

Dystrofia myotonika typ 1, familjevistelse

Dokumentation nr 676



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2023 | agrenska.se

Dystrofia myotonika

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

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

”

Varje år arrangerar Ågrenska såväl familjevistelser som vistelser för vuxna med sällsynta hälsotillstånd. Under vistelsen får föräldrar, barn och vuxna med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner om aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn som har dystrofia myotonika berättar en deltagande familj om sina erfarenheter.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som pdf: [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Christopher Lindberg, docent och överläkare på Neuromuskulärt centrum och Klinisk genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Anne-Berit Ekström, docent och överläkare på Neurologisk utredningsmottagning barn vid Drottning Silvias barnsjukhus och vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Marie Gudmundsson, fysioterapeut på Neurologisk utredningsmottagning barn vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Ulrika Edofsson, specialistarbetsterapeut vid Neurologisk utredningsmottagning barn på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Gunnel Ivarsson, arbetsterapeut på Dart – specialistenheten för kommunikationsstöd och digital delaktighet vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Stefan Winblad, psykolog och docent vid Psykologiska institutionen vid Göteborgs universitet

Maria Byrgren, Försäkringskassan

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, tandläkare

Lisa Bengtsson-Stelzer, logoped

Medverkande från Ågrenska

Åsa Sunesson, koordinator

Louise Jeltin, koordinator

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 00
E-post info@agrenska.se

Innehåll

Genetik	5
Frågor till Christopher Lindberg	8
Medicinsk information	9
Frågor till Anne-Berit Ekström.....	16
Viggo har dystrofia myotonika	17
Arbetsterapi och fysioterapi	18
Fråga till Marie Gudmundsson och Ulrika Edofsson.....	22
Bröderna behöver ständiga påminnelser	23
Munmotorik, tal och ätande	24
Frågor till Lisa Bengtsson-Stelzer.....	28
Kommunikation, kognition och styrsätt	29
Skolan är kämpig för Viggo.....	33
Neuropsykologi och kognition.....	34
Frågor till Stefan Winblad	38
Malin håller ihop familjen	39
Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder	41
Syskonrollen	43
Viggo och Albin har en lillasyster.....	45
Munhälsa och munmotorik.....	45
Fråga till Christina Havner	49
Viggo är aktiv och gillar att vara i naturen.....	49
Försäkringskassan	50
Frågor till Maria Byrgren	53
Stöd i samhället.....	54
Frågor till Louise Jeltin.....	57
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	58
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	59

Genetik

– Dystrofia myotonika är en fortskridande, ärftlig, neuromuskulär sjukdom som orsakas av förändringar i genen *DMPK*. Genen har betydelse för många olika organ i kroppen. Det säger Christopher Lindberg som är överläkare på Klinisk genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Varje individ har ärvt hälften av arvsmassan av sin mamma och hälften av sin pappa. Generna är ungefär 25 000 till antalet och finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av DNA-spiraler. Spiralererna formar 46 kromosomer som i sin tur bildar 23 kromosompar. Det sista kromosomparet är könskromosomerna, som hos kvinnor består av två X-kromosomer och hos män av en X- och en Y-kromosom.

Basparen, som DNA-spiralerna består av, kopplar ihop sig i olika sekvenser. Varje baspar utgörs av fyra nukleotider som förkortas A, T, C eller G. De är genernas byggstenar och ordningen på dessa är viktig för genens funktion. Den del av DNA som direkt utgör mallar för proteiner kallas för exoner och de delar som inte kodar för något protein kallas för introner.

– Vi har ungefär tre miljarder baspar, men det är bara en procent av dem som är kodande exon. Mallarna fungerar som bruksanvisningar för alla proteiner i kroppen. Det är exempelvis proteiner som avgör hur kroppens celler fungerar och hur vi ser ut, säger Christopher Lindberg.

Alla människor bär på förändringar, varianter, i arvsmassan. De flesta känner vi inte till eftersom de varken ger upphov till symptom eller sjukdomar. En mutation i en gen innebär att basparen har ändrats, vilket kan påverka bildandet av proteinet för den aktuella genen. Om det bildas ett felaktigt protein kan olika symptom uppstå. Vilka symptom som uppstår beror på vilket eller vilka proteiner som är påverkade.

Orsak till dystrofia myotonika

Dystrofia myotonika (DM) förekommer i två olika typer som klassas som olika sjukdomar. Den första, DM typ 1, kallas också för Steinerts sjukdom och upptäcktes år 1909. Den andra är DM typ 2 och beskrevs först omkring år 2000.

– Det är två helt olika sjukdomar som har olika genetisk orsak, men delvis liknande symtom, säger Christopher Lindberg.

DM1 orsakas av en mutation i genen *DMPK* som finns på den långa armen av kromosom 19. DM2 orsakas av en likartad mutation i genen *CNBP* som sitter på den långa armen av kromosom 3.

Den här dokumentationen kommer fortsättningsvis att handla om dystrofia myotonika typ 1 (DM1).

En specifik DNA-sekvens (CTG) i slutet av genen *DMPK* är hos friska personer upprepade mellan 5 och 34 gånger. Vid DM1 är antalet kopior av CTG-sekvensen fler – så kallad expansion. Detta gör området instabilt, vilket innebär att ytterligare påbyggnad av kopior kan ske när genen ärvs av nästa generation.

– Det är därför vanligt att barn som ärver det förändrade anlaget får sjukdomen i en något svårare form än sin förälder och att symtomen uppträder vid yngre ålder. Detta kallas anticipation. Ju fler kopior som tillkommer, desto större risk för allvarigare sjukdom och tidigare symtom, säger Christopher Lindberg.

Personer som har färre än 50 kopior är friska, men vid ett kopiaantal på 35–49 finns risk att mutationen växer. De olika formerna av DM1 är en klinisk klassifikation som beror på när symtomen uppstår.

Hos personer med lindriga symtom som uppträder i *vuxen ålder* är antalet kopior av sekvensen vanligen 50–100. När symtomen uppstår i tonåren brukar man tala om en *juvenil form* med allvarigare symtom än hos vuxna.

100–200 kopior medför tidigare debutålder och fler symtom, till exempel muskelsvaghet. Då brukar man tala om en *barndomsform*.

Vid den svåraste formen, den *kongentia* (även kallad medfödda), har symtom uppstått redan vid födseln. Då har personen i de flesta fall fler än 1 000 CTG-kopior.

– Antalet kopior speglar alltså sjukdomsbilden, men det går inte att bestämma exakt svårighetsgrad eller förutse exakta symtom genom att titta på antalet kopior. Det finns andra faktorer som också påverkar, säger Christopher Lindberg.

Mutationen i *DMPK* innebär att det bildas en onormalt stor ansamling av RNA i cellkärnan. RNA verkar normalt som en budbärare från DNA när protein ska bildas. Mängden RNA stör funktionen hos flera andra gener och därmed tillverkningen av många olika proteiner. Detta innebär att flera olika organ påverkas.

Ärftlighet

Både dystrofia myotonika typ 1 och typ 2 ärvs autosomt dominant. Det innebär att om den ena föräldern har ett normalt och ett förändrat anlag är sannolikheten att det sjuka anlaget förs vidare till barnet 50 procent vid varje graviditet. De barn som inte har fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

– Har någon i familjen dystrofia myotonika har resten av familjen rätt till genetisk vägledning. Då ges information om sjukdomen och hur den ärvs, säger Christopher Lindberg.

Genetisk vägledning

Vid konstaterad DM1 erbjuds familjen genetisk vägledning vid avdelningen för Klinisk genetik på någon av landets sex universitetssjukhus. Det finns anledning att ta reda på vilka i slakten som är anlagsbärare.

– Eftersom det finns risk för hjärtsymtom är det viktigt att få diagnosen fastställd och gå på regelbundna kontroller.

Barn som har symtom och har föräldrar som är konstaterade anlagsbärare erbjuds från 10 års ålder årsvisa kontroller och genetisk testning.

Fosterdiagnostik

För föräldrar med konstaterad DM1 finns det möjlighet till fosterdiagnostik. Metoden förutsätter att den genetiska förändringen är känd, alltså att man genom provtagning har fastställt vilken typ av mutation som finns i familjen.

Fosterdiagnostiken innebär att ett blivande föräldrapar kan få veta om fostret bär på anlaget och kommer få DM1. Detta sker genom ett moderkaksprov i vecka 10–12, eller ett fostervattenprov i vecka 12–16.

– Eftersom det finns en viss missfallsrisk ska man inte genomföra fosterdiagnostik om man inte överväger att avbryta graviditeten om fostret skulle visa sig ha ärvt anlaget för DM1.

Analysen kan inte ge besked om barnets förväntade kliniska svårighetsgrad, säger Christopher Lindberg.

Preimplantatorisk genetisk testning (PGT) är en metod med provrörsbefruktning (IVF) där en genetisk analys görs av embryona. Därefter återinförs ett embryo som inte bär på mutationen, det vill säga ett barn som inte får DM1, i kvinnans livmoder. I Sverige genomförs PGT på Sahlgrenska och Karolinska universitetssjukhusen. Fördelen med metoden är att det återinförda embryot till 99 procents säkerhet inte bär på den sjukdomsorsakande genen. Nackdelen är att metoden är tidskrävande – från remiss till påbörjad process tar det ofta uppemot ett år. Endast omkring en tredjedel till en fjärdedel av varje insättning leder till ett barn.

– Kvinnan måste vara under 40 år eftersom fertiliteten därefter minskar. Varje par får minst tre försök med hormonstimulering och äggplockning, säger Christopher Lindberg.

Frågor till Christopher Lindberg

Kan föräldrar ha fler repetitioner än sina barn?

– Det är möjligt, men väldigt ovanligt. Som regel blir det samma antal eller fler repetitioner hos barnet.

Vi har blivit nekade att få komma till Klinisk genetik, hur gör man då?

– Det går att skicka en egenremiss till Klinisk genetik. Barn med symtom ska alltid testas genetiskt. När det gäller barn som är helt symptomfria erbjuder vi testning när barnet är 18 år. Vid DM1 är rekommendationen att barn undersöks med EKG årligen från 10 års ålder.

Vi har aldrig fått veta hur många repetitioner vårt barn har, andra vet helt exakt. Hur kommer det sig att det är olika?

