på en lång rad strider för att Mirabelles dagar ens skulle fungera. Den fysiska skolmiljön var inte kompatibel med hennes hjälpmedel och behov, och vår personliga assistent kände att hon inte kunde göra ett bra jobb i den miljön, säger Anna.

Under de två första skolåren kämpade föräldrarna för att få skolan att anpassa lokalerna så att det skulle fungera för Mirabelle. Nu har hon börjat i andra klass, fått en nystart med en ny assistent och de flesta anpassningar börjar komma på plats.

– Därför känns det som att vi är på väg mot en lite lugnare period, det är skönt, säger Anna.

I skolan försöker familjen vara öppna med Mirabelles sjukdom och vad den innebär. De har bett assistenten att ta en del av samlingen i anspråk för att berätta för de andra barnen om henne. De har också lindat två varv plastfolie runt ett par skyddsglasögon, för att de barnen i klassen ska kunna prova och få en uppfattning av hur världen ser ut för Mirabelle.

– Barnen har verkligen viljan att ta kontakt med henne. Det viktiga blir att informera om att det kan ta längre tid för henne att reagera än det gör för andra, så att de orkar vänta in hennes reaktion.

Nyligen har kommunen beslutat att starta en särskola även för yngre barn, så framöver kommer familjen kunna välja om Mirabelle ska gå där istället för integrerad i vanlig klass.

– Det är en stor fråga för oss just nu. Å ena sidan är ju alla anpassningar i den nuvarande skolan precis färdiga. Men när vi träffar andra föräldrar till barn med särskilda behov, som går i särskola, beskriver de det ofta som att de 'hittat hem'.

Redan idag går Mirabelle på studiebesök i en särskola för äldre barn en dag i veckan.

– Det tycker vi är toppen. På så sätt får hon leka med andra barn i samma ålder i den vanliga skolan, men får också lite extra stuns i det pedagogiska arbetet en dag i veckan.

Ögonproblem vid kongenital muskeldystrofi

– **Vid några av de kongenitala muskeldystrofierna kan barnen få ögonproblem av varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt med fortlöpande kontroller hos en ögonläkare. Det säger Anders Sjöström som är överläkare vid ögonmottagningen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

En persons synfunktion är beroende dels av fungerande ögon, dels av fungerande synbanor (inåtledande nerver från öga till hjärna) och hjärnans områden för bearbetning av synimpulser. Förändringar i ögonen som ger synnedsättning kan kallas *ocular visual impairment*, OVI. Förändringar som påverkar synnerver

och/eller hjärnans synfunktioner kan kallas *cerebral (eller cortical) visual impairment*, CVI.

– För att förenkla kan man jämföra med fotografering, där OVI motsvarar en skada på 'kameran' eller linsen, medan CVI motsvarar en skada på själva datorn, säger Anders Sjöström.

Hos personer med CMD kan påverkan på ögonen visa sig genom alltifrån avvikande ögonrörelser till svår närsynthet, översynthet, grå starr (katarakt) eller grön starr (glaukom). Vid de svåraste formerna av kongenital muskeldystrofi kan ögonen vara onormalt små (mikroftalmi), och näthinneavlossning kan förekomma. Detta kan i sin tur ge en allvarlig synnedsättning, eller orsaka blindhet.

Ögat, näthinnan, synnerven, bakre synbanor och hjärnans synfunktioner kan drabbas vid kongenital muskeldystrofi. Hur symtomen ser ut varierar mellan de olika CMD-typerna, men också mellan individer.

– Det ställer krav på omgivningen som behöver förstå sig på barnets specifika synproblem. OVI är ögonsjukdomar som är lättare och tydligare för oss att förstå och behandla. Men när vi kommer till hjärnsynskadorna, CVI, blir symtomen otydliga och svårare för omgivningen att sätta sig in i. De kan ta lång tid att beskriva och kartlägga, säger Anders Sjöström.

Till OVI hör bland annat brytningsfel, katarakt (grå starr), glaukom (grön starr), retinitis pigmentosa (svart starr), amotio retinae (näthinneavlossning) och opicus-atrofi (synnervsskador). CVI kan exempelvis vara skador eller förändringar i de bakre synbanorna eller cortex, som bland annat leder till tolkningssvårigheter. En person med CVI kan ha svårt med ögonkontakt, bildförståelse och ansiktigenkänning. En del får svårt att orientera sig med hjälp av synen.

Utredning och behandling av synproblem vid CMD

Alla barn med misstänkta neurologiska tillstånd, exempelvis muskeldystrofi, bör undersökas vid ögonklinik.

