

Beckers och limb-girdle muskeldystrofi, familjevistelse

Dokumentation nr 683



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2024 | agrenska.se

Beckers och limb-girdle muskeldystrofi

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd. Det är en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer samt yrkesverksamma som möter personer med funktionsnedsättningar i sitt arbete. Ågrenska är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

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

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen för Beckers och limb-girdle muskeldystrofi och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen publiceras har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn som har Beckers muskeldystrofi berättar en förälder 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

Kalliopi Sofou, docent och överläkare på Neurologimottagning Barn vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Anders Oldfors, professor på Institutionen för biomedicin vid Göteborgs universitet

Carola Hedberg-Oldfors, docent och överbiolog på Klinisk genetik och genomik vid Göteborgs universitet

Anna Carin Aho, sjuksköterska och lektor på Institutionen för vårdvetenskap vid Malmö universitet

Britt-Marie Ekman-Joelsson, överläkare på Barnhjärtcentrum vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Björn Klanac, fysioterapeut på Neurologisk utredningsmottagning barn vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Johanna Weichbrodt, specialarbetsterapeut på Neurologisk utredningsmottagning barn vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Maria Byrgren, Försäkringskassan

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Ödman Roussakis, specialisttandläkare

Agneta Rubensson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Åsa Sunesson, koordinatör

Ida Apelmo, koordinatör

Anna-Karin Björnström, koordinatör

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

Medicinsk information.....	5
Beckers muskeldystrofi	6
Limb-girdle muskeldystrofi.....	9
Forskning och uppföljning	10
Frågor till Kalliopi Sofou	12
Ludvig och Hugo har Beckers muskeldystrofi.....	13
Diagnostik och patologi	14
Fråga till Anders Oldfors och Carola Hedberg-Oldfors	18
Hugo är mer påverkad än Ludvig	18
Hjärtpåverkan.....	19
Fråga till Britt-Marie Ekman-Joelsson.....	21
Sanna är engagerad i föreningen	22
Fysioterapi och arbetsterapi	23
Frågor till Björn Klanac och Johanna Weichbrodt.....	27
Att som ung vuxen leva med LGMD2.....	28
Ludvig tränar boxning.....	31
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	31
Syskonrollen.....	33
Ludvig och Hugo har två syskon	35
Munhälsa och munmotorik	36
Försäkringskassan	40
Stöd i samhället.....	43
Att prata om det svåra	47
Patientföreningen för DMD och BMD	48
Riksförbundet för rörelsehindrade barn och ungdomar	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	51

Medicinsk information

Beckers muskeldystrofi och limb-girdle muskeldystrofi är långsamt fortskridande muskelsjukdomar som ger muskelsvaghet.

– Symtomen varierar mellan individer. Förutom muskelsvaghet kan bland annat hjärtat och andningsmuskulaturen vara påverkade. Det säger Kalliopi Sofou som är barnneurolog i muskelteamet på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Varje muskel består av ett mycket stort antal enskilda muskelceller som bildar muskelfibrer. Muskelfibern är fem till tio centimeter lång och tunn och innehåller tusentals cellkärnor. Vid en muskeldystrofi drabbas segment av fibrerna av celldöd, så kallad nekros. En viss nybildning av celler sker i nekrosen där särskilda satellitceller reparerar skadan. Döda celler bryts ner av makrofager, en sorts vita blodkroppar, och nya muskelfibrer bildas.

I en muskel med muskeldystrofi omvandlas muskulaturen efter en tid av skador. Det bildas bindväv, fett och ärrvävnad. Muskeln får dålig rörlighet och blir försvagad.

Orsaken till Beckers muskeldystrofi (BMD) och limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) är förändrade proteiner. Dessa proteiner ingår i muskelfibrernas cellmembran eller medverkar i förankringen av de sammandragande proteinerna till cellmembranet. Det innebär att cellmembranet blir skört. Muskelcellen skadas då lätt när den drar ihop sig vilket leder till nekros.

Beckers muskeldystrofi

BMD orsakas av en förändring i dystrofinengen, *DMD*, som är den största kända genen hos människan. Förändringen, eller mutationen, leder till att det tillverkas för liten mängd av proteinet dystrofin, vilket gör att de olika symtomen uppstår.

Dystrofin är ett protein som bidrar till hållfastheten i muskelfiberns membran. Runt varje muskelfiber finns ett skyddande hölje. Dystrofin fungerar som en förankring mellan höljet och varje muskelfiber som drar ihop sig; det skyddar muskelfibrerna under sammandragningen. Dystrofin finns i skelett, hjärta hjärna och även i glatt muskulatur (bland annat luftvägar, urinblåsa och mag-tarmkanal). Det är orsaken till att muskelsvagheten vid BMD uppstår i olika delar av kroppen.

Förekomst och genetik

BMD förekommer hos 4 per 100 000 manliga invånare. I Sverige innebär det att det föds 3–5 pojkar som får diagnosen varje år.

DNA-spiralerna består av baspar som kopplar ihop sig i olika sekvenser. Varje baspar utgörs av fyra nukleotider som heter A, T, C och G. De är genernas byggstenar och ordningen av dessa är viktig för genens funktion. Den del av DNA som direkt utgör mall för protein 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 är som bruksanvisningar för alla proteiner i kroppen. Det är proteiner som avgör hur exempelvis kroppens celler fungerar och hur vi ser ut, säger Kalliopi Sofou.

Dystrofinengen *DMD* består av 79 exoner och mycket stora introner. Totalt är mer än 5 000 mutationer i *DMD* kända och en del av dessa leder till Beckers muskeldystrofi. 60–70 procent av förändringarna beror på att en del eller delar av genen saknas, vilket kallas deletion. 10–20 procent av mutationerna är duplikationer, vilket innebär att en del av genen dubblas. Det förekommer också mindre förändringar, så kallade punktmutationer.

Nedsatt funktion av proteinet dystrofin leder till att muskelfibrerna bryts ned. Nedbrytningen kompenseras delvis av att nya muskelfibrer bildas, men förmågan att återbilda muskelfibrer avtar successivt med tiden.

