

Duchennes muskeldystrofi, familjevistelse

Dokumentation nr 648



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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

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 sjuk 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, säger Samuel Holgersson.

Under vistelsen för Duchennes muskeldystrofi fick syskonen ställa frågor till läkaren Thomas Sejersen som tidigare föreläst för föräldrarna.

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 Samuel Holgersson.

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

– Det kan handla om sorg över att 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, säger Samuel Holgersson.

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok som handlar om deras känslor och tankar inför att ha ett syskon med Duchennes muskeldystrofi.

– Det är deras egen bok som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om, säger Samuel Holgersson.

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller

systemen som har en diagnos. Ibland frågar lärarna i skolan oftare "hur mår din syster/bror?" än "hur mår du?", vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många 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.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständiga, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro, säger Samuel Holgersson.

Boktips:

Örjan, den höjdrädda örnen av Lars Klinting.

Flyg Engelbert! av Lena Arro.

Pricken av Margaret Rey.

Litet syskon av Christina Renlund

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på agrenska.se/syskonkompetens

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. "Älskar ni honom mer än mig?" undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna. agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

En annan film handlar 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.

agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Emanuel har två bröder

Emanuel har en äldre och en yngre bror. Relationen dem emellan är bra men Maria och Erik berättar att de är väldigt olika som personer vilket innebär en del bråk. Erik berättar att veckan på Ågrenska har varit en ögonöppnare för honom vad gäller syskonrollen.

– För mig har Emanuels behov alltid gått först och jag har aldrig tänkt klart tanken att även syskonen har behov av information.

Syskonföreläsningen fick mig att tänka på ett helt annat sätt. Vilhelm och Elias kanske funderar över Emanuels sjukdom och vänder det mot sig själva. Därför behöver vi också ge syskonen svar och mer tid för samtal, säger Erik.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger över tandläkare Anna Ödman-Roussakis och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

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

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via MHC-appen, och via Mun-H-Centers webbplats: mun-h-center.se

På webbplatsen finns även ett munvårdsprogram om DMD som går att ladda ner.

Munhälsa vid Duchennes muskeldystrofi

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

- olika bettavikelser som bredare tandbågar, öppet bett, korsbett och underbett
- minskad gapförmåga
- svårigheter att borsta tänderna
- förstorad tunga

Bettavikelser

Hos personer med DMD finns ofta en påverkan på hur käkarna växer och bettutvecklingen. Den försvagade mun- och tuggmuskulaturen kan påverka käkarna och leda till bettavikelser. Tandbågarna kan öka i bredd, mer i underkäken än i överkäken, vilket kan leda till underbett, korsbett eller öppet bett.

Orsaken till att käkarna kan öka i bredd är att vissa får en förstorad tunga, vilket i kombination med muskelsvagheten ökar risken för förändringar av bett och käkar.

– Det finns en ökad risk att utveckla stelhet i käklederna som leder till att möjligheten att gapa tillräckligt stort minskar och det är därför viktigt att mäta gapförmågan vid varje undersökning, säger Anna Ödman Roussakis.

Om förmågan att gapa minskar med åren bör åtgärder sättas in tidigt för att bibehålla bästa möjliga gapförmåga. Det finns bra träningsredskap och övningar för detta. Kunskap om detta finns oftast hos specialiserade tandläkare och logopedier.

Tandborstning

En förstorad tunga kan göra det svårare att borsta i hela munnen. Även nedsatt funktion i händer kan innebära en svårighet att borsta tänderna ordentligt. För att underlätta tandborstningen tipsar Anna Ödman Roussakis om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta. När nya kindtänder kommer är det noga med tandborstning av groparna på tuggytan. Ett höj- och sänkbart tvättställ kan vara bra om man sitter i rullstol för att man ska kunna komma åt bättre och även kunna stödja armen, säger Anna Ödman Roussakis.

Att tänka på:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning/tillvänjning och förstärkt förebyggande tandvård för att rengöra tänderna, fluorlacka och vid behov försegla permanenta kindtänder.
- 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 **bildstod.se**, och **kom-hit.se**)
- Det är bra om tandvården har kontakt med barnets ansvariga läkare och att det finns möjlighet till extra tid vid undersökningen.
- Informera om vilka mediciner barnet tar.