– Alla får inte ögonproblem, men det är viktigt att alla kontrolleras. Barnet ska helst ha fått en remiss till en ögonläkare redan innan diagnosen ställts, säger Anders Sjöström.

Ögonen undersöks med avseende på storlek, brytkraft, näthinnefunktion och ögonens allmänna utseende. Ögats förmåga att skicka

impulser till hjärnan undersöks också. Resultaten får sedan vara ledande för behandling, habilitering och uppföljning. Kongenitala muskeldystrofier är fortskridande i olika grad och kontroller behövs fortlöpande. Behandling, habilitering och uppföljning görs oftast som ett samarbete mellan ögonklinik, syncentral och habilitering.

Frågor till Anders Sjöström

Går det att förebygga näthinneavlossning?

– Till viss del, det görs exempelvis vid diabetes. Då laserbehandlar man ögat punktvist för att förhindra näthinneavlossning. Jag vet dock inte om det gjorts på barn med CMD.

Kan man sätta tillbaka en näthinna som lossnat?

– Ibland kan man göra det, men ibland är det mycket svårt eftersom skikten bakom näthinnan kan ha blivit uttunnade och därför inte håller för det.

Vår dotter ser väldigt dåligt men vill gärna titta rakt in i solen, gissningsvis för att det stimulerar synen och ger henne ett synintryck. Är detta skadligt för ögonen?

– Ja, det är inte särskilt bra och kan leda till ärrbildning långt bak i ögat. Då är det bättre att ha på sig solglasögon för att skydda mot de mest skadliga strålarna. Jag skulle rekommendera er att skaffa en blinkande lampa inomhus istället som kan stimulera på liknande sätt, men utan att skada ögat.

Mirabelle kommunicerar med ord och tecken

Synsvårigheterna var det första tecknet på att något var annorlunda med Mirabelle. Med tiden uppskattade ögonläkarna att hon hade ungefär 10 procents syn på vardera ögat, när hennes närsynthet var korrigerad med glasögon så att hon nådde sin maximala synkapacitet. Förra året tappade hon näthinnan på ena ögat, vilket är en vanlig komplikation hos personer med CMD. Det fick följden att hon nu inte ser alls på det ögat.

– Det var första gången som hon tydligt backade i utvecklingen på någon punkt. Annars har vi upplevt att hon ständigt gått framåt och

lärt sig nya saker, säger Anna.

Anna berättar också att hon tidigare undvikit att läsa för mycket om Mirabelles diagnos, att det varit jobbigt att se de ”tiotusen exempel” på symtom som skulle kunna komma med tiden.

– När ett av de där exemplen, näthinneavlossning, plötsligt blev verklighet var det som att vi förstod att vi måste förbereda oss på att det kommer hända saker med Mirabelle som kommer påverka både hennes och vårt liv. Det kändes lite som att vi kastades tillbaka till tiden då vi just hade fått diagnosen.

Samtidigt har Mirabelle stor hjälp av den syn hon har och familjen har hittat lösningar som förenklar vardagen. Många kommunikationshjälpmedel bygger på det visuella, men det går att hitta varianter som fungerar även för en synskadad person. Vanligt bildstöd är till exempel för smått och otydligt för Mirabelle, men om man gör bilderna i A5-storlek och med foton istället för teckningar har hon god hjälp av dem när hon kommunicerar.

Mirabelle har ett 50-tal ord som hon kan tala eller teckna. Hon uttrycker till exempel vad hon vill göra eller om hon är törstig.

– Vi använder både regelrätta stödtecken och en del tecken som vi hittat på själva, eller som Mirabelle själv börjat använda, säger Anna.

Mirabelle har också olika talapparater och andra hjälpmedel som kopplas till hörseln.

Kommunikation, fysioterapi och arbetsterapi

– Fysisk aktivitet och rörelse är nyttigt för alla individer. Detta gäller också för barn med den kongenitala muskeldystrofin Muscle Eye Brain disease, som dock sinsemellan kan ha väldigt olika förutsättningar. En fysioterapeut kan ge råd och träningsrekommendationer.

Det säger specialistfysioterapeut Anna-Karin Kroksmark, som föreläste tillsammans med specialistarbetsterapeut Johanna Weichbrodt och logoped Agneta Rubensson som alla arbetar på Regionhabiliteringen i Västra Götaland.

Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus fungerar som ett komplement till de lokala

habiliteringarna. Där finns ett team med läkare, fysioterapeut, arbetsterapeut, habiliteringsassistent och dietist, som alla är specialiserade på neuromuskulära sjukdomar. Bland dessa sjukdomar ingår kongenital muskeldystrofi. Vid behov erbjuds också kontakt med logoped, specialpedagog och psykolog.

– Vi är ett expertteam inom Centrum för Sällsynta Diagnoser, och även om vårt primära upptagningsområde är Västra Götalandsregionen kommer ungefär 40 procent av patienterna från övriga delen av landet, säger Johanna Weichbrodt.

Eftersom diagnoserna är sällsynta samlar Regionhabiliteringen erfarenheter och delar kunskapen både till andra inom vården och även till familjer, exempelvis vid familjevistelser på Ågrenska.

Kommunikationssvårigheter vanliga hos barn med Muscle Eye Brain disease

Kommunikation är något som sker hela tiden, så fort någon gör eller säger något som någon annan reagerar på. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom gester, mimik, tal, teckenspråk, skrift och bilder.

– Alla människor kommunicerar. Oavsett om en person förmedlar sig på ett medvetet eller omedvetet plan handlar det om kommunikation med omgivningen, säger logoped Agneta Rubensson.

Det nyfödda barnet har medfödda förutsättningar för kontakt och samspel. Ögonkontakt och synintryck styr till stora delar samspelet och en svår synnedsettning hos barnet leder till brister i ögonkontakten, vilket försvårar samspelet.

– Men det går att skapa en bra delaktighet även om barnet inte ser. Hörseln och de taktila intrycken blir då extra viktiga.

Barnets initiativ eller svar sker i dessa fall utan att barnet söker eller ger ögonkontakt. Andra signaler, såsom olika ljud, joller, ansiktsuttryck, kroppslägesändringar, rörelser eller gester blir viktigare. Till och med mycket små reaktioner som förändrad andning kan vara en kommunikativ signal om omgivningen observerar den och tolkar det som en sådan.

– Barnet behöver få svar på sina initiativ till kommunikation vilket gör det viktigt för omgivningen att titta och lyssna. Som vuxen behöver man fundera över hur barnet gör, var det har sin uppmärksamhet, och ge barnet tid att svara och att ta egna initiativ till kommunikation.

Den auditiva kanalen, alltså hörseln, är jätteviktig. Ett barn kan få

precis samma information via hörseln som via synen, det gäller bara att omgivningen ser till att bygga upp informationen på ett tydligt sätt.

Kommunikationsutvecklingen hos barn sker i olika steg. En trappstegsmodell med fem steg beskriver utvecklingen. En bra beskrivning av detta är Kommunikationstrappan, skapad av DART som är ett kommunikations- och dataresurscentrum i Göteborg. Trappan börjar vid *spontana handlingar* – där barnet reagerar på händelser inifrån kroppen, såsom hunger och törst. Barnet är fokuserat på ”här och nu”. Nästa steg är *medvetna handlingar* då barnet börjar utforska människor och föremål på ett medvetet sätt, exempelvis genom orsak och verkan. Detta utvecklar sig till *medveten kommunikation* då barnet börjar kunna begära, säga nej och medvetet styra andras uppmärksamhet. När barnet når nästa steg i kommunikationsutvecklingen, *symbolkommunikation*, börjar enstaka ord eller tecken bli aktuella. Då finns en symbolförståelse hos barnet, att ett ord eller tecken betyder något speciellt. Vid det sista steget, *symbolkombination*, kan barnet kommunicera med fler än 50 symboler eller ord, börjar förstå och använda språkliga regler och kan dessutom sätta samman dem till meningar.

Alternativ kompletterande kommunikation

AKK är en förkortning av *Alternativ och Kompletterande Kommunikation* och är till för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. AKK kan till exempel vara kroppskontakt, tecken, symboler, bilder, datorprogram och ”talande hjälpmedel” i olika former. Allt från inspelningsbara apparater till appar för surfplattor och smarta telefoner.

– Flera av dessa system bygger på visuell förmåga, vilket gör dem svåra att använda för barn med synsvårigheter. Det går dock att anpassa metoderna så att de blir mer tillgängliga även för dessa barn. Teckenspråk eller tecken som stöd, som i vanliga fall bygger på det visuella, är ett bra exempel. Det går att anpassa så att det passar bra även för den som har en synnedsettnings.