Diagnos

Det är inte alltid just muskelpåverkan som leder till att sjukdomen upptäcks. Åldern när sjukdomen debuterar varierar stort, mellan 5 och 60 år. Det händer att barnet utreds för andra åkommor, till exempel feberkramp, och att läkaren vid ett blodprov upptäcker en påverkan på levern. Provsvarer leder vidare till en kontroll av halten kreatinkinas (CK). Kreatinkinas är ett enzym som spelar en viktig roll vid reglering av muskulaturens energiomsättning. Kreatinkinasnivån är förhöjd vid alla typer av muskeldystrofier.

Muskelsymtom

Muskelsvagheten börjar nästan alltid i benen och är liksidig (symmetrisk). Både vid BMD och LGMD påverkas musklerna runt höfter och lår först. Så småningom påverkas även muskler runt axlar, skulderblad och överarmar av muskelsvagheten. Pojkar med BMD får ofta kraftigt uppsvällda vader, så kallad pseudohypertrofi.

Hjärtpåverkan

Påverkan på hjärtat kommer senare i sjukdomsförloppet. Ungefär hälften av männen får en nedsatt sammandragningsförmåga av hjärtat (kontraktionskraft). 15 procent får hjärtsvikt och 30 procent drabbas av ett förstorat hjärta. Tidiga symtom på hjärtpåverkan är andfåddhet vid ansträngning, lätt utmattning och nattlig andnöd.
– Vi brukar börja medicinera för att förebygga hjärtpåverkan. När man börjar med medicinering är väldigt individuellt, säger Kalliopi Sofou.

Läs mer om hjärtpåverkan på sid 19.

Mag-tarmpåverkan

Eftersom dystrofin finns även i glatt muskulatur får många med BMD symtom från mag-tarmsystemet. Det kan till exempel innebära halsbränna, illamående och förstoppning.

Hjälpmedel

Knappt en tredjedel av pojkar med BMD använder rullstol. Oftast introduceras rullstolen som ett hjälpmedel vid förflyttningar till aktiviteter för att barnen ska ha ork vid aktiviteten. Ungefär 7 procent av pojkarna behöver någon gång i livet andningshjälpmedel, vanligtvis nattetid. För de allra flesta uppstår behovet först i vuxen ålder.

– Tidiga tecken på behov av andningsstöd kan vara orolig sömn, morgonhuvudvärk, ökad trötthet och försämrad hostkraft, säger Kalliopi Sofou.

Behandling

Behandlingen vid BMD baseras på symtomen. Kortison och ACE-hämmare kan vara en del av behandlingen för att bromsa sjukdomsförloppet. Kortison är en tuff behandling med svåra biverkningar. Därför medicinerar man endast med kortison när det är nödvändigt.

– Vid Duchennes muskeldystrofi, som innebär total avsaknad av dystrofin, används kortison tidigt i förloppet. För de pojkar med BMD med allra svagast muskelstyrka är det viktigt att överväga kortisonbehandling, säger Kalliopi Sofou.

ACE-hämmare används för att förebygga hjärtproblematik.

D-vitamin och kalcium är viktigt för benhälsan. Värdena av dessa vitaminer och mineraler bör kontrolleras regelbundet.

– Det är också viktigt att följa vaccinationsprogrammet och även vaccinera mot influensa, säger Kalliopi Sofou.

Vidare lästips

Studie av prednisolon vid BMD och LGMD:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35124660/>

Kvinnliga anlagsbärare

Det är viktigt att känna till att cirka 10 procent av kvinnliga anlagsbärare av Beckers muskeldystrofi får symtom. Hos upp till 50 procent är CK förhöjt.

– Kvinnorna kan få en sen symtomdebut i vuxen ålder med svaghet i benen. Det är särskilt viktigt att gå på regelbundna hjärtundersökningar då hjärtpåverkan kan debutera i 40-årsåldern utan andra muskelsymtom, säger Kalliopi Sofou.

Limb-girdle muskeldystrofi

Limb-girdle muskeldystrofi orsakas av förändringar i gener som är mallar för tillverkningen av proteiner som ingår i muskelfibrernas cellmembran. Brist på protein eller felaktigt sammansatta protein skadar med tiden muskelfibrerna, som ersätts av bindväv och fett.

Förekomst och genetik

LGMD förekommer hos 2–6 personer per 100 000 invånare. Både pojkar och flickor kan få LGMD.

Det finns många olika former av LGMD som orsakas av mutationer på olika gener. I Sverige är de vanligaste formerna LGMD 1B, 1C, 2A, 2B, 2D, 2I och 2L.

Muskelsymtom

De första symtomen vid LGMD kommer oftast mellan 10 och 30 års ålder. Bäckemusklerna påverkas först. Efterhand tilltar svagheten i lårmusklerna. Skuldrorna skjuter ut på grund av att muskulaturen försvagas. Det medför att nedre spetsen på skulderbladet kan bukta ut likt en vinge, så kallad vingskapula. Vissa former av LGMD ger hjärtpåverkan och/eller andningssvårigheter. Andra kan ge kontrakturer, som är en muskelåtstramning som gör att det inte går att röra leden fullt ut. Risken för sned rygg, skolios, är stor om bålmuskulaturen är påverkad.

Hjärtpåverkan

Hjärtpåverkan förekommer vid vissa former av LGMD, vanligast vid 2I och 2E. Enligt en studie hade cirka en fjärdedel av personer med LGMD typ 2 hjärtpåverkan. Hjärtsymtomen hade inget samband med ålder och muskelstyrka.

Läs mer om hjärtpåverkan på sid 19.

Gångförmåga vid LGMD

Att tappa gångförmåga innebär att inte kunna gå 10 meter självständigt. Enligt en studie tappar personer med LGMD gångförmågan i genomsnitt 13 år efter sjukdomsdebut om sjukdomen debuterar i barndomen. Om symtomen uppkommer i

tonåren eller i vuxen ålder tappas gångförmågan efter i genomsnitt 20 år.