– Det beror på vilken genetisk metod man har valt att använda vid testning. Idag gör man oftast en räkning på själva DNA-strängen. Då kan man bara konstatera fram till ett par hundra repetitioner. Antalet repetitioner ändrar inte behandling eller prognos. Den kliniska bilden är det viktigaste.

Hur bedöms vilken form av DM1 barnet har?

– Det är en klinisk klassifikation som beror på när symtomen uppstår.

Får man svårare symtom om sjukdomen debuterar som barn?

– Ja, ju tidigare debut desto svårare symtom eftersom sjukdomen är fortskridande.

Medicinsk information

– Dystrofia myotonika är en långsamt fortskridande multisystemsjukdom. Det innebär att symtom kan uppkomma från flera olika organ i kroppen. Det säger Anne-Berit Ekström som är barnneurolog vid Neuromuskulära teamet på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Dystrofia myotonika påverkar muskulaturen, men även andra organ och funktioner såsom hjärta, ögon, mag- och tarmfunktion, andning, kognition och beteende. Symtom och svårighetsgrad varierar stort mellan olika personer.

– Svårighetsgraden beror på vid vilken ålder symtomen debuterar och vilka dessa är. Andra faktorer, som mutationens storlek, är också av betydelse. Sjukdomen är långsamt fortskridande, vilket innebär att symtomen blir svårare med tiden, säger Anne-Berit Ekström.

Anne-Berit Ekström betonar att storleken på mutationen inte kan förutsäga varken vilken sjukdomsform individen har eller hur sjukdomsförloppet kommer att bli. De största mutationerna finns dock vid den medfödda formen. Dystrofia myotonika typ 1 är den vanligaste ärftliga neuromuskulära sjukdomen hos vuxna. Det finns drygt 1 000 personer med DM1 i Sverige. Dystrofia myotonika typ 2 är mer ovanlig.

Historik

Forskare tror att den egyptiske faraon Eknaton, som levde 1300 år före Kristus, hade dystrofia myotonika. En annan känd historisk person som sägs ha haft sjukdomen är konstnären Claude Monet (1840–1926).

Sjukdomen beskrevs år 1909 av den tyske invärtesmedicinaren HGW Steinert och den engelske barnneurologen FE Batten. På 1960-talet upptäcktes den kongenitala formen och först 1991 kartlades formen där symtomen debuterar i barndomen. Ungefär samtidigt upptäcktes den genetiska förändring som orsakar sjukdomen.

Sjukdomen debuterar vid olika åldrar

En studie från Västra Götaland med 57 personer som diagnostiserats med dystrofia myotonika visar att för 44 av dessa var sjukdomen inte tidigare känd i familjen. För varje generation som drabbas ökar storleken på den genetiska förändringen. Det leder till att för varje generation debuterar sjukdomen tidigare och barnen får en allvarligare sjukdomsform än sin förälder.

– Studien som vi genomförde visade att ett vanligt scenario är att föräldern får sin diagnos först efter att barnets diagnos ställts, säger Anne-Berit Ekström.

Om barnet ärver sjukdomen av sin mamma blir sjukdomsbilden oftast svårare än om barnet ärver den av pappan.

Kongenital form

Vid den så kallade *kongenitala formen* av DM1 finns symtomen alltid vid födseln, och de kan också uppträda redan under fosterstadiet. Den kallas därför ofta "den medfödda formen", även om alla former av sjukdomen är medfödda. Symtom under fosterstadiet kan vara för mycket fostervatten och/eller minskade fosterrörelser.

Efter födseln har barnet ofta uttalad hypotonus (muskelsvaghet) andningsbesvär och svårt att suga. Svag ansiktsmuskulatur och felställningar i lederna, exempelvis klumpfot är andra tidiga symtom. Den kongenitala formen delas in i en lindrig och en svår variant.

– Den svåra formen innebär ett livshotande tillstånd vid födseln eftersom barnet inte kan andas på egen hand. Förr kunde detta resultera i att barnet dog, men idag överlever de flesta barn med den svåra formen, säger Anne-Berit Ekström.

Ansiktssvagheten medför att barnen ofta har triangelformad mun som gör att de har svårt att sluta läpparna. Det är också vanligt med ptos, det vill säga hängande ögonlock. Risken för

vissa former av hjärtfel är också förhöjd hos barn med kongenital DM1.

Barndomsform

Hos barn med *barndomsformen* av DM1 debuterar symtomen vid ett till tio års ålder. Graviditeten och nyföddhetsperioden är normal. Under småbarnsåren kan symtom komma smygande, exempelvis i form av tal- och inlärningssvårigheter samt buksmärtor. Barnen kan också ha en viss muskelsvaghet, men muskelsymtomen är ofta diskreta.

– Den här formen av DM1 är sannolikt underdiagnostiserad eftersom de diffusa symtomen kan göra den svår att upptäcka, säger Anne-Berit Ekström.

Vuxenform

Den *klassiska vuxenformen* kan debutera i tidiga vuxenår. Muskelsvaghet och myotoni (långsam avslappning efter en muskelsammandragning) är oftast de tidigaste tecknen. Senare följer kronisk trötthet, tilltagande muskelsvaghet, grå starr (katarakt) och hjärtpåverkan.

– Ungdomar med juvenil form, vars sjukdom debuterar när de är mellan 10 och 18 år har liknande symtom som vid vuxenformen, men sjukdomen får oftast ett allvarligare förlopp, säger Anne- Berit Ekström.

Den lindrigare *milda vuxenformen* debuterar först i övre medelåldern, ofta med grå starr som debutsymtom. Med tiden tillkommer en viss muskelsvaghet och myotoni.

Symtom

Vanliga symtom hos personer med DM1 är kontrakturer (ledfelställningar) och dagtrötthet, liksom problem med synen och mag- och tarmfunktionen. Variationen är stor och en del personer med DM1, framförallt de med barndomsformen, kan ha normal muskelstyrka. Efter hand som sjukdomen fortskrider kan de motoriska svårigheterna, muskelsvagheten och ledkontrakturerna tillta.

– Ett första tecken på detta kan vara att munmotoriken påverkas, vilket kan medföra att talet blir mer otydligt, säger Anne-Berit Ekström.

Personer med DM1 har en varierande grad av intellektuell funktionsnedsättning (IF) och neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (npf) förekommer.

– Ofta är det detta som komplicerar vardagen snarare än de motoriska svårigheterna, säger Anne-Berit Ekström.

Muskelfunktion

Utvecklingen av muskelfunktionen hos barn med den medfödda formen har ett karakteristiskt förlopp. I nyföddhetsperioden är muskelslappheten påtaglig, men den motoriska funktionen förbättras successivt och de allra flesta barn lär sig att gå och springa om än senare än sina jämnåriga. Den motoriska förmågan når sedan en platåfas varefter den successivt försämras. Barnen får efterhand liknande svårigheter som vuxna individer med DM1.

De flesta barn med DM1 har en nedsatt muskelstyrka.

Framförallt finns en svaghet i fötternas dorsalreflex, det vill säga förmågan att lyfta fötterna, vilket påverkar gångförmågan.

Antalet kontrakturer ökar när barnen blir äldre och kan göra att fötterna blir stramare.

Förmågan att använda sina muskler i vardagen är också påverkad. Den påverkas av muskelstyrkan, men också av att personer med sjukdomen har svårt att koordinera sina rörelser. De flesta har inga problem med att gå, stå och gå i trappor, men har svårare att hoppa, stå på hälar och lyfta på huvudet. Myotoni, muskelstelhet, utvecklas senare. Den märks först i händerna, sedan i fötterna och tungan.

– Det är viktigt att använda musklerna i perioden av god muskelfunktion. Det fördröjer den fortskridande muskelsvagheten, säger Anne-Berit Ekström.

Hos personer med DM1 tilltar muskelsvagheten i vuxen ålder, vilket leder till ett omfattande hjälpbehov.

– Det är också viktigt att optimera andningsfunktionen, bland annat genom att förhindra aspiration, det vill säga att maten hamnar i luftvägarna, säger Anne-Berit Ekström.

Mag- och tarmsystemet

Mag- och tarmproblem är vanliga. Många med DM1 har gaser, diarré och förstoppning, vilket kan ge svåra buksmärter. Hos vuxna finns flera fall av tarmvred beskrivna. Ändtarmens

slutarmuskel kan vara påverkad, vilket leder till att en del barn får problem med läckage. Svårigheterna ökar om det samtidigt finns problem med förstoppning eller diarré.

– Vid mag-tarmproblem kan både medicinering och kontakt med dietist vara nödvändigt. Matens konsistens kan behöva anpassas för att undvika felsväljning. Barn kan ha svårt att få i sig tillräckligt med näring och behöva sond, detta gäller framförallt i nyföddhetsperioden, säger Anne-Berit Ekström.

Urinvägarna kan också vara påverkade, vilket resulterar i svårigheter att hålla tätt. Problemen kan ytterligare förvärras om det samtidigt förekommer förstoppning.

– Den glatta muskulaturen för födan vidare genom hela tarmpaketet. Detta sker automatiskt. Vid dystrofia myotonika är den här automatiken ofta påverkad vilket kan påverka många delar av mag-tarmsystemet, säger Anne-Berit Ekström.

Hjärta

Det kan förekomma hjärtfel i nyföddhetsåldern. Dessa behöver sällan behandlas, men ibland krävs medicinering och i sällsynta fall hjärtkirurgi. Framför allt från de tidiga tonåren kan det förekomma rytmrubbningar som är ansträngningsutlösta eller nattliga. Det är därför viktigt att regelbundet undersöka hjärtat. Plötslig död förekommer i vuxen ålder, sannolikt utlöst av hjärtrytmrubbning. Detta kan till viss del förebyggas med pacemaker.

– Från tio års ålder är det viktigt att barnen går på regelbundna hjärtkontroller, säger Anne-Berit Ekström.

Hormonpåverkan

Det är vanligt att testiklarna inte har vandrat ner i pungen för pojkar med kongenital DM1. Även tillväxthämning förekommer och för tidig pubertet.

I vuxen ålder kan man utveckla en underfunktion av sköldkörteln (hypotyreos).