TaSSeLs - Tactile Signing for Sensory Learners

Den som är på en tidig kommunikativ nivå och i behov av en förstärkt sensorisk kommunikation kan vara hjälpt av kommunikationsmaterialet *TaSSeLs*. Det beskrivs som ”ett enkelt språk med stöd av tecken i meningsfull kontext” och innefattar ungefär 50 tecken som används frekvent i vardagliga situationer.

– Varje tecken har ett taktilt start- och slutläge som sitter på barnets egen kropp. Det skapar tydlighet och delaktighet, säger Agneta Rubensson.

Genom att använda den här metoden kan man hjälpa barn som inte ser så bra att förstå vad som kommer att hända. Ofta gör det att barnen börjar att själva uttrycka sig mer än de gjort tidigare.

Metoden bygger på att man alltid börjar med ett tecken för ”hej, jag är här!”. Det görs genom ett tryck i cirkelrörelser på ena axeln, samtidigt som man säger personens namn. Därefter stryker man längs barnets armar för att sedan låta barnets händer vila på de egna händerna.

– Därifrån kan man göra ett tecken gemensamt, med sina egna händer under barnets. Tanken är att händerna har kontakt med varandra hela tiden, vilket gör tecknandet tydligt för den som inte ser. Samtidigt kan barnet ta bort sina händer närhelst hen vill.

Det blir viktigt att skapa en vana och att vara konsekvent i användningen. När kommunikationen alltid startar och slutar på samma vis lär sig barnet vad som gäller, även barn som befinner sig på en lägre utvecklingsnivå. En del barn som vant sig vid detta kommunikationssätt börjar vifta med sina händer när de vill visa att de vill säga eller uttrycka något.

Fysisk träning hos personer med Muscle Eye Brain disease

Fysisk aktivitet och rörelse är nyttigt för alla individer. Detta gäller också för barn med Muscle Eye Brain disease, även om de sinsemellan kan ha väldigt olika förutsättningar.

– Hos de svagare barnen kan vissa muskler belastas maximalt redan vid vanlig lek och aktivitet. En fysioterapeut kan därför behöva hjälpa till att anpassa träningen efter varje barns funktionsförmåga, säger fysioterapeut Anna-Karin Kroksmark.

Stretching för strama muskler

Korta och strama muskler är vanliga vid olika typer av kongenitala muskeldystrofier. Som en del av sjukdomsprocessen kan fett och bindväv lagras in i muskulaturen. Att sitta mycket stilla medför också en ökad risk för att få korta och strama muskler. Med tiden kan det leda till kontrakturer som gör att det blir svårt att sträcka ut lederna.

Detta bör i möjligaste mån undvikas eftersom det minskar barnens rörlighet, kan ge smärta och leda till felställningar i skelettet.

- För att förhindra eller fördröja uppkomsten av kontrakturer är det bra att ta ut rörelser i sina ytterlägen, och att både böja och sträcka i lederna. Ju längre stund man sträcker ut i ytterläget, desto bättre effekt har stretchingen, säger Anna-Karin Kroksmark.

Om barnets handleder eller tummar är strama behöver dessa leder stretchas för att muskelstyrkan ska kunna användas på ett så optimalt sätt som möjligt.

- Med en god rörlighet i handen kan barnet få ett bra grepp och kunna leka trots svaga muskler, säger arbetsterapeut Johanna Weichbrodt.

En bra stretchövning för händerna är att sträcka handleden med raka fingrar. Om barnet har tummen mycket inåt handen och har svårt att få ut den till ett funktionellt grepp behöver även den rörelsen stretchas.

- Ibland ökar stramheten trots övningarna och då kan det bli aktuellt att sova med handortoser för att få en långvarig stretching av muskulaturen.

Ståträning är bra för personer som inte står eller går självständigt. Förutom att stretcha höfter, knän och fotleder minskar det risken för skoliosutveckling, påverkar lungfunktionen positivt och belastar skelettet, vilket är bra eftersom skelettkvalitén hos muskelsvaga barn ofta är påverkad.

Sittande och positionering

Om ett barn är mycket muskelsvagt och inte rör sig själv i liggande position behöver hen hjälp med att byta position även nattetid. På så vis kan man undvika att barnet hela tiden ligger i samma ställning och riskerar ökade problem med kontrakturer.

Barn som använder rullstol behöver även följas noga vad gäller sin sittställning. Vid en *sittanalys* tittar arbetsterapeut och fysioterapeut bland annat på huvud- och nackposition, ryggens och bäckenets ställning och axlarnas och lårens position.

- En ledfelställning på ett ställe fortplantar sig lätt och leder till felställningar på fler ställen om barnet sitter asymmetriskt, säger Johanna Weichbrodt.