Livskvalitet vid LGMD

Olika studier om livskvalitet vid LGMD visar att rörelsebegränsningen på grund av muskelsvagheten är det som mest påverkar i vardagen. 43–81 procent hade påverkad sömnkvalitet på grund av smärta, magproblem och upplevd fatigue. Fatigue är detsamma som trötthet vid sjukdom. Det tar längre tid att återhämta sig och att bara vila hjälper inte alltid.

45–50 procent av personer med LGMD upplevde kronisk smärta. För att motverka och behandla kronisk smärta är regelbunden träning och stretchning viktigt.

Behandling

Det finns ingen botande behandling vid LGMD, i stället behandlas symtom. Regelbundna kontroller av lung- och hjärtfunktion rekommenderas. Även kontroll av D-vitamin och kalcium är viktigt för benhälsan. Liksom vid BMD är det viktigt att följa vaccinationsprogrammet och vaccinera mot influensa. – Dysfagi, sväljsvårigheter, är ovanligt vid LGMD, men viktigt att kontrollera för om symtom uppstår, säger Kalliopi Sofou.

Forskning och uppföljning

Behandlingen av barn med BMD och LGMD omfattas av Nationell Högspecialiserad Vård (NHV) i Stockholm och Göteborg. Utöver den kontakten har de flesta familjer även kontakt med en behandlande läkare på hemsjukhuset, hjärtmottagningen, lungmottagningen och den lokala och regionala habiliteringen.

Forskning

Muskeldystrofier är ett område det forskas mycket kring. Det har också skett stora genombrott på behandlingsområdet framför allt för sjukdomen spinal muskelatrofi (SMA).

Just nu rekryterar flera studier personer med BMD och LGMD, bland annat för att utvärdera läkemedlet deflazacort och vamorolon. Kalliopi Sofou ansvarar för en observationsstudie

som undersöker faktorer som kan påverka sjukdomsbörda och livskvalitet.

Det pågår även forskning kring genterapi med mikrodystrofin. I den här [filmen](#) finns mer information.

– Om ni är intresserade av att delta i en forskningsstudie prata med er läkare. Vill ni delta i internationella studier kontakta forskningsteamet, säger Kalliopi Sofou.

Samlade tips

Kalliopi Sofou uppmanar alla familjer att hålla sig informerade och att känna till akuta tillstånd som kan uppstå och veta vad som behöver göras. Ett sådant tillstånd är rabdomyolys som innebär kraftigt sönderfall av muskelfibrerna. Utlösande faktorer kan vara en infektion, extrem ansträngning av specifika muskelgrupper eller narkos. Symtom på rabdomyolys är kraftiga muskelsmärter och rödbrun urin.

– Om symtom uppstår behöver barnet vård för att undvika akut njursvikt. Börja med att ge barnet mycket vatten att dricka och ta er sedan till akuten. Ett tips är att be er behandlande läkare om ett akutkort att ha med för att undvika onödig väntan om det finns risk för rabdomyolys, säger Kalliopi Sofou.

Generellt är det viktigt att vara uppmärksam på om nya symtom som till exempel smärter, muskelspänningar, viktnedgång, felsväljningar och orolig sömn uppstår. Kalliopi Sofou uppmanar till att skriva ner observationer och ta med till möte med läkare, sjuksköterska eller habilitering.

En del åtgärder och behandlingar som till exempel stretchning är proaktiva. Det innebär att man inte ser direkt effekt på muskelstyrka eller minskning av smärta.

– Trots detta är stretchning en så viktig del av behandlingen så här gäller det att hålla i och försöka motivera, säger Kalliopi Sofou.

Fler rekommendationer

- Säkerställ att barnet är kopplat till ett uppföljningsprogram och får komma till ett centrum för NHV.
- Säkerställ att barnet är med i registret för neuromuskulära sjukdomar [NMiS](#).

- Vid insättning av ny behandling, se till att vara informerade om eventuella biverkningar.
- Om det är aktuellt, be om remiss till genetisk vägledning på Klinisk genetik.
- Håll er uppdaterade genom patientföreningar och organisationer.

Frågor till Kalliopi Sofou

Våra barn svettas mycket, är det ett symptom som förekommer?

– Vi hör ofta det. Det kan bero på en kombination av olika orsaker. Egentligen finns det ingen ökad produktion av svett, utan det kan snarare bero på hormonerna. Barn med muskeldystrofi har en annan fördelning av fett i kroppen, vilket kan göra att barnet svettas på andra sätt. Dessutom har barnen ofta en sämre kondition. Vid svettning nattetid ska läkaren tänka andning och hjärta och undersöka det.

Kan kraftig kramp vara rabdomyolys?

– Nej inte generellt. Kramp kan också bero på överansträngning. Det är viktigt att barnet lär sig att ta pauser. Det kan behövas strategier för det. För barn med muskeldystrofier är det viktigt att inte känna av mjölksyra i kroppen. Det kan leda till muskelsönderfall. Fysioterapeuten har en viktig funktion i det arbetet.

Återhämtar sig muskelvävnaden efter sönderfall?

– Den repareras, men processen är långsam. Med icke välfungerande proteiner är processen ännu långsammare.

Ludvig och Hugo har Beckers muskeldystrofi

Ludvig, 17 år, och Hugo, 8 år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med syskonen Siri, 13, och Fred, 8, samt mamma Sanna och pappa Anton.

Familjens resa började när Ludvig var ett och ett halvt år. Han fick återkommande feberkrämpor som inte gav med sig och i samband med dessa uppsöktes sjukhus. Eftersom Ludvig hade fått mycket febernedsättande medicin med paracetamol tog läkaren ett leverprov och andra prover. De visade att nivån av kreatinkinas (CK) var förhöjd. Levervärdena gick inte ner som förväntat vilket ledde till vidare utredning och provtagning.

– I efterhand har jag förstått att vi hade tur att läkaren ledde in oss på rätt spår med de extra proverna, säger Sanna.

Svaren visade att det var ett protein som läckte ut, vilket ledde till en misstanke om Duchennes muskeldystrofi och remiss till närmaste universitetssjukhus. Ludvig fick göra en muskelbiopsi på universitetssjukhuset och det tog tid innan provsvaret kom. När föräldrarna kom tillbaka för att få resultatet gick det mesta fel.