Ögon

Ögonproblemen vid dystrofia myotonika förändras över tid. Grå starr är vanligt hos vuxna och kan uppträda redan i 20–25 års åldern. Ofta behandlas grå starr med operation. Hos barn och ungdomar med den kongenitala formen eller barndomsformen är däremot grå starr ovanligt. Istället är det vanligt med

synnedsättning vilket kan bero på en kombination av avvikelser i det centrala nervsystemet och fokala förändringar i ögat. Hos barn och ungdomar med DM1 är det också vanligt med hängande ögonlock (ptos).

För att förhindra uppkomsten av synskador bör påverkningsbara tillstånd, såsom långsynthet och astigmatism (vanlig typ av brytningsfel), korrigeras så tidigt som möjligt hos barn med DM1. Det kan minska graden av påverkan på synen.

- Alla barn och ungdomar bör därför undersökas tidigt och sedan följas regelbundet av ögonläkare eller optiker, säger Anne-Berit Ekström.

Förändringar i centrala nervsystemet

Tidigare har dystrofia myotonika betraktats som en neuromuskulär sjukdom, men Anne-Berit Ekström berättar att man idag är överens om att det är en sjukdom som i huvudsak påverkar hjärnan snarare än musklerna. Vid röntgenundersökningar av hjärnan har man sett att hålrummen i hjärnan (ventriklarna) kan vara förstörade hos personer med den kongenitala formen av DM1. Hjärnbalken och hjärnstammen kan vara förminskade och det kan även förekomma förändringar i lillhjärnan.

- Vid magnetkameraundersökning av hjärnan hos individer med framförallt den medfödda formen av DM1 ser man också ofta en påverkan på hjärnans vita substans (myelin), som är hjärnans ledningssystem, säger Anne-Berit Ekström.

Ett välkänt symtom hos personer med DM1 är också en uttalad dagtrötthet.

- Den kan bero på många olika saker. Det är inte bara en muskulär trötthet, utan den karakteriseras av något som vi kallar fatigue. Det är en trötthetskänsla som man kan likna vid hur man känner sig efter en influensa, att man är tömd på sina krafter, säger Anne-Berit Ekström.

Neuropsykiatriska tillstånd

Omkring hälften av alla barn och ungdomar med dystrofia myotonika har autism. Även andra neuropsykiatriska tillstånd förekommer, såsom adhd och kroniska tics inklusive Tourettes syndrom.

Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar beror på biologiska faktorer och symtomen har uppkommit på grund av att hjärnans utveckling påverkats. De orsakas alltså inte av en problematisk uppväxtmiljö, däremot kan svårigheterna förvärras i en miljö som inte är gynnsam.

– Vardagslivet för barn och ungdomar med DM1 påverkas först och främst av de kognitiva och neuropsykiatriska svårigheterna, säger Anne-Berit Ekström.

Uppföljning

Förutom påverkan på hjärnans funktioner påverkas funktionsnivån ytterligare av den minskade muskelstyrkan, den nedsatta motoriska funktionen, samt av andra fysiska symtom. – Eftersom personer med DM1 har en komplex symtombild med påverkan på många olika organ behövs en tidig kartläggning och det är viktigt med strukturerad uppföljning. Innan skolstart bör barnen genomgå en utredning för intellektuell funktionsnedsättning för att få bästa möjliga anpassningar i skolan. För många barn är anpassad grundskola ett bra alternativ till vanlig grundskola, säger Anne-Berit Ekström.

Sedan 1 april 2023 finns det nationell högspecialiserad vård (NHV) för neuromuskulära sjukdomar. För barn och ungdomar finns ett center i Göteborg och ett i Stockholm. Det finns ett nationellt kvalitetsregister för neuromuskulära sjukdomar. Syftet med registret är bland annat att förbättra omhändertagandet av personer med DM1. Läs mer på [Svenska neuroregister](#).

Frågor till Anne-Berit Ekström

Erbjuds genterapi vid DM1 någonstans i världen?

– Det pågår mycket forskning om genterapi för dystrofia myotonika. De nya läkemedlen kommer i första hand främst bromsa sjukdomens förlopp. Samtliga studier är dock i ett tidigt stadie och det finns ännu ingen tillgänglig behandling.

Hur kan vi få hjälp med anpassningar i förskolan?

– Vi brukar uppmuntra till att ta hjälp av habiliteringen. Om ni inte får gehör för att det behövs anpassningar hos ledningen på förskolan brukar jag rekommendera att gå ett steg över rektor.

Blir symtomen alltid värre med åldern?

– Vad vi vet om sjukdomen är att den är fortskridande. För att vara kvar längre på platåfasen är det viktigt att hålla igång olika funktioner genom träning. Munmotoriken brukar vara det som försämras först.

Vi som arbetar i högstadiet kan känna att det är svårt att bilda sig en uppfattning om barnets kognitiva förmåga. Vad rekommenderar du att vi gör?

– Det är viktigt att kartlägga vad det är som påverkar barnets förmåga. Det kan vara trötthet, barnet kan ha exekutiva svårigheter eller inlärningssvårigheter eller en kombination av allt. De barn med barndomsvarianten som inte har en intellektuell funktionsnedsättning kan ändå ha en nedsatt adaptiv förmåga. Det är också vanligt med dyskalkyli och dyslexi hos de barn som inte har en intellektuell funktionsnedsättning. Gapet till jämnåriga blir också större och större ju äldre barnet blir. Vi rekommenderar att man gör om den kognitiva utredningen inför vuxenlivet. Syftet med utredningen är att få rätt stöd och hjälp från samhället.

Viggo har dystrofia myotonika

Viggo, 14 år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Malin, pappa Robin, storebror Albin, 16 år, och lillasyster Alva, 8 år.

Diagnosen dystrofia myotonika var fram tills för lite drygt två år sedan helt okänd för familjen. För Viggo började symtom visa sig när han var i sexårs åldern. Mest påtagligt var tröttheten.

- Han kunde sova redan vid fyra på eftermiddagen och gick inte att väcka. Det togs en mängd prover på Viggo, men de visade inte något avvikande. Till slut trodde jag att det var vi som var knäppa. Så vi vande oss vid Viggos trötthet, säger mamma Malin.

Pappa Robin var den i familjen som först fick diagnosen fastställd. På bara ett par år hade han tappat 75 procent av muskelstyrkan i händerna och armarna. Efter mer än ett års bollande fram och tillbaka i vårdapparaten togs muskelprover och en remiss skickades till en specialist i Uppsala. Robin fick diagnosen dystrofia myotonika. Idag har Robin bara styrka kvar i tumgreppet. Han lider också av trötthet och har minnessvårigheter.

- Det klickade till när de berättade att sjukdomen är ärftlig. Då kände jag direkt att Viggo har det och säkert Albin också, säger Malin.

Framför allt Viggo, men även Albin, hade haft diffusa symtom som trötthet, men också adhd-symtom och inlärnings-svårigheter under många år.

- Jag ringde killarnas läkare och berättade om Robins diagnos. Vi tog prover på Viggo och en månad senare kom beskedet. Det var jobbigt, men vi var ganska förberedda på att Viggo också hade DM1.

Efter Viggos besked togs prover även på Albin och Alva. Alva var frisk, men Albin hade också DM1.

- På fyra månader fick vi besked om att två tredjedelar av familjen har dystrofia myotonika. Hela vår värld rasade, säger Malin.

Arbetsterapi och fysioterapi

– Muskelsvagheten hos de yngsta barnen med DM1 beror ofta på en omogen muskulatur. Muskulaturen kan utvecklas och bli bättre och barnen når motoriska milstolpar även om det tar lite längre tid. Det säger Marie Gudmundsson som är fysioterapeut och som föreläste tillsammans med Ulrika Edofsson, specialistarbetsterapeut. Båda arbetar på Neurologisk utredningsmottagning barn vid Drottning Silvias barnsjukhus.

Expertteamet för barn och ungdomar med neuromuskulära sjukdomar bildades i början av 1990-talet. Uppgiften var då att följa pojkar med Duchennes muskeldystrofi. Verksamheten har senare utvecklats och numera följs även personer med andra diagnoser. Teamet, som består av barnneurolog, fysioterapeut, arbetsterapeut och dietist, fungerar bland annat som en resurs för de lokala habiliteringarna. Systematiska uppföljningar av barnen görs en gång per år eller vartannat år.

Undersökningarna syftar bland annat till att identifiera rätt tidpunkt för insatser.

– Vi vill följa sjukdomens förlopp, ligga steget före och kunna fånga in det rätta tillfället för insatser. Vi tittar också på olika typer av hjälpmedel som kan behövas för att klara av det vardagliga livet, säger Marie Gudmundsson.

Muskelsvaghet hos barn med DM1

Åren 1999–2013 gjordes uppföljningsstudier av barn och ungdomar med DM1. Resultaten visade att de svåraste uppgifterna för barnen var att hoppa, stå på hämlarna och lyfta huvudet. Få barn hade problem med att gå, springa, resa sig upp från golvet eller gå i trappor. Studierna visade också att nedsatt muskelstyrka är vanligast i ansiktet och halsen samt i händerna och fötterna. I benen påverkas främst de underbensmuskler som lyfter foten vid gång, vilket kan leda till droppfot. Även greppstyrkan är påverkad. Det handlar främst om greppförmåga och finmotorisk förmåga, men också om myotoni. Myotoni innebär svårigheter att slappna av i muskulaturen efter ett grepp och är ovanligt hos barn under 10 år.

Hos barn med kongenital DM1 är muskelstyrkan som svagast vid födseln och den förbättras under de första åren.

Gemensamt för både den kongenitala formen och barndomsformen av DM1 är att under ungdomsåren nås en platå, som följs av en långsam försämring som börjar i 20-årsåldern.

– Barn med DM1 når milstolpar som att lära sig stå och gå, men det tar längre tid. Det beror bland annat på muskelsvaghet och omognad i musklerna. Andra faktorer som påverkar motoriken är balanssvårigheter, koordinationsproblem, olika felställningar i leder och skelett och i vissa fall myotonier, säger Marie Gudmundsson.

Ledfelställningar

För barn som föds med kongenital DM1 är det vanligt med PEVA (klumpfot) och höftledsproblem vid födseln. Dessa behandlas i nyföddhetsperioden. Muskelstyrkan och muskelbalansen blir generellt bättre med tiden, men när det gäller ledfelställningar kan problemen öka. En obalans mellan starkare och svagare muskler kan bidra till utveckling av kontrakturer (strama muskler som leder till ledfelställningar).