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 föräldrarna att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. För barn som inte tycker om smaken finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

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

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda *kommunikationsförmåga*, *sug-tugg-* och *sväljförmågan* samt den *oralmotoriska förmågan* hos barnet. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckaget, förbättra tuggförmågan samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

Kommunikation

Av 106 individer med DMD i Mun-H centers databas har 25 procent ett något otydligt tal. Talet kan bli svårare att förstå till följd av att den orala muskulaturen och andningsmuskulaturen försvagas. Därför bör kommunikationshjälpmedel erbjudas vid behov.

– En del barn med DMD har också kognitiva svårigheter och neuropsykiatriska diagnoser som kan påverka tal- och språkutvecklingen, säger Lisa Bengtsson.

Tuggning och sväljning

En försvagning av muskulaturen i munhåla och svalg kan påverka förmågan att tugga och svälja. Även bettavvikelser och gapförmåga har betydelse. Dystrofinbrist i glatt muskulatur innebär för en del reflux, kräkningar och förstoppning vilket också påverkar ätandet.

– Om barnet har upprepade luftvägsinfektioner eller sätter i halsen kan det vara aktuellt att göra en sväljutredning, säger Lisa Bengtsson.

Gapförmåga vid DMD

En normal gapförmåga hos vuxna är över 40 millimeter och hos barn över 30 millimeter. Om gapförmågan minskar bör man sätta in åtgärder för att bibehålla den så länge som möjligt.

– Om gapförmågan minskar är det läge att tänja. Det är ganska snabbt gjort och det finns stora vinster med att träna gapförmågan. Det finns många olika hjälpmedel som logoped eller tandläkare kan prova ut, säger Lisa Bengtsson.

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, oralmotoriskt team eller nutritionsteam.

Tandvårdsteamet på Mun-H-Center har under många års tid samlat kunskap och erfarenheter kring kliniskt omhändertagande av personer med DMD. I *Munvårdsprogrammet för personer med Duchennes muskeldystrofi* har de samlat de viktigaste erfarenheterna de gjort när det gäller bemötande och behandling. Munvårdsprogrammet finns att läsa på Mun-h centers webbplats mun-h-center.se

Familjen söker assistans åt Emanuel

Sedan Emanuel slutat gå har föräldrarna tvingats till fler tunga lyft dagligen. Därför håller de på med en ansökan om personlig assistans.

– Vi håller nu på med utredning och kommer säkert få det beviljat på något sätt. Emanuel kan inte gå själv på toaletten och om han ramlar kommer han inte upp. Det kommer förstås vara en övergångsperiod att få assistans i hemmet men det kommer framför allt vara en lättnad, säger Erik.

– Det viktigaste är att assistansen kommer att ge Emanuel möjligheten att vara mer självständig utan oss föräldrar, säger Maria.

Tidigare bodde familjen i en 30-tals villa som föräldrarna beskriver som charmig men opraktisk. För att ge Emanuel möjligheten att ta sig runt själv bestämde sig Erik och Maria för att bygga ett nytt hus och under hela den processen har de haft Emanuels självständighet i tankarna.

– Det är en lättnad nu när vi äntligen har fått huset på plats. Vi försökte få lite ekonomiskt stöd från kommunen, men det fick vi inte. Istället har vi besparat dem miljontals kronor i anpassningar. Hab har sagt att tänk på att bygga stort och ett extra sovrum till assistenten. Lätt för dem att säga när det är vi som måste betala, säger Erik.

– Den stora biten har vi gjort själva nu. Det blir bäst för Emanuel och vi ser det som en investering för oss som familj, säger Maria.

Stöd i samhället

Louise Jeltin är assistanssamordnare och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med Duchennes muskeldystrofi.

Försäkringskassan

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

– Om någonting förändras, till exempel att ni får personlig assistans, måste det anmälas till FK eftersom det påverkar omvårdnadsbidraget, säger Louise Jeltin.

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

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

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

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på fk.se

Hälso- och sjukvårdslagen

Det finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat patienter rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller en specialist. Det ska nu vara lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt som kan säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson för andra samhällsaktörer. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

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

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

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

- med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
- med betydande och bestående begåvningsmässiga funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- med varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga

livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

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

Exempel på insatser enligt LSS

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

Personlig assistans

Personlig assistans är en av de tio insatser som LSS innefattar. För att omfattas av personlig assistans behöver barnet ha behov av hjälp med de grundläggande behoven:

- personlig hygien
- intagande av måltider
- av- och påklädning
- kommunikation
- annan hjälp som förutsätter ingående kunskaper om barnet som person, till exempel tillsyn.