– Specialistläkaren var försenad och vi stötte på en läkare och en fysioterapeut i väntrummet. De berättade att de var från habiliteringen hemmavid och att de hade blivit kallade dit av specialistläkaren, vilket de trodde att vi visste om. Det var då vi förstod att något var allvarligt fel och blev livrädda båda två, och tankarna började snurra direkt säger Sanna.

Sanna och Anton kommer i efterhand knappt ihåg vad läkaren sa när Ludvig fick diagnosen BMD. Det var så omtumlande.

Ludvig var tre år när han fick sin diagnos. På Klinisk genetik fick de klart för sig att ingen av föräldrarna var bärare av BMD och att Ludvig hade en nymutation. Ludvig fick så småningom en lillasyster, Siri, och senare utökades familjen med tvillingarna Hugo och Fred.

– När vi var på Ågrenska för åtta år sedan fick vi veta att nymutationen kan uppkomma genom så kallad germinal mosaicism och att det fanns en liten risk att någon av de andra pojkarna också hade BMD, säger Sanna.

När familjen kom hem efter vistelsen vände sig Sanna till den lokala barn- och ungdomsmottagningen och ville testa de andra pojkarna.

– Tidigare hade vi varit helt övertygade om att bara Ludvig hade BMD, nu fick vi beskedet att även Hugo hade det. Då var han bara ett år, säger Sanna.

Beskedet kom som en chock, igen, men den var inte lika stor som gången innan.

– Vi hanterade det olika jag och Anton. För mig hade det varit mörkt i flera år innan. Att även Hugo hade BMD var en sorg, men denna var lättare att ta sig ur. Det gick snabbare att smälta och vänja sig vid tanken. För Anton har det varit tuffare, säger Sanna.

Diagnostik och patologi

– Vid muskeldystrofier sker en kontinuerlig nekros och nybildning av muskelceller vilket blir till ärrbildning. Det och bristen på viktiga proteiner syns tydligt vid patologiska undersökningar. Det säger Anders Oldfors som är professor vid Institutionen för biomedicin vid Göteborgs universitet. Han föreläser tillsammans med Carola Hedberg-Oldfors som är docent och överbiolog på Klinisk genetik och genomik vid samma universitet.

Muskler är uppbyggda av buntar av muskelfibrer. Fibrerna består av muskelceller som är långa och tunna. Muskelcellen innehåller tusentals cellkärnor. Runt varje muskelfiber ligger små fina blodkärl, kapillärer, som försörjer muskeln med blod.

– När man tittar på muskelfibrer i mikroskop ser man tydligt alla cellkärnor som ligger i kanten av fibrerna, säger Anders Oldfors.

Vid utredning av olika muskelsjukdomar tittar man både på genetik genom blodprov och på patologi genom vävnadsprov. Ett vävnadsprov, eller biopsi, färgas in för att det ska gå att se olika strukturer i muskeln, till exempel fett, olika enzymer och proteiner som dystrofin.

Nekros och nybildning av muskelfibrer

Nekros innebär att ett segment av muskelfibern dör. När cellerna dör skickar immunförsvaret in en typ av celler som kallas makrofager vars uppgift är att bryta ner den döda vävnaden. Kvar finns satellitceller som är stamceller. Satellitcellerna ökar i antal, växer ihop och kan bilda nya muskelfibrer.

– Den här läkningen är väldigt effektiv. Efter ett par veckor finns inga spår kvar av att skadan har skett, säger Anders Oldfors.

Vid muskeldystrofi sker nekros och nybildning av muskelfibrer kontinuerligt. Makrofagerna är inflammatoriska celler och den kontinuerliga inflammationen i muskelfibrerna bildar med tiden ärrbildning i form av bindväv. På sikt blir det alltmer bindväv som lagras in i muskeln. Muskelsvagheten kommer först när muskeln har lagrat in så pass stora mängder bindväv och fett att det förändrar muskelns funktion.

– Nekros och en ökning av bindväv som syns i en biopsi är ett av diagnoskriterierna för muskeldystrofi, säger Anders Oldfors.

De allra flesta muskeldystrofier beror på att cellmembranet i muskelfibrerna inte fungerar som de ska. Muskelfibrerna har en skelettlignande struktur som ger stadga och struktur. I muskelfibrerna består cellskelettet av proteinerna desmin och aktin. I muskelfibrerna finns ytterligare ett antal proteiner vars funktion är att ge stadga åt cellmembranet genom att förankra det i cellskelettet. Ett av dessa proteiner är dystrofin.

– Effekten av bristen på dystrofin, som vid Beckers och Duchennes muskeldystrofi, är att cellmembranet blir lite skörare och att det oftare än normalt uppstår nekros i muskelfibrerna, säger Anders Oldfors.

Genetik

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.

Spiralerna 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.

– Vi har ungefär tre miljarder baspar, men det är bara en procent av dem som är kodande. Dessa utgör mallar som

fungerar som bruksanvisningar för alla proteiner i kroppen. Det är proteinerna som exempelvis avgör hur kroppens celler fungerar och hur vi ser ut, säger Carola Hedberg-Oldfors.

När man talar om mutationer menar man vanligen genetiska förändringar som leder till sjukdomstillstånd. Eftersom generna utgör mallar för tillverkning av olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir "fel i koden" för just det proteinet.

Genetiska förändringar kan påverka gener och kromosomer på olika sätt. När det saknas genetiskt material kallas det deletion, när det finns extra genetiskt material kallas det duplikation och när en enda bokstav i den genetiska koden är fel kallas det för punktmutation.

Ärftlighet

Olika genetiska tillstånd nedärvs på olika sätt. Om den genetiska förändringen finns på någon av de kromosomer som inte styr kön kallas det för autosomal nedärvning. Vid de genetiska sjukdomar som har autosomalt dominant nedärvning är det 50 procents sannolikhet att anlaget förs vidare vid varje graviditet.