– Det är vanligt att hälsenorna är korta och strama, vilket kan leda till spetsfot, att foten är vinklad neråt. Det försvårar motoriken och balansen, säger Marie Gudmundsson.

Även plattfothet och nedsatt styrka i stortåsträckarmuskeln är vanligt.

– För att förebygga ledfelställningar rekommenderas stretching och ortoser. Detta för att barnet ska kunna ha en bra funktion så länge som möjligt, säger Marie Gudmundsson.

Rygg och sittande

Barn med DM1 löper en ökad risk att utveckla skolios. Det innebär att ryggen får en krökning som beror på obalans mellan starkare och svagare muskler. Om muskelstyrkan är ojämnt fördelad över kroppens muskler är det lätt att kroppen belastas snett. Även svankrygg (lordos) och kutrygg (kyfos) är vanligt. Skolios behandlas med korsett eller operation.

Vid systematiska uppföljningar hos det neuromuskulära teamet görs en yttre inspektion av ryggen i sittande ställning.

– Vi tittar på ryggens form samt bäckenets, huvudets och axlarnas position för att kunna förebygga felställningar och skapa förutsättningar för symmetri. Barnets räckvidd och balans är också viktiga förutsättningar för aktivitet och delaktighet, säger Ulrika Edofsson.

Ståträning

Det finns många fördelar med att komma upp i stående, för den som inte står eller går självständigt. Det är viktigt för rörligheten i fot-, höft- och knäleder. Den belastning på skelettet som ståendet innebär är viktig för att undvika osteoporos (benskörhet) och minskar risken för utveckling av skolios i ryggen. Ståträning är också bra för lungfunktionen.

– Om man inte har ett eget självständigt stående rekommenderar vi att man ståtränar med hjälp av ståhjälpmedel, till exempel ståskal, långa ortoser eller stårullstolar. Ett ståhjälpmedel kan också rekommenderas om man har ett asymmetriskt stående för att minska risken för snedbelastning, säger Marie Gudmundsson.

Lungfunktion

Svag andningsmuskulatur, styvhet i bröstkorgen och skolios är bidragande orsaker till nedsatt lungfunktion. Det kan medföra svårigheter att hosta upp slem. Motståndsandning är en viktig behandling vid försvagad andningsmuskulatur och lungfunktion. Mer luft in i lungan gör det lättare att få upp slem, vilket kan minska risken bland annat lunginflammation. Andningsträning kan utföras med en så kallad PEP-mask eller PEP-pipa med en motståndsventil. Om det bedöms att en PEP-mask inte ger tillräcklig effekt kan en hostmaskin vara ett alternativ.

Träning av muskelstyrka

Studier av vuxna med DM1 visar att man genom träning kan öka muskelstyrkan, men inte storleken på muskelfibrerna. Träningen bör vara kontinuerlig, belastningen ska vara låg och syftet ska vara att förbättra uthålligheten. Det är inte farligt att träna muskelstyrkan, men vissa muskler har redan en maximal belastning vid vanlig lek och aktiviteter. Då är det svårt att träna den ytterligare och effekten av styrketräningen står i proportion till den befintliga muskelfunktionen.

– Eftersom fysisk inaktivitet leder till minskad muskelkraft och nedsatt kondition, vilket innebär flera hälsorisker, är det viktigt

att vara fysiskt aktiv. För att lyckas vidmakthålla den fysiska aktivitetsnivån över tid är det viktigt att hitta en aktivitet som är rolig för barnet. För tips, råd och stöd kan man vända sig till en fysioterapeut på habiliteringen, säger Marie Gudmundsson.

Ett annat tips är [parame.se](https://www.parame.se) (Alla ska ha möjlighet till träning | ParaMe) som är en tjänst Parasport Sverige tillhandahåller där man kan söka och prova olika idrotter.

Självständighet i vardagen

Att vara självständig är att ha kunskap om sig själv, sina möjligheter och begränsningar samt att vara aktiv i besluten kring sin egen person. Olika forskningsprojekt visar att självständighet i vardagliga aktiviteter för barn och ungdomar med DM1 är lägre än för andra i samma åldersgrupp. Förutom motoriska svårigheter är det vanligt med bristande processfärdigheter. Processfärdigheter är olika förmågor som krävs för att planera, initiera och genomföra en aktivitet. Dessa har en stor inverkan på ens möjligheter att utföra vardagliga aktiviteter. Svårigheter med processfärdigheter kan bero på

- bristande initiativförmåga
- koncentrationssvårigheter
- dålig tidsuppfattning
- svårighet att upprätthålla görandet
- trötthet – både fysisk och mental.

– Det är viktigt att en arbetsterapeut bedömer processfärdigheterna så att insatser som ökar barnens förmåga att kunna utföra dagliga aktiviteter kan erbjudas, säger Ulrika Edofsson.

Motivation och vila

Något som hindrar aktivitet i vardagen för många barn och vuxna med DM1 är trötthet. Många gånger beror inte tröttheten på bristande fysisk ork, utan det handlar snarare om mental trötthet och/eller sömnhet.

– Barnet kan behöva vila hjärnan genom att stänga ute intryck. Förutsägbara och fasta rutiner eller fysisk aktivitet fungerar bra för många barn, säger Ulrika Edofsson.

Ulrika Edofsson berättar om ett projekt som hon genomfört tillsammans med vuxna personer med DM1. Hon ville veta

varför många vuxna med DM1 uppfattar det som att de inte får saker och ting gjorda. Slutsatsen var att stödinsatserna bör riktas in på att skapa motivation och struktur för en aktiv vardag. Rutiner är ofta en framgångsfaktor.

– Det här är något som vi som arbetar runt personer med DM1 måste stötta. Barnen behöver få rätt stöd i undervisningen och kravbilden behöver vara på en nivå som innebär att barnen får lyckas både i skolan och hemma, säger Ulrika Edofsson.

Lästips

[Behandlingsrekommendationer](#) (på engelska) för personer med den kongenitala formen och barndomsformen av DM1 – publicerad på [PubMed](#), världens största medicinska databas.

På [Svenska neuroregister](#) finns bland annat Det nationella kvalitetsregistret för neuromuskulära sjukdomar, [NMiS](#).

Vid [Neurologisk utredningsmottagning barn](#) bedrivs nationell högspecialiserad vård för både barn och vuxna med DM1.

Fråga till Marie Gudmundsson och Ulrika Edofsson

Från vilken ålder kan man använda PEP-mask?

– Det går att använda mask när barnet tolererar att använda en den. Det är inte alltid det behövs, utan det beror på hostkraft och lungfunktion.

Bröderna behöver ständiga påminnelser

För Viggo har symtomen avlöst varandra. På senare tid har han fått översträckta vader och plattfot. Det börjar bli kämpigt för honom att ta sig upp på övervåningen i familjens hus. Mest påtagligt är dock svårigheterna med minnet.

– Både Viggo och Albin behöver påminnelser om allt. Om jag inte är där glömmer Viggo att äta och klä på sig. Om jag inte väcker honom på morgonen kan han sova i 15 timmar, säger Malin.

Även för Albin är det annat än tröttheten som besvärar. Han vaknar ofta med svåra smärtor i ryggen. Under vinterperioden är det tuffare. Kyla och mörker ökar smärtan och tröttheten. Viggo har också fått känslobortfall i armen som inte går att förklara. Första gången hände det på badhuset.

– Det kan förstås vara jättefarligt. Det är en oro eftersom vi inte har fått svar på varför han tappar känslan.

Tre gånger har Viggo behövt sövas för olika undersökningar. Senaste gången tog det åtta timmar för honom att vakna igen.

– Det gör vi helst inte om. Nu vill jag linda in honom i bubbelplast så att han inte behöver opereras. Jag är tvingad till att vara morsan med stenkoll, säger Malin.

Munmotorik, tal och ätande

– Försvagad ansiktsmuskulatur och nedsatt oralmotorik kan bland annat påverka tal, mimik och salivkontroll. Många barn med DM1 har också ätsvårigheter som kan ha många olika orsaker. Det säger Lisa Bengtsson-Stelzer som är doktorand och specialistlogoped på Mun-H-Center och som bland annat forskar om dystrofia myotonika typ 1.

Vid DM1 är det vanligt med en försvagad muskulatur i ansiktet, läpparna, tungan, käkarna, gommen och svalget. Myotoni (fördröjd muskelavslappning) kan även påverka käkarna och tungan. En del blir stela i käkleden och får svårt att gapa ordentligt.

– Den försvagade orala muskulaturen påverkar även talet. Det kan vara svårt att tala tydligt, men även att äta, tugga, göra miner och kontrollera saliven, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Statistik från Mun-H-Centers databas visar att ungefär hälften av de undersökta personerna med DM1 har en nedsatt tuggmuskel- och käkfunktion. För personer med den medfödda, eller barndomsdebuterande formen av DM1 har nästan fyra av fem svårigheter med mimik i ansiktet. Över hälften har också en påverkan på talet.

Talsvårigheter

Vid DM1 är det vanligast att ha en talnedsättning som kallas för dysartri. Rörelserna i munnen blir lite mindre och svagare, rösten svag och hes. Det är svårt att göra vissa ljud, särskilt de ljud som vi uttalar med läpparna, till exempel /m/, /b/ och /p/.

– Många med svårigheter att sluta läpparna kompenserar för det genom att hitta andra vägar att forma ljuden på, till exempel att man lägger tungan mellan läpparna. Även ljud som kräver mycket tryck, som /t/, /k/, eller "väsljud", som /v/ och /f/, kan vara svåra att uttala, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Även hypernasalering är vanligt. Det uppstår när talljudet passerar ut genom näsan på grund av att gommen inte kan stänga till på rätt sätt. Då blir ljudet nasalt. Kommunikationen kan även påverkas av andra faktorer som

- intellektuell funktionsnedsättning (IF)
- neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (npf)
- försenad språkutveckling/språkstörning
- hörselnedsättning.

Ätsvårigheter

För barn med kongenital DM1 visar sig ättsvårigheterna ofta redan från födseln. Nyfödda barn kan vara svåra att amma och behöva sondmatning. Många barn behöver en knapp på magen (gastrostomi) för att säkerställa att de får i sig tillräckligt med energi och näring. När barnen blir äldre kan det vara svårt att bita och tugga samt svälja maten (dysfagi). Om dysfagin kvarstår bör alternativa sätt att få i sig näring övervägas även hos äldre barn.