Ansökan om personlig assistans ska göras skriftligt och medicinska underlag krävs. Om de grundläggande behoven bedöms uppgå till fler än 20 timmar per vecka ansöker man om assistansersättning från *Försäkringskassan*. Om de grundläggande behoven inte uppgår till 20 timmar kan man ansöka om personlig assistans hos *kommunen*. I de fall en person beviljas insatsen personlig assistans tar man även hänsyn till andra personliga behov såsom till exempel möjlighet att delta i samhällslivet, umgås med släkt och vänner samt att utföra hushållsarbete.

De grundläggande och övriga personliga behoven kan också innebära skäl för *dubbelassistans*. Det kan till handla om aktiviteter utanför hemmet som till exempel vid resor eller för att kunna utföra olika träningsprogram där assisterna behöver vara två.

Vad räknas till föräldraansvaret?

De *grundläggande behoven* räknas i varierande grad som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte längre som föräldraansvar. *Kommunikation* räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet fyllt nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret i varierande grad ända upp till tolv års ålder, säger Louise Jeltin.

Assistans i skolan

I vissa fall finns det skäl till att ett barn har en personlig assistent även i förskola, skola och i korttidsverksamhet. Det kan till exempel handla om fall där det finns svårigheter att kommunicera med andra än den personliga assistenten eller att personens hälsotillstånd kräver att en personlig assistent alltid finns till hands.

Att välja personlig assistent

I många fall kan det vara svårt att rekrytera och behålla personliga assistenter. Det är ofta en utmaning att hitta rätt assistenter som passar. Många faktorer spelar in, som till exempel personlighet, intressen och tidigare erfarenheter.

– Mitt råd är att ta hjälp av ett assistansbolag som jobbar för att behålla och kompetensutveckla sina assistenter, säger Louise Jeltin.

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga

Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Det finns dock jurister på assistansbolagen som har kunskap och kan ge stöd. Man kan även få rådgivning och stöd från olika intresseorganisationer som arbetar med rättigheter för personer med funktionsnedsättningar, till exempel Riksförbundet FUB.

Tips på webbplatser:

fub.se – för barn, unga och vuxna med intellektuell funktionsnedsättning

lassekoop.se – LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen)

bosse-kunskapscenter.se – BOSSE råd, stöd och kunskapscenter (Stockholm)

SoL – Socialtjänstlagen

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

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

Anhörigstöd

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

Skollagen

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

Exempel på extra anpassningar i skolan:

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

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

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

– Ge skolan skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos, när det är dags för skolstart, säger Louise Jeltin.

Särskola – anpassad grundskola

För att ha rätt att gå i särskola krävs en IF-diagnos. Placering föregås av noggranna tvärprofessionella utredningar i vilka det måste framgå

att eleven inte bedöms kunna nå grundskolans mål. Det går att läsa i särskolan med vissa ämnen enligt grundskolans kursplan. Det går också att gå i en klass i grundskolan och läsa enligt särskolans kursplan.

Skolformen särskola byter troligtvis namn i juni 2023 till anpassad grundskola.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor.

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Vid frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

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

Bostadsanpassning

Ansökan om bostadsanpassning görs till kommunen. Åtgärderna behöver vara "nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig". Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig.

Läs mer på **bostadscenter.se**

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder.

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Tips på webbplatser

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med **funktionsnedsättning**

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

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

ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning

Frågor till Louise Jeltin:

Hur länge har man rätt till korttidsboende?

– Så länge man går i skolan och bor hemma. Många får det beviljat kanske upp i 20–25 års ålder.

Hur kan man få assistans på resa?

– Det går att söka tillfällig utökning av personlig assistans genom kommunen vid till exempel resor. Vid resa kan även assistenten undantas från arbetstidslagen. Det kan gälla både anhöriga och assistenter.

Hur börjar man processen när man har fått beslut om personlig assistans?

– När man får ett beslut kan man antingen begära att kommunen ordnar assistenter eller vända sig till en privat assistansanordnare. Ytterligare ett alternativ är att familjen själv ordnar assistenter.