Vid autosomalt recessiv nedärvning är anlagen från både mamman och pappan förändrade. Sannolikheten att barnet ärver båda anlagen och därmed sjukdomen är 25 procent vid varje graviditet. I 25 procent av fallen ärvs inte anlaget och i hälften av fallen blir barnen, likt sina föräldrar, friska anlagsbärare.

– Anlagsbärare för recessiv sjukdom är för det mesta friska, men kan föra anlaget vidare till nästa generation, säger Carola Hedberg-Oldfors.

Den genetiska förändringen kan också uppstå de novo, som en nymutation. Det innebär att den förekommer för första gången hos barnet och är alltså inte nedärvd från föräldrarna. Mutationen blir dock ärftlig.

DMD, dystrofingenen, sitter på X-kromosomen vilket innebär att Beckers muskeldystrofi har X-bunden recessiv nedärvning. Vid

könsbunden ärftlighet har fostrets kön betydelse för om anlaget förs vidare eller inte. X-kromosombundet recessivt ärftliga sjukdomar förekommer som regel bara hos män och nedärvs via vanligen friska kvinnliga bärare som har en normal och en muterad gen på sina X-kromosomer. Söner till kvinnliga bärare har 50 procents sannolikhet att ärva den muterade genkopian och få sjukdomen. För döttrar är det samma sannolikhet att bli friska bärare av en muterad gen. En man med en X-kromosombundet recessivt ärftlig sjukdom kan inte överföra den till sina söner, men alla döttrar blir bärare av den muterade genen.

Vid limb-girdle muskeldystrofi finns det många olika varianter. De typer som hör till gruppen LGMD1 (tidigare D) har autosomt dominant nedärvning. De typer som hör till gruppen LGMD2 (tidigare R) har autosomt recessiv nedärvning.

- Vid LGMD är det andra proteiner som påverkar muskeluppbyggnaden som saknas eller är felaktigt. Till exempel gamma-sarcoglycan, säger Carola Hedberg-Oldfors.

Genetisk utredning

Den genetiska diagnostiken har utvecklats mycket de senaste åren. För att utreda olika genetiska tillstånd kan man använda sig av riktad analys mot specifika gener, så kallad genpanel, eller titta på hela DNA genom en helgenomsekvensering.

- Om vi hittar en trolig genetisk orsak till muskelsjukdomen kan en mikroskopisk analys av muskelbiopsin sedan bekräfta fyndet, säger Carola Hedberg-Oldfors.

Vid utredning av muskelsjukdomar kompletterar genetiken och patologin varandra.

- Det är inte alltid sjukdomsbilden stämmer överens med de genetiska fynden. Då kan det vara till hjälp att titta på hur proteinerna faktiskt uttrycks i den mikroskopiska analysen, säger Anders Oldfors.

Fråga till Anders Oldfors och Carola Hedberg-Oldfors

Finns det möjlighet till genterapi med CRISPR Cas9 vid muskeldystrofier?

– Det finns förhoppningar om att kunna använda det i framtiden även om det inte finns någon utvecklad behandling idag. Det bedrivs mycket forskning om olika genterapier. Vid muskelsjukdomen Spinal muskelatrofi, SMA, har det gjorts ett stort genombrott.

Hugo är mer påverkad än Ludvig

Både Ludvig och Hugo fick alltså sin diagnos fastställd innan de fick sina första egentliga symtom. Sanna berättar att hon är glad att de visste om det då de har kunnat vara mer uppmärksamma och förstående.

– Hade vi inte vetat att de hade Beckers hade vi kanske tänkt att de var lite bekväma av sig i vissa lägen. Hugo säger ifrån när han får ont och får mer ont än Ludvig. Vi ser också skillnad på gången emellan åt, säger Sanna.

Under årens lopp har rehabiliteringen varit ett stort stöd för familjen. Tidigare brottades föräldrarna mycket med hur de skulle hantera killarnas aktivitetsnivå.

– Det var mycket spring gärna, men vila lite, sedan kan du springa igen. Vi har landat i att Ludvig och Hugo behöver hitta och sätta sina egna gränser. Vi har lyssnat mycket på vårdkontakterna som vi möter på hemmaplan, men också på Johanna och Björn som vi träffar på regionrehabiliteringen och följt deras råd.

Både Hugo och Ludvig har sina egna strategier i skolan och på idrotten.

– När Hugo springer kan han kasta sig in i mål istället för att bromsa in och stanna. Det sparar energi och kraft åt honom, säger Sanna.

Hjärtpåverkan

– Symtom från hjärtat är vanligt både vid Beckers och limb-girdle muskeldystrofi, men uppkommer för det mesta senare i livet. Många medicinerar förebyggande, men vid vilken ålder man börjar är individuellt. Det säger Britt-Marie Ekman-Joelsson som är barnkardiolog vid Drottning Silvias barnsjukhus.

Hjärtat består av höger och vänster kammare och höger och vänster förmak. På höger sida kommer blod som är syrefattigt in från kroppen och pumpas genom lungpulsådern till lungorna. Vänster kammare fylls från vänster förmak med syresatt blod från lungorna. Det syrerika blodet pumpas ut i kroppen genom kroppspulsådern, aortan.

Vid BMD får uppemot 75 procent någon form av hjärtengagemang. Det är inte ovanligt att det är det första symtomet på sjukdomen. Även kvinnliga anlagsbärare kan få hjärtsymtom (22 procent). Därför är det viktigt med regelbundna kontroller.

Ungefär hälften av personerna med LGMD får hjärtpåverkan.

– Vid Beckers och limb-girdle är det inte alls självklart att ge hjärtmedicin förebyggande. Det gör man däremot vid Duchennes muskeldystrofi, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Personer med BMD och LGMD kan framför allt drabbas av kardiomyopatier som är detsamma som hjärtmuskelsjukdomar. Det förekommer också retledningsstörningar, vilket innebär påverkan på det elektriska systemet i kroppen som styr pulsen.

Beckers muskeldystrofi

Vid BMD omvandlas efterhand även muskelfibrer i hjärtat till fibros, ärrvävnad, som blir till fett och bindväv.