Många barn med olika funktionsnedsättningar har ättsvårigheter och det finns oftast inte en tydlig orsak. Det kan till exempel bero på gastroesofageal reflux (surt innehåll från magsäcken stöts upp i matstrupen), förstoppning, trånga andningsvägar eller muskelsvaghet och låg muskelspänning i mun, svalg och ansikte. Även transporten av maten ner till magsäcken kan vara påverkad på grund av en motorikstörning i matstrupen (akalasi). En del barn har påverkan på hjärta, andning och sömn, vilket i sin tur kan leda till att det inte finns energi nog till att äta. För de barn som också har en intellektuell funktionsnedsättning innebär det att inläringen tar längre tid, och även ätandet är en inlärningsprocess.

– Oftast går det inte att hitta en orsak till att ätandet är svårt, utan det handlar om många bäckar små. Ibland blir det rent av en ond cirkel: en infektion ger dålig aptit, som leder till svag viktutveckling. Föräldrarna blir oroliga, och oron får barnet att reagera negativt och matvägra. Viktkurvan kanske planar ut, barnet riskerar undernäring och får ökad mottaglighet för nya infektioner, exemplifierar Lisa Bengtsson-Stelzer.

Vid en logopedisk oralmotorisk undersökning av munnen kan man bland annat mäta läppkraft, tungkraft, bitkraft och tugg effektivitet. Det är också möjligt att göra en tal- och artikulationsutredning och en sväljningsutredning.

Behandlingar

Logopedisk behandling vid DM1 inriktas på att bibehålla funktioner och stödja de delar som sviktar. Logopeder finns på sjukhus och alla habiliteringar, men ofta behöver man själv efterfråga hjälpen.

Logopeden kan hjälpa till med behandlingar som

- rådgivning kring ätsvårigheter
- ätträning, enskilt eller i grupp
- råd om konsistensanpassning
- hjälpmedel för ätande och drickande
- tal-, språk- och kommunikationsträning
- oralmotorisk träning för ökad eller bibehållen styrka, rörelseomfång och kontroll

Oralmotorisk träning

Oralmotorisk träning syftar till att stimulera musklerna och sensoriken i munnen för att kunna äta, tugga och suga, men också att förbättra artikulationsförmågan. Träningen kan också ge bättre förutsättningar att kontrollera saliven och därmed minska salivläckage.

– Oralmotorisk träning är som fysioterapi för munnen, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Som hjälp för att träna upp musklerna i munnen finns olika redskap. Drinkträning kan ske med särskilda nappflaskor, sugrör eller muggar. Tugg- och käkträning kan man göra med särskilda träningshjälpmedel som "tuggtuber", men också genom att erbjuda saker att äta som utgör en lagom stor utmaning. Barnanpassade "snacks" (i barnmatshyllan finns det varor som kallas "finger food", avsedda för små barn) eller andra matvaror som smälter i kontakt med saliv är bra att börja med. Mat i stavar kan också fungera bra. Att få maten direkt mellan kindtänderna gör att barnet slipper momentet att flytta maten med tungan till tänderna, något som är svårt för många med munmotoriska nedsättningar.

Det finns särskilda träningsredskap, som munskärmar, och skedmatningstekniker för barn som har svårt att stänga läpparna. Att lära sig att svälja är en annan viktig del av ätandet. För många är det lättare att svälja vätska som är lite trögare i konsistensen. Vätska kan också vara lättare att svälja om den ges i små portioner och placeras i kinden, till exempel med en mjuk sugrörsflaska eller en liten spruta utan nål.

- Anpassa flödet och konsistensen på det som ska sväljas. En smoothie kan vara lättare att svälja än vatten, som rinner väldigt fort.

Lisa Bengtsson-Stelzer avslutar med att uppmana om tidig kontakt med logoped eftersom det gynnar en optimal utveckling av ätande och kommunikation. Kontakten är viktig då även musklerna i munnen och ansiktet behöver aktiveras, precis som musklerna i resten av kroppen.

- Styrketräning i lagom dos skadar inte musklerna vid DM1, men det kan vara viktigt att hushålla med energin. Träningsprogram läggs därför helst upp i samråd med det behandlande teamet, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Lästips

Läs mer om hur man kan stimulera den oralmotoriska förmågan i vardagssituationer i skrifterna Uppleva med munnen, När barnet har svårt att äta, Nedsatt salivkontroll och Bitbeteende. De finns att läsa eller beställa på mun-h-center.se.

[Logopediskt vårdprogram för DM1](#) från det amerikanska DM1-förbundet: *Care Guidelines for Speech and Language Pathologists Treating Adults and Children with Myotonic Dystrophy*.

[Webbkurs](#) från Mun-H-Center om DM1.

Frågor till Lisa Bengtsson-Stelzer

Kan barn med barndomsvarianten ha svårigheter vid amning?

– Det är inte konstigt om ett barn med DM1 har svårt att suga. Det kan finnas en svaghet i de muskler som är viktiga för sugfunktionen liksom en svaghet i hela kroppen. Svårigheter vid amning kan dock många barn ha oavsett diagnos.

Vart ska man vända sig för att få logopedisk behandling?

– Detta bör logopeder på habiliteringen kunna erbjuda. Om man inte är inskriven på habiliteringen så finns det logopedmottagningar på sjukhus och på många håll även i skolan. Om ni inte vet var ni ska vända er kan ni kontakta oss på Mun-H-Center så kan vi försöka att hjälpa till.

Hur kan man få till en utredning om dyskalkyli?

– Det finns logopeder/kliniker som är särskilt inriktade på dyskalkyli. Be habiliteringens logoped att ta kontakt med en sådan logoped eller klinik för att få handledning. Ni kan också be att få remiss till en mottagning som utför dessa utredningar. Dyslexiförbundet har information om utredning av dyskalkyli på sin [webbplats](#).

Kommunikation, kognition och styrsätt

– Kommunikation är lika viktigt som att äta, sova och röra på sig. Det handlar inte bara om att kunna be om något, det kan också vara att skämta, säga nej och ropa hej. Det säger Gunnel Ivarsson som är arbetsterapeut och arbetar på Dart i Göteborg.

Dart är en specialistenhet för kommunikationsstöd och digital delaktighet för personer med funktionsnedsättning. Verksamheten tillhör Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. De arbetar patientnära, men också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilket bland annat finns beskrivet i svensk lag i form av barnkonventionen och i FN:s konventioner, exempelvis den om rättigheter för personer med funktionsnedsättning.

Vad är kommunikation och hur utvecklas den?

Allt utbyte av information mellan människor, medvetet eller omedvetet, är kommunikation. Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppskommunikation, skrift och bilder. Vi söker kontakt för att få närhet, få behov uppfyllda, vara delaktiga och lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen. Små barn visar att de vill kommunicera på många sätt, ofta genom att peka, titta eller hämta något eller någon.

Stödja barnets kommunikationsutveckling

När barnet inte svarar som förväntat på kontakt, på grund av till exempel en funktionsnedsättning, har vuxna en tendens att bli lite försiktiga och kommunicera mindre. Många gånger blir omgivningen mer styrande i kommunikationen genom att till exempel fråga mycket.

– Istället behöver vi ösa på med mer kommunikation och kommentera istället för att fråga. Vi behöver jobba aktivt med att både prata och att lyssna. Ge barnet tid och ha en positiv förväntan. Kanske behöver du vänta på respons i 20 sekunder, säger Gunnel Ivarsson.

Använda alternativa kommunikationssätt

Det är vanligt att personer som har svårt att uttrycka sig och/eller förstå vad andra säger känner stor frustration. Det kan leda till ett utmanande beteende. Att omgivningen anpassar sin kommunikation och använder alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) kan förebygga och minska ett utmanande beteende. Ofta behöver omgivningen alltså fundera på – och eventuellt förändra – sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. Förutom lågteknologiska AKK-stöd som bilder, tecken, symboler och kommunikationsapparater finns det i dag också högteknologiska AKK-stöd som datorer och appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

Kommunikationsstrategier

För att stödja ett barns kommunikationsutveckling kan omgivningen använda sig av olika strategier. Genom att förändra det egna beteendet i samspelet kan man locka till mer kommunikation. Att kommentera istället för att fråga är en sådan strategi.

På [Darts webbplats](#) finns exempel på flera kommunikationsstrategier, bland annat Uggle och Räva. Där finns också korta filmer som visar hur man kan använda strategierna.

Kognitiva hjälpmedel

Kognition är ett sammanfattande ord för människans förmåga att lära, tänka och bearbeta information. Kognitivt stöd är, liksom kommunikationsstöd, viktigt för en välfungerande vardag.

– Alla använder kognitivt stöd. Skyltar är ett sådant, ett annat är instruktioner till en Ikea-möbel, säger Gunnel Ivarsson.

Andra exempel på kognitiva hjälpmedel är scheman, bildstöd och tidsstöd, men också högteknologiska hjälpmedel som surfplattor och mobiltelefoner.

– Kognitiva stöd är jätteviktiga då de bland annat svarar på frågorna: Var? När? Hur länge? Med vem? och Vad händer sedan? En kombination av ett kognitivt stöd och ett kommunikationshjälpmedel gör att barnet kan fråga och uttrycka tankar om vad som ska hända, säger Gunnel Ivarsson.

Skriva – ju fler sätt, desto bättre

Det finns många olika sätt att lära sig skriva och få extra hjälp på vägen. Många vanliga surfplattor och datorer har i dag ordprediktion, det vill säga att det räcker att skriva en bokstav för att få ett förslag på ord. Det finns också programvaror där barnet kan skriva med bilder och symboler. Det är även möjligt att producera text genom att spela in tal, det kallas för diktering eller tal till text.

– Det finns många andra sätt att skriva än för hand, till exempel kan man använda de skärmtangentbord som finns i Google. Alla operativsystem för datorer har mängder med inställningar för att öka tillgängligheten, säger Gunnel Ivarsson.

Alternativa styrsätt, istället för papper och penna

Det finns många olika faktorer som påverkar valet av styrsätt för AKK-stödet. Olika styrsätt passar olika personer. Sådant som påverkar är till exempel motorik, kognition samt syn-, hörsel- och koncentrationsförmåga. För att styra högteknologiska AKK-stöd finns det olika hjälpmedel som ersätter förmågan att peka och välja. Bland annat finns ögonstyrda datorer, huvudmöss, joysticks och olika typer av tangentbord.