Barnen kan ibland ha en ojämn sittbelastning på grund av svag bålmuskulatur vilket leder till att de lutar sig på ena eller andra

armstödet. Detta medför att skoliosrisken ökar men även att barnet hindras i sin aktivitet då de tvingas stötta sig på ena eller andra armen.

– Barnet kan då i allt mindre utsträckning utföra tvåhandsaktiviteter. En korsett och/eller bålstöd på rullstolen kan hjälpa barnet att återfå sin tvåhänthet. Bålstöden ska vara tunna och vara placerade nära kroppen så att de inte är i vägen för armarnas rörelse.

Ett bälte som sitter åt ordentligt är bra ur säkerhetssynpunkt, men minst lika viktigt är att det hjälper barnet till en bra positionering i rullstolen.

– Kontrollera sittställningen ofta och särskilt i barnets tillväxtperioder då skoliosrisken ökar, säger Johanna Weichbrodt.

Frågor till föreläsarna från Regionhabiliteringen

Var kan vi hitta material för kommunikationsträning?

– Kommunikationskarnevalen är en mässa som hålls årligen i Göteborg, det är Sveriges största kommunikationsmässa. Hit kan man komma som förälder eller habiliteringspersonal för att upptäcka nya kommunikationshjälpmedel och material till barn med särskilda behov. Det finns också material att tillgå via DART och andra kommunikationscentrum i landet, säger Agneta Rubensson.

Var kan vi få tag i information om TaSSeLs?

– Materialet går att köpa. Då får man både en bok med bilder av de olika tecknen, samt en dvd som visar hur man ska göra.

Kan man vara överrörlig och stel på samma gång?

– Ja, det kan vara så att man är mer stel i vissa av kroppens leder och överrörlig i andra leder. Då är det bra att ta hjälp av en fysioterapeut som kan avgöra vilka delar av kroppen som ska stretchas och var det ska undvikas, säger Anna-Karin Kroksmark.

Kan en korsett minska muskelstyrkan?

– Nej, bålmuskulaturen är inte inaktiv i en korsett. En bra och individuellt utformad korsett hjälper barnet att stapla kotorna i en gynnsam position. Korsetten ger dessutom oftast barnet större möjlighet att röra sina armar och händer och kan på så sätt stimulera till ökad

aktivitet och träning. De korsetter som vi av erfarenhet tycker fungerar bäst är hårda, individuellt avgjutna korsetter. De sitter oftast bättre än mjuka korsetter, som lättare hamnar fel och inte ger det stöd barnet behöver, säger Johanna Weichbrodt.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnen har under vistelsen ett eget anpassat program.

– Genom aktiviteterna vill Ågrenska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för varje barn att utföra aktiviteterna under veckan blir så bra som möjligt, säger Anna Glenvik som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Barn som har kongenital muskeldystrofi har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

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

Barn med CMD har inte bara olika symtom – symtomen varierar också över tiden. Det som känns problematiskt en dag kan fungera bra nästa. Det är därför bra att försöka analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna.

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 WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och deras dynamiska samspel. Samtliga är lika

viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

Att stärka barnens delaktighet, självkänsla och sociala samspel är viktiga målsättningar under veckan på Ågrenska. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

– Vi är noga med att välja aktiviteter där alla kan delta på sina egna villkor. Som personal eller förälder gäller det att ge barnen stöd, vara med i leken och vara deras verktyg för delaktighet. Men också att ha fingertoppskänsla nog att backa undan när det är möjligt. Att hitta den balansen är svårt men viktigt, säger Anna Glenvik.

Det som kan vara svårt

Barnteamet på Ågrenska arbetar med att minska konsekvenserna av barnens *koncentrations- och inlärningssvårigheter*. En lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur underlättar och är del av det skräddarsydda pedagogiska programmet.

– Vi har bland annat ljudscheman som berättar vad vi ska hitta på under dagen. Då vet barnen vad vi ska göra och i vilken ordning, säger Anna Glenvik.

Barnen har en samling varje morgon och veckans dagar har alla fått en egen färg och en egen doft, som barnen får lukta på i en doftflaska. Det underlättar uppfattningen av vilken dag det är och hur mycket som är kvar av veckan.