Fibrosomvandlingen börjar i höger kammare och sprider sig till vänster kammare. Den utbredda ärrvävnaden kan på sikt leda till att hjärtmuskeln försvagas och att hjärtrummen vidgas och får tunna väggar, så kallad dilaterad kardiomyopati.

Dilaterad kardiomyopati drabbar 70 procent av personer med BMD. Vanliga symtom är trötthet vid andstängning, andfåddhet och rytmrubbningar.

– Symtomen kan ofta vara diffusa. Eftersom personer med muskeldystrofier ofta inte anstränger hjärtat på samma sätt som andra får de ofta inte heller så mycket symtom, säger Britt-Marie Ekman- Joelsson.

Limb-girdle muskeldystrofi

Vid LGMD beror hjärtpåverkan på vilken typ av sjukdomen barnet har. Hjärtsymtom är vanliga vid LGMD2E (R4) och LGMD2I (R9). Det är desto ovanligare med hjärtpåverkan vid LGMD1D (D1) och LGMD2D (R3).

Liksom vid BMD är det främst kardiomyopati på grund av fibrosomvandling som förekommer vid LGMD. Ungefär 50 procent av personer med LGMD2I får dilaterad kardiomyopati.

Behandling

Kardiomyopati behandlas vanligen med enalapril eller kaptopril som sänker blodtrycket. Det gör det lättare för hjärtat att pumpa runt blodet. Läkemedlet ges vanligen vid högt blodtryck och hjärtsvikt. Enalapril eller kaptopril ges rutinmässigt till barn med Duchennes muskeldystrofi från 10 års ålder.

Även betablockerare som propranolol eller metoprolol kan vara aktuellt. De sänker pulsen vilket ger hjärtat mer tid att fyllas med blod. Det är en vanlig behandling för personer med rytmrubbningar, hjärtsvikt, högt blodtryck och snabb puls.

Spironolakton/eplerenon och Impugan/Furix är vätskedrivande mediciner. De används främst vid hjärtsvikt. Eplerenon ges inte i kombination med enalapril.

Retledningsrubbningar

Hjärtats retledningssystem är ett elektriskt system som gör det möjligt för hjärtat att dras ihop och pressa ut blodet i kärlsystemet. Retledningssystemet består av specialiserade hjärtmuskelceller som alstrar impulser till alla delar av hjärtmuskeln. Hur hjärtat slår kan man följa med ett EKG.

Störningar i retledningssystemet kan orsaka rytmrubbningar. Då kan pulsen bli snabbare. Behandling med propranolol eller metoprolol bromsar den snabba pulsen.

På sikt kan det bli en progressiv störning i retledningssystemet på grund av ärrbildningen. Då blir pulsen ineffektiv och långsam. Vid total blockad behandlar man med en pacemaker.

Uppföljning

Barn med BMD och LGMD följs noga och regelbundet med ultraljud av hjärtat. Undersökning med magnetkamera (MR) och regelbundna EKG-undersökningar är andra uppföljningsmetoder.

– Det är viktigt att undersökningar sker med någon form av regelbundenhet och att förebyggande medicinering sätts in om det behövs, säger Britt-Marie Ekman-Joelsson.

Fråga till Britt-Marie Ekman-Joelsson

När sätter man in förebyggande medicin?

– Det finns inga riktlinjer för det. Om det finns en vidgning eller förändring i hjärtat ser man det på ultraljud långt innan det börjar ge besvär. Ofta går man vidare med bättre undersökningsmetoder som MR för att kunna se ännu bättre. Kardiologen kan sedan fatta beslut om förebyggande medicinering.

Sanna är engagerad i föreningen

Ludvig och Hugos föräldrar Sanna och Anton hanterar barnens sjukdom på olika sätt. Det har tagit längre tid för Anton att acceptera.

– Det gjorde att jag som mamma kände mig väldigt ensam i början. När vi kom till Ågrenska på familjevistelse första gången träffade vi andra familjer som vi har hållit kontakten med sedan dess. Vi märkte hur värdefullt det var bara att ha varandra. Även om man har ett bra socialt nätverk av familj och vänner, så saknar man ändå någon som vet vad man går igenom som förälder, säger Sanna.

Ludvig och Hugo har liksom sin pappa haft lite svårare att prata om sitt tillstånd.

– Hugo gick länge och tänkte att han bara är lite sjuk. Det var först förra året som han förstod skillnaden på sjuk och sjukdom. Det är tufft och svårt att prata om, säger Sanna.

Just för acceptansen introducerades Hugo tidigt för rullstolen. Sista året i förskolan började han använda rullstol vid längre sträckor.

– Det har varit bra både för honom och för hans jämnåriga kompisar för att bättre förstå, säger Sanna.

Fysioterapi och arbetsterapi

– Vi gör systematiska undersökningar som en del av uppföljningsprogrammet för att kunna följa sjukdomens förlopp, ligga steget före och fånga in det rätta tillfället för insatser. Det säger specialistarbetsterapeut Johanna Weichbrodt som föreläser tillsammans med Björn Klanac, fysioterapeut. Båda arbetar på Neurologisk utredningsmottagning, barn vid Drottning Silvias barnsjukhus.

Till expertteamet för neuromuskulära sjukdomar kommer barn från stora delar av Sverige i genomsnitt en gång per år. Teamet bedriver nationell högspecialiserad vård (NHV) och består av barnneurolog, fysioterapeut, arbetsterapeut och dietist. Expertteamet samlar erfarenhet av barn med neuromuskulära sjukdomar och fungerar som en resurs till rehabilitering och barnkliniker.

Vad som händer i muskulaturen

Både Beckers muskeldystrofi (BMD) och limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) innebär en långsamt tilltagande muskelsvaghet. Vid BMD börjar svagheten i lår och höfter för att sedan drabba skuldror och överarmar. Vid LGMD är det främst muskulatur kring skuldror, bäcken och lår som försvagas. Vid båda tillstånden innebär muskelförtviningen att muskelfibrerna ersätts av fett och bindväv och att musklerna blir strama och korta.