Självständig användning

Gunnel Ivarsson betonar att det viktigaste vid val av olika styrsätt är strävan efter en självständig användning.

Användaren ska själv kunna ta fram och komma åt sitt AKK-stöd.

– Be habiliteringen om hjälp att hitta det bästa möjliga hjälpmedlet för just ert barn, säger Gunnel Ivarsson.

På [Darts webbplats](#) finns mycket information om AKK och andra typer av kommunikationsstöd, till exempel Reda-ut-häfte, samtalsmatta och kommunikationspass.

För att få hjälp att komma vidare med barnets kommunikation kan man vända sig till en logoped, arbetsterapeut eller pedagog på till exempel habiliteringen.

– Om behov finns är det aldrig för sent att börja med AKK, säger Gunnel Ivarsson.

Länktips:

[Darts webbplats](#) – information om kommunikation och AKK samt färdigt material som samtalskortor och reda-ut-häften

[Aktiv.se](#) – information och filmklipp om kommunikation och AKK, information om föräldrakurser, kurser för personal i skola och förskola samt färdiga samtalskortor för utskrift

[Bildstöd.se](#) – material till bildstöd med sökmotor.

[Digital delaktighet](#) – föreläsning och material om digital kommunikation för personer med funktionsnedsättning.

Fler tips:

- Sök efter fonder för hjälpmedel på nätet.
- Tidshjälpmedlet Timstock kan förskrivas och finns även som app.

Skolan är kämpig för Viggo

För Viggo innebär tröttheten att han inte orkar med mycket mer än skolan på en dag – och knappt den.

– Viggo har förlorat de flesta av sina kompisar. Han orkade inte hänga med i deras tempo. Idag sa faktiskt både Viggo och Albin att de vill hit till Ågrenska igen i sommar på läger. Det är nog viktigt för killarna att se att de finns fler som mår på samma sätt, säger Malin.

Viggo trivs i skolan, men det har varit svårt för honom att få rätt stöd. Idag finns en extra resursperson för hela klassen. Helst vill skolan schemalägga vila för Viggo.

– Det går inte att schemalägga när Viggo är trött. Risken är att det står vila på schemat när han faktiskt orkar med skolarbetet.

Albin, som går första året på gymnasiet, har en egen resursperson på heltid.

– I Albins skola har de förstått vilken typ av stöd som behövs. Albin behöver stöttning när han blir trött och dalar och när han ska äta. När skolan skulle anställa resurspersonen frågade de vad Albin ville ha. Han har inte haft en enda frånvarodag sedan han började gymnasiet, säger Malin.

Viggo och Albin går själva till skolan eftersom den ligger så pass nära hemmet. När de kommer hem är ofta båda helt slut. För att spara på krafterna kommer Malins föräldrar ofta och hämtar.

– Mina föräldrar är ett jättestort stöd och de har en fin relation till barnbarnen, säger Malin.

Neuropsykologi och kognition

– Vi vet att hjärnans utveckling är påverkad vid barndomsvarianten av dystrofia myotonika. De flesta har kognitiva nedsättningar som varierar mellan lindrigare inlärningssvårigheter till olika grader av intellektuell funktionsnedsättning. Det säger Stefan Winblad som är docent och psykolog vid Göteborgs universitet. Han har tidigare arbetat i Neuromuskulära teamet vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

Kognition är detsamma som vår förmåga att tänka, dra slutsatser, resonera och lösa problem. Kognitiva svårigheter kan till exempel vara nedsatt koncentrations- och uppmärksamhetsförmåga, minnessvårigheter, nedsatt förmåga att planera, lösa problem och fatta beslut och svårigheter att hitta och orientera sig. Större kognitiva nedsättningar kan diagnostiseras som intellektuell funktionsnedsättning (IF).

Vuxenformen av dystrofia myotonika

När DM1 debuterar i vuxen ålder får personen oftast en lindrig kognitiv nedsättning som långsamt försämras över tid. Det är ovanligt med stora svårigheter, men det förekommer. Oftast handlar nedsättningarna om svårigheter med uppmärksamhet, visuellt minne och exekutiva funktioner. Exekutiva funktioner är färdigheter som krävs för att planera, genomföra och avsluta en aktivitet.

– En vuxen klarar för det mesta av att kompensera för sina kognitiva brister. Den extra ansträngningen kan leda till fatigue, säger Stefan Winblad.

Fatigue, eller hjärntrötthet, beskrivs som en särskilt svår trötthet som kommer snabbt, även efter en mindre ansträngning och som det tar lång tid att återhämta sig ifrån. Att vila hjälper inte alltid.

Barndomsformen av dystrofia myotonika

Den kongenitala formen och barndomsformen av DM1 är förknippade med större kognitiva svårigheter. Det är vanligt att barnen har

- bristande motivation
- koncentrationssvårigheter
- adhd och autism
- intellektuell funktionsnedsättning.

Påverkan på hjärnan sker tidigt i utvecklingen och den utvecklas sannolikt på ett annorlunda sätt hos barn med DM1. Det innebär också att det sker en gradvis försämring över tid. Många av barnen har dock en god språklig förmåga.

– Vi ser att både barn och vuxna med DM1 har ett gott språkligt minne. Det är en särskild styrka, säger Stefan Winblad.

Intellektuell funktionsnedsättning

Intelligens är ett sammanräknat mått på de kognitiva förmågorna. Vid utredning av intelligens graderas förmågorna på en IQ-skala. Graden av IQ är normalfördelad över befolkningen. Det innebär att de allra flesta ligger inom normalvärdet 85–115 på IQ-skalan. Två procent av befolkningen hamnar under värdet 70 på IQ-skalan, vilket definieras som en intellektuell funktionsnedsättning (IF). IF finns i olika nivåer, från lindrig till svår.

Personer som har en intellektuell funktionsnedsättning har svårt att föreställa sig saker i tanken och har därför svårt med inläring. Det kan också vara svårt med socialt samspel och att bedöma andra människor och situationer samt förstå vad som förväntas av en. Personer med svår IF har också problem med praktiska vardagliga aktiviteter som att tvätta sig, klä på sig, städa och ha hand om pengar.

– Personer med svår intellektuell funktionsnedsättning behöver stöd från samhället under hela livet, säger Stefan Winblad.

Många barn med DM1 har inläringssvårigheter och intellektuell funktionsnedsättning är vanligt förekommande. Det är vanligast med svårigheter med uppmärksamhet, arbetsminne och visuospatial förmåga.

– Barnen behöver stöd i skolan. Eftersom arbetsminnet och uppmärksamheten ligger till grund för inläringen behöver

anpassningar göras för att det ska fungera, säger Stefan Winblad.

Utveckling över tid

I en studie från Göteborg följdes 41 barn med DM1 upp efter åtta år för att undersöka hur kognitionen utvecklats över tid. Resultatet visade att det inte sker stora förändringar vad gäller den kognitiva förmågan och inte heller förmågan att kunna utföra vardagsuppgifter. Något som man däremot kunde se var att gapet till andra barns utveckling ökade över tid. Hos de barn som hade tidigast sjukdomsdebut och en allvarigare grad av intellektuell funktionsnedsättning var försämringen större över tid.

I en helt ny studie som Stefan Winblad har medverkat i har man kunnat se att det främst är vid den kongenitala varianten och barndomsvarianten av DM1 som de kognitiva svårigheterna är betydande även i vuxen ålder.

– Vi vet mycket lite om utvecklingen över längre tid, men det är ovanligt med allvarliga kognitiva nedsättningar i vuxen ålder vid alla varianter av dystrofia myotonika, säger Stefan Winblad.

Social kognition

Social kognition handlar om att förstå andra människor i ett socialt sammanhang. Det innebär att kunna sätta sig in i hur andra människor tänker och känner, men också att förstå vad de menar och vill. Personer med DM1 kan ha svårt med det sociala samspelet och svårigheterna är förknippade med storleken på den genetiska avvikelsen – ju större CTG-expansion, desto större svårigheter.

– Svårigheter med social kognition ökar på gruppnivå vid tidigare sjukdomsdebut. Personer med den kongenitala varianten och barndomsvarianten av DM1 har alltså större svårigheter med det sociala samspelet, säger Stefan Winblad.

Psykiatriska svårigheter

I en studie med 21 personer med barndomsvarianten av DM1 från 2012 hade ungefär hälften någon form av psykiatriska symtom. Det kunde till exempel handla om oro, ångest eller nedstämdhet. Knappt hälften av personerna som ingick i studien hade adhd. Adhd innebär bland annat svårigheter med koncentration, uppmärksamhet och impuls kontroll.

– En majoritet av personer med barndomsvarianten uppfyller också kriterierna för autism. Det handlar framför allt om svårigheter att hantera olika sociala sammanhang och samspela med andra jämnåriga, säger Stefan Winblad.

Hur går det sen?

I en uppföljningsstudie från 2016 gjord i Kanada undersökte man hur personer med den kongenitala varianten och barndomsvarianten av DM1 klarade sig i vuxen ålder. Studien visade att hälften av de vuxna fortfarande levde med sina föräldrar och behövde kontinuerligt stöd för att klara dagliga aktiviteter. En av fyra levde med en partner och få hade egna barn. 9 av 10 medverkande i studien levde på socialt bidrag och hade stora vårdbehov med uppföljning och stödinsatser.

– Detta härleds till de intellektuella och sociala nedsättningarna som gör det svårt att samspela med andra människor. Även i studier om livskvalitet har det visat sig att de främsta problemen som upplevs finns inom kommunikation, kognition och socialt samspel, säger Stefan Winblad.

Rekommendationer för vård

I internationella vårdprogram och de riktlinjer som skrevs i Sverige 2010 finns rekommendationer för vård och uppföljning av barn med DM1. Barn med DM1 bör utredas kognitivt och socialt av en psykolog. Detta för att rätt stödinsatser ska kunna sättas in för barnet i hem och skola. Vidare finns rekommendationer för medicinering av psykiatriska tillstånd, träning av kognition och språk, psykologiskt stöd och stöd för familjen.