***Måndagen** är grön och doftar tallbarr.*

***Tisdagen** är blå och doftar lavendel.*

***Onsdagen** är vit och doftar pepparmynta.*

***Torsdagen** är brun och doftar kanel.*

***Fredagen** är gul och doftar citron.*

***Lördagen** är rosa och doftar körsbär.*

***Söndagen** är röd och doftar jordgubb.*

Alla människor har nytta av olika metoder för att komma ihåg och strukturera. De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag.

Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på samma

principer om tydlighet och struktur.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Individuellt anpassade arbetsuppgifter, scheman och tidshjälpmedel hjälper till att skapa tydlighet. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe.

För att stimulera och stödja *kommunikation, språk och tal* är personalen på Ågrenska lyhörd, ger barnen tid och inväntar bekräftelse. De använder tydliga ord, ljud, tecken och konkret material som förstärker alla kroppens sinnen. Det kan till exempel handla om talande böcker och andra inspelningsbara hjälpmedel, eller hjälpmedel att känna på.

– Ett annat bra tips är en reläbox som kan kopplas till elektriska apparater. Det gör att barnet själv kan sätta på eller av stereon, bakmaskinen eller en lampa genom att trycka på en stor knapp.

För att stärka *sociala samspel och kamratrelationer* introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiv förstärkning.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

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

– Det är viktigt att vara så noggrann som möjligt i beskrivningar av mål och metoder. Bestäm gärna en enda konkret sak och se till att den fungerar. Det finns en risk att tjugiga formuleringar annars blir för generella och att det då inte sker någon riktig förändring, säger Anna Glenvik.

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

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

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

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

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

Syskonrollen

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

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

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Astrid Emker som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.

- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

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

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Astrid Emker.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan.

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer, säger Astrid Emker.

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

– Ett flicka berättade att hon fått högsta betyg på ett prov i skolan. Men samma dag hade hennes sjuke lillebror lärt sig att lyfta en mugg själv, och för att fira det ställdes det till med tårtkalas hemma. Systemen kom av sig och berättade aldrig ens för föräldrarna om provet, för det föll platt i jämförelse. Även om hon var glad för sin brors skull kändes det orättvist, säger Astrid Emker.

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga ’min brorsas svaga muskler’ eller ’kramp’ istället för

epilepsi.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärflighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

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

– Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Astrid Emker.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter".

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

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

Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur

den kan bli.

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

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

– Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på www.syskonkompetens.se

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

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

Fler lästips!

www.hso.se/Projektsida/Det-outsagda/

Mirabelle har en lillasyster

Mirabelle, som nu är åtta år, har en lillasyster som snart ska fylla två. Hon heter Iris.

– Innan vi fick barn hade jag alltid tänkt att jag skulle ha två barn. Men efter Mirabelle lade vi det på hyllan, vi kände att vi redan var precis på tröskeln till vad vi klarade av. Och genom att låta bli att skaffa fler barn tänkte vi att ingen kunde anklaga oss för att inte ha gjort 'allt' för att orka med Mirabelles behov, säger Anna.

Men med tiden började de tänka i nya banor. Att det kanske vore roligt för Mirabelle med ett syskon, att sällskap skulle göra henne gott. – Vi insåg också att det längre fram skulle vara roligt att kunna få barnbarn. Mirabelle kommer ju inte få några egna barn.

När Anna blev gravid en andra gång gjordes ett moderkaksprov, som visade att bebisen var en flicka som var frisk anlagsbärare, precis som sina föräldrar.

– Därefter gick allt smidigt och det har varit toppen sedan hon kom. Vi kände att om vi nu har klarat av Mirabelle och hennes behov klarar vi väl allt, och det var stärkande. Det var också befriande att få den där 'vanliga' upplevelsen av bebistiden som alla andra föräldrar har. Det har verkligen hjälpt oss att kunna relatera till andra familjer. Tidigare satt jag bara av tiden när andra föräldrar pratade om föräldraskapet utifrån sitt perspektiv, inget stämde in på mitt liv, säger Anna.

Hon tycker också att Iris fört med sig en ny balans i familjen. Att fler saker fått bli viktiga förutom Mirabelles sjukdom. Men självklart kan det vara svårt att få tiden att räcka till.

– Mirabelle har nyligen börjat på ett korttidsboende två dygn i månaden. Då försöker vi få tid både till Iris, oss själva och varandra. Det är jättebra.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Anna Ödman och logoped Lisa Bengtsson som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

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

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika

funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen.

Tand- och munvård för barn med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras.