Träning

Alla barn och ungdomar mellan 6 och 17 år rekommenderas minst 60 minuters daglig fysisk aktivitet. Barn och ungdomar som inte kan nå rekommendationerna på grund av sjukdom eller funktionsnedsättning bör vara så aktiva som tillståndet tillåter.

– Detta måste självklart anpassas individuellt, men alla människor mår bra av att röra på sig både för kroppen och knoppen, säger Björn Klanac.

Många föräldrar till barn med neuromuskulära sjukdomar är oroliga för att träningen ska göra mer skada än nytta. Att träning ska skynda på muskelsönderfallet.

– Att hitta balansen är en utmaning, men den samlade forskningen som finns visar att lagom mängd träning är säkert och effektivt för att förbättra syreupptagningen och muskelstyrkan hos personer med BMD och LGMD, säger Björn Klanac.

Även den samlade erfarenheten hos det neuromuskulära teamet visar att träning har positiv effekt på måendet. Träningen bör dock alltid anpassas individuellt och utvärderas tillsammans med fysioterapeut.

– Det är väldigt ovanligt att personer med BMD och LGMD får negativa konsekvenser av träningen. Den förbättrar ork, mående och kognitiv förmåga. För lite träning är lika skadligt som för mycket träning, säger Björn Klanac

Bassängträning och cykling är bra och skonsam träning. Vanlig träningsvärk är inte farlig, men om den håller i sig under lång tid visar det att träningen har varit för hård.

– Ser kisset ut som coca-cola är det ett tecken på för stort sönderfall av muskulatur och då ska man söka vård. Efteråt är det viktigt att utvärdera varför det blev så och vad det var som blivit för tufft så att detta inte händer igen. Detta är mycket ovanligt och inget man behöver vara orolig för, säger Björn Klanac.

Skolidrotten ska anpassas vid behov Den bör vara inkluderande och inte utpekande. Björn Klanac uppmanar föräldrarna att ta hjälp av habiliteringen och påminna skolan om att ta hjälp av Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM. Även parasportförbund kan vara en bra väg in i träning och gemenskap.

– Man ska inte underskatta gemenskapen och det sociala i att vara med i ett parasportförbund. Det handlar om att få delta på samma villkor som andra, med lite anpassningar, säger Björn Klanac.

Motorisk förmåga över tid

På Neurologisk utredningsmottagning barn följs barnens motoriska förmåga systematiskt genom standardiserade tester.

Genom bedömningar av funktion och uthållighet kan fysioterapeuten komma med rekommendationer om anpassningar och träning.

– Att vi använder noggranna mätinstrument för att ta fram barnens värden är också viktigt för att barnen ska kunna delta i vissa läkemedelsstudier, säger Björn Klanac.

Förebygga kontrakturer

Ledrörligheten är viktig för funktionen av musklerna. När fett och bindväv lagras in i muskulaturen bli den stum och stram. Strama, korta muskler med styva ledkapslar kallas för kontrakturer. Kontrakturer ger sämre möjlighet att använda muskeln effektivt i olika aktiviteter och kan ge smärta och kramp. För att kompensera för svaghet i bäckenet går många barn med muskeldystrofier på tå. Efter ett par år blir hälsenan förkortad.

– Därför är det viktigt att stretcha ut hälsenan för att bibehålla rörligheten.

Rekommendationen är att stretcha stram muskulatur dagligen för att bibehålla rörlighet. Rörelsen tas ut i ytterläge och läget hålls i 20 sekunder i 3 omgångar.

Ortoser och skenor används främst nattetid för att hjälpa till att kunna hålla rätt positionering långvarigt.

Även ståträning kan vara aktuellt främst för barn som är permanent sittande för att motverka sned rygg (skolios) och främja bättre lungkapacitet.

Strama armar och händer

Beroende på när sjukdomen debuterar kan barn med BMD och LGMD även få svårigheter med strama muskler i händer och armar. Ju tidigare diagnos, desto stramare muskler. Framför allt är det utåtvridning av underarmen så att handflatan kommer uppåt och förmågan att vinkla handleden uppåt som påverkas.

– Era barn kommer behöva en god rörlighet i händerna inför framtiden, säger Johanna Weichbrodt.

För att behålla ledrörligheten kan det behövas handortoser och stretching. Både vid BMD och LGMD mäter man ledrörlighet i händer och armar för att följa rörligheten över tid. Även finmotorisk hastighet och handstyrka mäts med olika undersökningsinstrument.

Sittanalys

Barn och ungdomar med svaga muskler behöver följas noga för att ha möjlighet att förhindra uppkomst av skolios. I tillväxtperioder kan en mindre asymmetri i ryggen snabbt utvecklas till skolios därför är det viktigt att ge goda förutsättningar till en symmetrisk sittposition. Vid en sittanalys undersöks bland annat huvud- och nackposition, ryggens och bäckenets ställning och om axlarnas och lårens positioner är symmetriska.

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

Om man ser en begynnande skoliosutveckling rekommenderas ofta korsett under tillväxtperiod och ibland kan man behöva en skoliosoperation om kröken tilltar.

Hjälpmedel för självständighet

En del barn med muskeldystrofi har behov av rullstol. Några behöver det vid all förflyttning medan andra endast behöver det vid längre sträckor. Att använda rullstol vid förflyttningar kan vara en nödvändig energibesparing för att orka leka när barnet väl kommit fram till målet.

– Tänk på att använda förflyttningshjälpmedel som passar barnets ålder. Byt ut sittvagnen när barnets jämnåriga inte längre åker vagn. Det påverkar till stor del hur både andra barn men även vuxna kommer att bemöta barnet, säger Johanna Weichbrodt.

Förutsättningar för delaktighet

Att skapa förutsättningar för delaktighet under hela livet är ett ständigt pågående arbete och behöver påbörjas redan när barnet är litet. Vid en funktionsnedsättning kan det behövas olika hjälpmedel och anpassningar i bostad och skola, men det handlar lika mycket om att lära barnet hur man instruerar andra för att klara sin vardag. Johanna Weichbrodt tipsar om att låta både syskon och barnet med muskeldystrofi tidigt få hjälpa till i vardagliga situationer. Ett barn som sitter i rullstol kan till exempel tömma diskmaskinen om barnet får instruera någon annan som hjälper till.