Acceptans och anpassningar

I början när Emanuel precis hade fått sin diagnos hade han kraftiga humörsvängningar. Allt sammanföll med en ny lillebror, ledsna föräldrar och kortisonbehandling.

– Han la sig på golvet, skrek och svor. Då tänkte vi att nu har detta satt sig i huvudet, säger Erik.

Emanuel's humörsvängningar har blivit mindre häftiga med åren. Han bytte också från predozinol till calcort.

Något som kräver stora anpassningar i vardagen är maten. Emanuel gillar mat och äter gärna mycket samtidigt som Maria och Erik försökt att skära ner på portioner för att hålla nere vikten.

Maria och Erik hänger med i forskningen kring nya behandlingar. Men sätter inte sitt sista hopp till medicinen.

– Nu tänker vi inte så längre. Om det kommer fram något som kan förlänga Emanuel's liv är det bra men vi lever i nuet och är inte så fokuserade på framtiden. Vi försöker att leva dag för dag, säger Maria.

För Maria och Erik har det varit viktigt att prata med barnen om döden.

– Emanuel vet om att han kommer ha ett förkortat liv. Vi tror att efter döden väntar evigheten. Det är en styrka för oss och en naturlig del av vår familj, säger Erik.

– I början var det jobbigt att prata om döden men nu har vi haft fina samtal. Det är en trygghet och ger Emanuel styrka, säger Maria.

Insamlingsstiftelsen SMDF

SMDF, Insamlingsstiftelsen för Muskeldystrofiforskning, samlar in pengar för att bland annat finansiera forskningsprojekt och anordna symposier.

Även informationsspridning är en viktig del av verksamheten och den sker genom organisationens hemsida, samt genom nyhetsbrev och sociala medier. SMDF har sedan starten 1986 bidragit mycket till forskningen.

– De senaste forskningsprojekten vi har stöttat är bland studier om andningsvård, hjärtrelaterade komplikationer och livskvalitet samt Jonas Gillenstrands studier, säger Björn Jönsson, som är styrelseledamot för SMDF.

Insamlingsstiftelsens verksamhet är helt beroende av frivilliga gåvor från privatpersoner, företag och organisationer.

– Under 2021 höll SMDF i ett insamlingsprojekt ihop med Stefan Holm. Han byggde en båt av lego som nu står på Regionhabiliteringen i Göteborg och projektet bidrog till att samla in över 400 000 kronor, säger Björn Jönsson.

SMDF har en offentlig Facebooksida som heter **SMDF, Insamlingsstiftelse för Muskeldystrofiforskning**.

För mer information och kontaktuppgifter besök **smdf.se**

Patientföreningen DBMD

Patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi, DBMD, bildades 2019 och är en ideell, partipolitiskt obunden patientförening som i huvudsak drivs av anhöriga. Föreningens främsta syfte är att stötta personer och anhöriga med Duchennes och Beckers muskeldystrofi.

– Det vill vi främst göra genom att erbjuda medlemsaktiviteter och skapa forum för gemenskap men också genom att företräda våra medlemmar genom påverkansarbete i viktiga frågor, säger Björn Jönsson som är ordförande.

Ett annat mål för DBMD är öka kunskapen om DMD och Beckers muskeldystrofi i sjukvården, exempelvis på vårdcentraler.

Föreningen välkomnar både personer med Duchennes eller Beckers muskeldystrofi och deras anhöriga, men även vänner och personal inom skola och vården.

DBMD har en Facebooksida som heter **Patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi**.

För mer information och kontaktuppgifter besök dbmd.myclub.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

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

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

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

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

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

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:
socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/

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

Duchennes muskeldystrofi

En sammanfattning av dokumentation nr 648

Duchennes muskeldystrofi, DMD, är en neuromuskulär sjukdom som gör att musklerna försvagas med tiden. Med åren ökar muskelsvagheten, men hur snabbt det sker varierar från person till person.

DMD orsakas av en mutation som leder till brist på proteinet dystrofin. Sjukdomen förekommer i stort sett bara hos pojkar och män. Varje år får mellan tio och femton pojkar diagnosen.

Behandlingen syftar till att motverka och lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna som sjukdomen medför.

I dokumentationen finns bland annat information om medicin, genetik, ättsvårigheter, kommunikation och vad det finns för stöd att få av samhället. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med Duchennes muskeldystrofi.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

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