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen är det bra att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

Det finns många olika hjälpmedel som kan underlätta munvården. Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna. Kontroll av bettutveckling, käkleder, käkmuskler och gapförmåga är viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Munhälsa vid kongenital muskeldystrofi

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med kongenital muskeldystrofi:

- Nedsatt muskeltonus/muskelstyrka.
- Tugg- sug- och sväljsvårigheter.
- Eventuell påverkan på käkarnas tillväxt.
- Bettavvikelser.
- Stelhet i käkleder.

– När vi undersökt barn med CMD har vi sett att den försvagade muskulaturen kan påverka käkarna och leda till bettavvikelser, oftast öppet bett. Det finns också en ökad risk att utveckla stelhet i käklederna, vilket kan leda till minskad gapförmåga. Men det är viktigt att komma ihåg att detta inte drabbar alla med diagnosen, säger Anna Ödman.

Om minskad gapförmåga uppstår finns tånjningsövningar och hjälpmedel att ta till för att träna upp den igen.

Att tänka på för barn med kongenital muskeldystrofi:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på www.bildstod.se, och www.kom-hit.se)
- Barn med ätsvårigheter behöver ofta ett anpassat omhändertagande inom tandvården.
- Det är bra att gå på täta besök, några gånger per år.

Munmotorik vid kongenital muskeldystrofi

– Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven. Hos barn som har motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad, säger logoped Lisa Bengtsson.

En del barn med CMD har ätsvårigheter. De kan bero på muskelsvaghet eller andra fysiska faktorer, men också på bristande aptit. – Illamående, trötthet, smärta, stress eller oro är faktorer som kan påverka aptiten, liksom viss medicinering. En del barn har svårt att känna själva när de är hungriga eller mätta, säger Lisa Bengtsson.

En god tuggförmåga underlättar matsmältningen, påverkar bettet

och vår förmåga att känna mättnad och äta lagom mycket. Det möjliggör ett säkert ätande och kan motverka ”oral habits”, munrelaterade ovanor. En del barn med CMD har inte ett säkert ätande utan löper risk att sätta i halsen eller svälja ner maten i luftvägarna. Det kan bli problematiskt för den som har en nedsatt hostkraft.

En logoped kan utreda kommunikationsförmågan, sug-tugg- och sväljförmågan och den munmotoriska förmågan hos barnet. – Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. Man ska inte nöja sig med förklaringen att svårigheterna ’ingår i sjukdomen’, säger Lisa Bengtsson.

Salivläckage

Orsaken till salivläckage, det som ofta kallas dregling, är nästan aldrig att personen har för mycket saliv. Istället beror den ofta på nedsatt sväljförmåga, nedsatt känsel i munhålan eller muskelsvaghet som gör att personen vinklar nacken framåt och/eller ofta har öppen mun.

För att minska salivläckage ser man i första hand över sittställning och huvudhållning, genomför oralmotorisk träning och försöker modifiera beteendet. I andra hand kan man ta till mediciner eller i sällsynta fall kirurgi.

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

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

www.mun-h-center.se

Stöd från Försäkringskassan

Hos Försäkringskassan kan föräldrar till barn med funktionsnedsättning få olika typer av stöd. Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några exempel.

Försäkringskassans syfte är att förenkla vardagen för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten ska bli enklare, tryggare och mer personliga. De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson som ansvarar för att samordna alla kontakter med Försäkringskassan.

I en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg, utfärdat av behandlande läkare, bifogas. Intyget ska så tydligt som möjligt beskriva barnets funktionsnedsättning. Handläggaren bokar in ett utredningssamtal med sökanden, vilket kan genomföras på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Handläggaren lägger sedan ett förslag till beslut, som till sist fattas av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Avslag där kan överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och i Högsta Förvaltningsdomstolen. Varje instans avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Det innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

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

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller ett barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år hen fyller 19 år. Därefter kan hen själv ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning. För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet,

påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas bidraget.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller. Som bidragstagare är du skyldig att anmäla förändrat vårdbehov eller om du beviljats annat samhällsstöd.

Merkostnader

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen i vissa fall få ersättning för *merkostnader*. Dessa innefattar exempelvis slitage av kläder, extra kostnader för ökat tvättbehov, specialkost, behandlingsresor eller -besök och kostnader för kommunikationsträning eller motorisk träning. Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Assistansersättning

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

Du ansöker om personlig assistans hos kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka, samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (Försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning är en ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för exempelvis vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman.

Ersättningen kan betalas ut tills dess att barnet fyller 12 år, och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med en allvarlig diagnos och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, tills dess att barnet fyller 18 år.