Stefan Winblad sammanfattar föreläsningen med att betona att dystrofia myotonika är en sjukdom som drabbar både en familj och en släkt. Barn med DM1 har också en förälder som har samma sjukdom.

– Det är viktigt för de som arbetar runt familjen att känna till. Det finns mycket att göra när det gäller att hantera symtom, underlätta tillvaron och att arbeta mot en ökad livskvalitet och självständighet, säger Stefan Winblad.

Information och länkar

[Medicinska riktlinjer i Sverige](#) (öppnas som pdf).

[Medicinska riktlinjer vuxna](#), internationellt.

[Medicinska riktlinjer barn](#), internationellt.

[Patientförening, USA.](#)

[Patientförening, EU.](#)

Frågor till Stefan Winblad

Hur får man komma till utredning?

– Det finns fyra specialistcentra för neuromuskulära sjukdomar i Sverige. Där ska det finnas kompetens att genomföra en psykologutredning eller att skicka barnet vidare i sjukvården dit kunskapen finns. Kompetens att genomföra kognitiva utredningar ska finnas i varje region. Det ska gå att genomföra utredningarna även utan specialistkunskap om DM1.

Vi har en 18-åring som inte har utretts, borde det göras?

– Ja det tycker jag. Även i den åldern är det viktigt att veta vad det kan finnas för svårigheter för att få rätt stöd inför vuxenlivet.

Vid vilken ålder bör man genomgå en utredning?

– Se till att få göra en utredning i samband med skolstart. Då är det bra att uppmärksamma behoven.

Är det skillnad på utredningar utifrån vetskapen att man har DM1?

– Nej, egentligen inte. Diagnostiken är densamma. Vid stödåtgärder är det viktigare att känna till orsakadiagnosen.

Är det viktigt att göra nya utredningar under uppväxten?

– Det kan absolut behövas. Det finns barn vars kognitiva förmåga försämras betydligt över tid, men det är inte helt vanligt.

Malin håller ihop familjen

Sedan Robin, Albin och Viggo fick diagnosen fastställd har Malin blivit familjens stöttepelare. Hon väcker samtliga på morgonen och får iväg dem till jobb och skola. Hon påminner dem om att äta och hjälper till där krafterna tar slut.

– Barnens läkare säger att jag inte får rasa. Hon ringer ofta bara för att kolla hur det går och för att säkerställa att jag håller ihop det, säger Malin.

Sedan pappa Robin blev sjuk har det gått snabbt utför. Muskelstyrkan har stadigt försämrats. Nu får han inte längre upp diskmaskinen när den är stängd. Korttidsminnet är påverkat. Malin skriver upp saker för att påminna honom, men han glömmer ändå bort.

– Även barnen behöver ständiga påminnelser. Viggo och Albin är så pass stora och medvetna nu. De försöker att inte vara till besvär och döljer sina symtom för mig ibland.

Stressen över att ständigt vara behövd blir till en ensamhet för Malin.

– Jag gick ett tag hos en psykolog, men kände att hen omöjligt kunde förstå min vardag. Ingen förstår riktigt när jag säger att min man har svårt att hjälpa till för att han är för trött. Robin är också väldigt skuldtyngd, han måste lära sig att be om hjälp. Det måste jag med.

Både Malin och Robin jobbar heltid. Något som hon inte tar för givet framöver, särskilt inte för Robin. För Malin är jobbet en tillflyktsort.

– På jobbet får jag vara Malin. Jag vill inte gå ner i arbetstid eftersom jag får energi genom att få prata om annat och jobba. Både Viggo och Albin har fått avslag på ansökan om LSS-insatser.

– Det skulle vara så skönt att känna att jag kan vara borta utan att behöva känna mig orolig. Jag vet inte vad som händer om jag inte håller ihop, men jag gör det för barnen. Jag måste prioritera dem.

Malin berättar hur hon förhåller sig till ovissheten om hur killarnas hälsa kommer att utvecklas.

– Jag har en positiv inställning, men egentligen har jag målat upp det värsta scenariot och accepterat vad som kan hända och att det kan ske imorgon. Jag är förberedd på nästa steg och har bearbetat och funderat på hur jag ska göra då. Inget kommer som en chock.

I tuffa perioder släpper Malin garden.

– Den veckan myser vi. Då äter vi snabbmat och tittar på film istället. Det är okej så länge barnen mår bra.

I vanan att ta hand om andra är det lätt att glömma bort sig själv.

– De senaste åren har jag behövt stängas så mycket för mina barns rättigheter. Ibland behöver jag få komma bort och vara vid havet. Då mår jag bra, när jag får andas vid vatten en dag eller två. Då får jag energi till att kämpa vidare, säger Malin.

Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder

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

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

Delaktighet

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

Allmänna mål för familjevistelsen

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

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

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

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

Länktips:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Syskonrollen

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

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

Ågrenskas erfarenhet av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

Studierna visar också att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen om diagnosen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan eller sjukdomen.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna; tid som är särskilt avsatt för dem och inte bara är tid som "ändå blev över".

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans eftersom det ofta är lättare att formulera frågor i grupp. Frågorna besvaras sedan av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om syskonet med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de ska ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer när de åker hem från Ågrenska.

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

Bemästrande handlar om att hitta vägar och strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter". Det kan handla om sorg över att inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

Läs mer om syskon

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

Viggo och Albin har en lillasyster

För lillasyster Alva har tiden sedan pappa och syskonen fick diagnosen fastställd varit tuff. Hon har känt en stor oro.

– Jag är glad att vi hela tiden har varit så öppna med killarnas diagnos. Alva ser vad som händer även om hon inte förstår fullt ut. Det har därför varit fint för Alva att få komma hit till Ågrenska och träffa andra syskon, säger Malin.

För Malin är det också viktigt att ha tid bara för Alva, men det är inte lätt att få till.

– Jag kan inte bara lämna killarna. Det gäller alla tre. I somras var jag och Alva själva en vecka på Öland. Då stöttade min mamma upp hemma.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger specialisttandläkare Christina Havner som föreläste tillsammans med logoped Lisa Bengtsson-Stelzer. Båda arbetar på Mun-H-Center.

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

I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

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

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se och via [MHC-appen](#).

Munhälsa vid dystrofia myotonika

I Mun-H centers databas fanns, före familjevistelsens observationer, 156 personer med DM1. Informationen visar att vanliga symtom är svårbegripligt tal samt ät- och dricksvårigheter. Majoriteten av personerna med DM1 i MHC-basen besöker tandvården en gång per år.

– Det är viktigt med förebyggande tandvårdsinsatser för era barn, då vi vet att det finns en förhöjd risk för karies, tandköttsinflammation och bettavvikelser. Barn med DM1 behöver besöka tandvården minst två gånger per år, säger Christina Havner.

Följande munrelaterade symtom kan förekomma vid DM1:

- bettavvikelser
- käkledsbesvär
- muntorrhet
- svårigheter att utföra munhygien
- ökad risk för karies och tandköttsinflammation.

Bettavvikelser

Det finns en ökad förekomst av olika bettavvikelser. Det är till exempel vanligt med korsbett, öppet bett, överbett, samt trångställning och en hög och smal gom.

– Det finns flera anledningar till att bettutvecklingen kan störas. Ett öppet bett kan till exempel bero på öppen mun i vila som i sin tur beror på hypoton muskulatur i läppar, tunga och tuggmuskler, säger Christina Havner.

Muntorrhet

Biverkningar av olika mediciner eller öppen mun i vila kan leda till muntorrhet. Torrheten kan medföra svårigheter att svälja och prata samt obehag och sveda. Att smörja munnen med till exempel solrosolja eller andra smörjande och salivstimulerande produkter kan lindra torra och känsliga munnar och underlätta självrengöringen i munhålan.

Karies och tandköttsinflammation

Barn och unga med DM1 har ofta flera riskfaktorer för karies. Långa måltider, nedsatt självrengöring av munnen, så kallad "oral clearance", muntorrhet och svårighet att utföra munhygien är några sådana.

– Goda vanor kan kompensera för riskfaktorerna. Stötta gärna genom att använda munvårdsprodukter med natriumfluorid och uppmuntra barnet att skölja munnen med vatten efter måltider, säger Christina Havner.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen. Goda kostvanor är viktigt, tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

Hjälpmedel

Christina Havner tipsar också om olika hjälpmedel vid tandborstning. Det går till exempel att visualisera tid med en tandborste som blinkar eller ett enkelt timglas. Bildstöd med ett tandborstschema och hjälpmedel för förstorat grepp, tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve) och munvinkelhållare är ett par andra exempel. Eltandborste är ett bra hjälpmedel om man lätt blir uttröttad eller har svårt med handmotoriken. Med viss regelbundenhet är det bra att göra egeninfärgning av tänderna för att se hur väl rengjorda de faktiskt är.

– Det är viktigt att skapa rutiner. En del barn tycker inte om smaken på tandkrämen, då finns det andra alternativ. Extra

fluorid i tandkräm eller på en muntork kan vara bra för de som har en ökad risk för karies eller erosionsskador.

Att tänka på:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och lämna information om barnets diagnos och medicinering. Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Vid tandvårdsbesök bör kontroll av bettutveckling och gapförmåga göras.
- Vid narkos är det särskilt viktigt att personalen är informerad om diagnosen då de behöver vidta särskilda försiktighetsåtgärder.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, tandläkaren och stolen där barnet ska sitta i (användbara bilder finns på [bildstöd i vården](#)).

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

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda och behandla barnets kommunikationsförmåga och ätförmåga. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov erbjuda oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska träningen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

Bitovanor

Det är vanligt att barn har bitovanor, så kallade "oral habits". Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel bero på oro, smärta i munnen eller handla om självstimulering som upplevs som positivt för barnet. Det är därför viktigt att först ta reda på orsaken innan man beslutar om eventuell behandling. Behandlingen kan bestå av stimulering och tuggträning, men också av att försöka byta ut det som barnet biter eller suger på till lämpliga föremål som anpassade "bitsmycken".

– Att tugga kan vara viktigt för att minska bitbeteendet. Tuggandet gör också att barnet känner mättnad och kan äta lagom mycket, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Samordning

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

Fråga till Christina Havner

Hur får man komma till specialisttandvården?

– Barnneurolog, habilitering och folktandvård kan remittera till specialisttandvården.