Samhällets övriga stöd

Socionom Cecilia Stocks arbetar på Ågrenska, bland annat med planering av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd Försäkringskassan erbjuder.

Samhällets övriga stöd utgår bland annat ifrån två lagar; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) och Socialtjänstlagen, SoL.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

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

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser som ingår i LSS. Här är några av dem:

Personlig assistans

För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar. Assistenten ska hjälpa till med att tillgodose grundläggande behov såsom ätande, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

Korttidsvistelse / stödfamilj

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

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet.

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

Ledsagarservice

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

Kontaktperson

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska.

Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver alltså inte rapportera om vad hen gjort till någon myndighet.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

- Habilitering / kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- Anhörigstödjare i kommunen.
- Brukarstödcenter.
- Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att se till att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Stödåtgärderna till en skolelev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

Anpassad studiegång

När andra stödåtgärder inte räcker till är *anpassad studiegång* ett alternativ för eleven. Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från övrigas timplan, ämne och mål. Det är rektorns ansvar att eleven får en utbildning som så långt som möjligt är likvärdig övriga elevers utbildning.

Särskolan

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

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

Betyg och behörighet

Idag går betygsskalan från A till F. En elev måste vara godkänd (alltså minst ha betyg E) i 8-12 ämnen för att komma in på en vanlig gymnasieskola. När betyg sätts ska läraren utgå från all information som finns om elevens kunskaper. Det innebär att en elev kan få godkänt även om den inte gjort ett visst prov. Det finns andra sätt att visa sin kunskap, till exempel genom ett muntligt prov eller en praktisk övning.

Betyg i särskolan

Att läsa på särskola innebär begränsningar när det gäller framtida studier. Men särskoleelever kan ändå få prövning i ett eller flera ämnen i den vanliga grundskolan och då få grundbetyg i dessa. Inom särsvux och på folkhögskolor finns utbildningar för personer som gått i grundsärskola.

Tips inför möten med skolan

Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är

också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket för att få med information: www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

För att överklaga beslut om t ex skolskjuts eller åtgärdsprogram vänder man sig till Skolväsendets överklagandenämnd:

www.overklagandenamnden.se

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis datorer.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Besluten kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Boende och daglig verksamhet

När det kommer till boende kan kommunen hjälpa till med två former av gruppboende för personer med särskilda behov. Det ena är en *gruppboende*, där de boende får hjälp med det mesta, såsom städning, matlagning och annat. Det andra alternativet kallas *serviceboende*, och här är de boende mer självständiga, men har tillgång till fast anställd personal vid behov.

Daglig verksamhet faller också inom ramen för kommunens insatser, och är tänkt att utveckla den enskildes möjligheter till förvärvsarbete. Den ska påminna om en arbetsplats men anpassas efter behov, förutsättningar och intressen. Den dagliga

verksamheten ska erbjuda stimulans och utveckling, och en känsla av meningsfullhet och gemenskap.

Man ansöker om både boende och daglig verksamhet hos kommunens LSS-handläggare.

God man

När barnet fyller 18 år kan det bli aktuellt att få en god man. En god man hjälper individen att bevaka juridiska, ekonomiska och personliga intressen. Ansökan görs av närmaste anhörig och man ansöker hos kommunens överförmyndarförvaltning. Personen som får god man kallas huvudman. Det är tingsrätten som fattar beslut om godmanskap.

Bostadsanpassning

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Ansökan görs till kommunen. Mer information om hur man går till väga finns på *bostadscenter.se* och *boverket.se*.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa fonder* och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas: *www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx*. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska

fk.se – Försäkringskassan

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

riksdagen.se – Riksdagen

regeringen.se – Regeringen

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

tlv.se – Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

mun-h-center.se – Mun-H-center

notisum.se – Lagar på nätet

nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

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

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

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

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

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

- ...bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.
- ...bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.
- ...bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.
- ...identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

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

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

Kongenitala muskeldystrofier

En sammanfattning av dokumentation nr 528

En kongenital muskeldystrofi är en ärftlig sjukdom som leder till att musklerna bryts ner. Symtomen debuterar tidigt och medför bland annat svaghet i musklerna, minskad muskelspänning och inskränkt rörlighet i lederna. Sjukdomen är ovanlig och finns i flera former, med varierande symtom och svårighetsgrad.

Det föds uppskattningsvis tre barn per år i Sverige med någon form av kongenital muskeldystrofi. Behandlingen syftar till att lindra symtomen, minska konsekvenserna av funktionsnedsättningar som de medför, samt att skapa god livskvalitet.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