Viggo är aktiv och gillar att vara i naturen

Viggo har alltid varit en aktiv kille som gillar att vara i naturen, cykla och åka kickboard. Det går för det mesta inte längre. På habiliteringen har de börjat diskutera behovet av en rullstol för att spara på krafterna. När hela familjen gör något tillsammans åker de till Malins brors hus med egen brygga.

– Där fiskar vi tillsammans. Det älskar killarna. Då får vi en andningspaus. Det har gått fort med Viggo, han har bara kvar 50 procents muskelstyrka i sina händer och kan knappt öppna en burk Coca cola. Samtidigt ska han bearbeta det här med att vara tonåring.

På familjevistelsen på Ågrenska har både Malin och resten av familjen fått ett nytt sammanhang.

– Det är så viktigt att få träffa andra och utbyta erfarenheter – särskilt för barnen. Vi är inte ensamma. Vi behöver nog alla en grupp där vi kan stötta varandra.

När familjen kommer hem efter vistelsen får Viggo en efterlängtdad fyrfota vän.

– Viggo har önskat sig en hund och nu har han sparat ihop till den. Det känns fint att han ska få en egen följeslagare som hjälper honom ut på de där promenaderna som hans kropp behöver, säger Malin.

Försäkringskassan

Maria Byrgren är verksamhetsutvecklare och samverkansansvarig för funktionsnedsättningar på Försäkringskassan. Hon informerade om vilket stöd som finns att få.

Omvårdnadsbidrag

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

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

Omvårdnadsbidraget ger inte något "skydd" för den tidigare inkomsten, säger Maria Byrgren.

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

– Det är viktigt att utlåtandet beskriver behovet av omsorg. Om det finns ett läkarutlåtande hos oss sedan innan kan vi många gånger använda det, kanske med någon komplettering, säger Maria Byrgren.

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

Exempel på vad som räknas som omvårdnad:

- direkta vårdinsatser
- praktisk hjälp
- särskild kosthållning
- etablering av rutiner och struktur
- aktivering och motivering

- kommunikation och samspel
- städning och klädvård
- inläring, träning och ny teknik
- samordning och planering
- kontakter
- inhämtande av kunskap.

Exempel på vad som räknas som tillsyn:

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

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

– Detta ansöker man om hos sin arbetsgivare, säger Maria Byrgren.

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning (TFP) kallas också för vård av barn (VAB) och kan ges till förälder eller likställd med förälder då barnet är sjukt. TFP kan ges i maximalt 120 dagar per år.

Normalt ges TFP för barn upp till 12 år. Det finns möjlighet till TFP även för barn mellan 12 och 16 år, men då krävs läkarintyg och förhandsbeslut från Försäkringskassan. Efter 16 år finns möjlighet till TFP för barn som omfattas av LSS. TFP för allvarligt sjukt barn är obegränsat. För barn som omfattas av LSS tillkommer 10 stycken kontaktdagar per år som kan användas för aktiviteter som ger föräldrarna ökad kunskap om hur de kan stötta sitt barn. TFP baseras på vårdnadshavarens sjukpenningsgrundande inkomst (SGI).

– För att ha rätt till tillfällig föräldrapenning ska vårdnadshavaren avstå arbete eller gå miste om arbetslöshetsersättning.

Merkostnadsersättning

Merkostnadsersättning är en ersättning för förhöjda kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Merkostnaderna behöver uppgå till minst 13 125 kronor per år (2023). Det kan vara svårt att få merkostnadsersättning beviljat.

– Avslagen ligger just nu på 90 procent när det gäller merkostnadsersättning för barn. Orsaken till det beror främst på att godtagna merkostnader inte kommer upp till den lägsta nivån, säger Maria Byrgren.

Aktivitetsersättning

Aktivitetsersättning är en ersättning för personer mellan 19 och 29 år som har en sjukdom eller funktionsnedsättning som innebär att hen inte kan arbeta heltid. Aktivitetsersättning kan beviljas i ett till tre år. Personen kan få aktivitetsersättning på hel- eller deltid.

– För att aktivitetsersättning ska beviljas behöver Försäkringskassan ett läkarintyg som beskriver personens arbetsförmåga, säger Maria Byrgren.

Aktivitetsersättning vid förlängd skolgång är en ersättning för personer 19 och 29 år som på grund av sin funktionsnedsättning behöver längre tid än normalt för att bli klar med skolan. Ersättningen är alltid tidsbegränsad. Personen ska lämna in en ansökan och ett intyg från skolan eller ett läkarutlåtande.

– Vid aktivitetsersättning tar Försäkringskassan regelbundet kontakt för att fråga hur arbetet eller studierna går. Kontakt tas alltid innan ersättningen upphör, säger Maria Byrgren.

Bostadstillägg

Vid beviljad aktivitetsersättning eller sjukersättning kan man ha rätt till bostadstillägg.

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

Frågor till Maria Byrgren

Hur ofta behöver man förnya beslutet om omvårdnadsbidrag?

– Efter två år gör Försäkringskassan på eget initiativ en omprövning av beslutet. Om det står i beslutet att det gäller tills barnet är 19 år görs det ändå omprövningar. Vill man söka högre bidrag finns det ingen anledning att vänta tills Försäkringskassan hör av sig, utan då gör man en ny ansökan.

Hur kan jag gå vidare om jag trots läkarutlåtande inte beviljas omvårdnadsbidrag?

– Om man är missnöjd med Försäkringskassans bedömning utifrån de underlag som besluten grundas på har man möjlighet att inkomma med synpunkter. Det finns möjlighet att begära en omprövning. Då är det en annan avdelning, omprövningsenheten, som tittar på underlaget. Nästa steg är att överklaga till Förvaltningsrätten.

Kan man ta ut kontaktdagar när det är studiedag?

– Nej, det är inte möjligt.

Vad finns för ersättning för barn 16 och 19 år som blir av med studiebidraget över sommaren?

– Det finns ingen ersättning från Försäkringskassan som täcker upp för det inkomstbortfallet. Jag rekommenderar er att kontrollera vad det finns för möjligheter hos kommunen.

Stöd i samhället

Louise Jeltin är samordnare inom personlig assistans och koordinator för familje- och vuxenvistelser på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med dystrofia myotonika.

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

– Många upplever att det är svårt att veta vilka man ska kontakta i olika sammanhang. Vi har ett omfattande stödsystem, men det kan vara svårt att navigera i, säger Louise Jeltin.

Lagar som styr vården

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivas. Alla vårdgivare är skyldiga att följa bestämmelserna i HSL. Patientlagen är en viktig lag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård eller specialistvård i en annan region än hemregionen. Den ger också rätt att begära en ny medicinsk bedömning.

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

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen vid en instans med vårdansvar för barnet skyldighet att utse en fast vårdkontakt. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

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 professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se.

1177 efter 13 år

I normalfall är ett barns journal tillgänglig för vårdnadshavare fram tills barnet fyllt 13 år. I undantagsfall är det möjligt att ansöka om tillgång även efter 13 års ålder, men det måste göras på varje enskild mottagning och det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna ansökan.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på 1177.se.

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade – 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.

– 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.

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. Det finns därför olika former av stöd som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bidrag 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 till någon med en fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Med anhörig menas en familjemedlem, till exempel syskon, mor- och farföräldrar. Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, få tillgång till friskvård eller individuellt anpassat stöd samt få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Tjänsten kan heta olika i olika kommuner.

Bostadsanpassning

Ansökan om bostadsanpassning görs hos 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](https://www.bostadscenter.se)

Fonder

Vid ökade omkostnader på grund av sjukdom kan man söka pengar till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur.

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

Länsstyrelsen har en [gemensam stiftelsebas](#) där man kan söka efter lämpliga fonder:

Framtid

Louise Jeltin informerar om vad det finns för stöd att få när barnen blir vuxna. Bland annat kan det vara bra att i god tid ta kontakt med studie- och yrkesvägledare inför framtida studier. Det finns många folkhögskolor som har särskilda program som är anpassade för personer med funktionsnedsättningar. Vuxna personer som ska komma ut i arbetslivet kan få särskilt stöd av Arbetsförmedlingen och för de som omfattas av LSS – daglig verksamhet.

– Av flera anledningar är det viktigt att förbereda sitt barns 18-års dag. Då kan ni föräldrar förlora insyn över ert barns vårdärenden, säger Louise Jeltin.

Fler länktips

[spsm.se](#) – Specialpedagogiska skolmyndigheten

[hejaolika.se](#) – nyheter om ett samhälle för alla

[parasport.se](#) – om idrott för personer med funktionsnedsättning

[anhöriga.se](#) – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

[minstoradaq.org](#) – uppfyller önskningsar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

[ournormal.org](#) – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning.

Frågor till Louise Jeltin

Kan jag som syskon vara avlösare eller ledsagare för att avlasta mina föräldrar?

– Det är möjligt. Kommunen har ofta svårt att hitta avlösare så kontakta dem.

Kan mina föräldrar vara stödfamilj åt vårt barn?

– Det finns många exempel på det. Kontakta kommunen och fråga.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 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 och att sprida kunskap om sällsynta diagnoser. De vill också främja forskning och utveckling av metoder för diagnostik och behandling. 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 Evelina Rosén, projektledare på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Läs mer på sallsyntadiagnoser.se.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:

socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:

agrenska.se/informationscentrum

Dystrofia myotonika

En sammanfattning av dokumentation nr 676

Dystrofia myotonika är en långsamt fortskridande multisystemsjukdom. Det innebär att symtom kan uppkomma från flera olika organ i kroppen.

Ungefär 1000 personer i Sverige har dystrofia myotonika typ 1, medan typ 2 är mindre vanlig. Orsaken till dystrofia myotonika typ 1 är en förändring i genen *DMPK*. Genförändringen är ärftlig.

Symtomen visar sig i olika åldrar, genom bland annat muskelstelhet, otydligt tal och svaghet i händer och fötter. Olika grader av intellektuell funktionsnedsättning och neuropsykiatriska funktionsnedsättningar förekommer. Barnen behöver tidiga habiliteringsinsatser. Behandlingen anpassas efter varje persons symtom och behov.

I dokumentationen finns bland annat information om medicinsk bakgrund, genetik, ättsvårigheter samt fysioterapi och arbetsterapi. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva i en familj som har flera barn med dystrofia myotonika.



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2023 | agrenska.se