– Då lär sig barnet tidigt att bli självständig och driva aktiviteten genom att låta någon annan göra det hjärnan vill, men inte musklerna kan. Det är färdigheter som är bra för alla att kunna när man en dag ska flytta hemifrån, säger Johanna Weichbrodt.

Avslutningsvis tipsar Björn Klanac och Johanna Weichbrodt om olika fritidsaktiviteter, som el-innebandy, skytte, pingis och simträning.

– Den som inte kan utöva en specifik sport själv kan ändå ha ett aktivt idrottsintresse. Man kan till exempel gå med i en klubb, gå på matcher och träffa andra med samma engagemang, avslutar Johanna Weichbrodt.

Frågor till Björn Klanac och Johanna Weichbrodt

Mitt barn pressar sig fysiskt för att inte sticka ut som annorlunda, hur ska vi agera?

– Det är viktigt att prata med barnet. Det kan vara bra om barnets kompisar känner till att hen behöver träna på ett annat sätt. Förhoppningsvis kommer barnet hitta sin egen balans så småningom. Det är så mycket viktigare att bibehålla rörelseglädje och aktivitet än att begränsa sitt barn.

Vad styr kramper i musklerna och hur kan man dämpa det?

– Stretching är det enda som hjälper i stunden. Kramper kommer ofta när man använder muskeln plötsligt. Det är viktigt att värma upp och stretcha innan aktiviteten.

Varför ska skenorna/ortoserna användas på natten?

– Det handlar om bekväm långvarig positionering. Vid BMD och LGMD är det nästan viktigare än stretching.

Att som ung vuxen leva med LGMD2

När Anna Carin Aho son fick limb-girdle muskeldystrofi som sexåring hade hon aldrig hört talas om sjukdomen. Bristen på information bestod även senare.

– Det fanns väldigt lite information om hur det är att som ung vuxen leva med muskeldystrofi. Det var därför jag skrev min avhandling. Det säger Anna Carin Aho som är sjuksköterska och universitetslektor vid Malmö universitet.

Anna Carin Aho har två barn som idag är 22 och 18 år och har limb-girdle muskeldystrofi. De fick diagnosen när de var sex och tio år gamla.

Avhandlingen *Att leva med recessiv limb-girdle muskeldystrofi – berörda unga vuxnas och föräldrars perspektiv studerat utifrån ett salutogent ramverk* hade som övergripande syfte att bidra med kunskap om tillståndet och hur den påverkar livet. De medverkande deltagarna var mellan 20 och 30 år. De flesta unga vuxna hade LGMD 2I (R9) eller 2A (R1). Förutom de 14 unga vuxna deltog även 19 föräldrar. Studien utgick ifrån ett salutogent perspektiv. Det är ett synsätt som utvecklades av forskaren Aaron Antonovsky på 1980-talet och som fokuserar på hälsa istället för sjukdom. I ett salutogent perspektiv utgår man från personens känsla av sammanhang (KASAM) utifrån tre områden; begriplighet, hanterbarhet och meningsfullhet.

Viktigt att få delta i samhället

Ett stort problem för de unga vuxna i studien var bristen på information och vårdens okunskap om sjukdomen. Många upplevde att de själva fick bistå vården med kunskap och att det fanns en osäkerhet om den egna framtida hälsan.

– En del av de unga vuxna kände att de ville vara lite före, eftersom långsam muskelförsvagning kräver ständig anpassning, medan vården var väldigt mycket här och nu. Flera uttryckte också behov av att bli sedda som en person och inte bara som sin sjukdom, säger Anna Carin Aho.

Deltagarna hanterade sin sjukdom genom att göra det bästa av situationen. De upplevde att de behövde kämpa för att få stöd från samhället och de flesta var överens om att det var viktigt med ett stort socialt stöd. Att ha tillgång till personlig assistans betydde mycket för att kunna delta i samhället på samma villkor som andra trots nedsatt rörlighet.

Deltagarna vittnade om att de kände meningsfullhet när de engagerade sig i olika aktiviteter, när de själva kunde sätta upp och nå mål och när de på olika vis kunde öka samhällets förståelse för personer med funktionsnedsättning.

– Livet måste kännas meningsfullt för att man ska kunna hantera utmaningar. Det kan handla om arbete eller fritidsaktiviteter. Det är viktigt att energi läggs på något som känns viktigt. En del av deltagarna upplevde brist på meningsfulla aktiviteter, säger Anna Carin Aho.

Faktorer som underlättar vardagslivet

Studiens resultat visade också att det fanns flera olika områden där omgivningen kunde underlätta vardagen och känslan av sammanhang för deltagarna. Det kunde till exempel handla om att få bli sedd som person och inte som patient av personal och att ha kontakt med en engagerad vård. De unga vuxna tryckte på hur viktigt det är att miljön som de vistas i är anpassad efter funktionsnedsättningen. Till exempel var det viktigt att enkelt kunna ta sig fram med rullstol, och att vid behov ha tillgång till en personlig assistent. Det egna sociala nätverket var väldigt viktigt, men som ung vuxen måste man också få vara självständig.

– Som föräldrar måste vi ge barnet frihet att utvecklas och bli självständigt. Att delvis våga släppa taget. Det är lätt att bli överbeskyddande, säger Anna Carin Aho.

Personcentrerad vård

Anna Carin Ahos slutsats är att vården bör sträva efter att synliggöra hela personen, det vill säga inte bara fysiska behov utan i lika hög utsträckning sociala och psykiska behov. För att det ska vara möjligt måste vårdpersonalen ha kunskap om limb-girdle muskeldystrofi och om hur sjukdomen behandlas. Hälso- och sjukvården bör även vara en länk till myndigheter och intresseorganisationer i samhället som ger olika former av stöd

till personen och dess anhöriga. Lika viktigt är det att se patienten som expert på sin egen kropp.

– Personens egna erfarenheter av att leva med sjukdomen måste tas tillvara av hälso- och sjukvårdspersonal. Man har rätt att bli lyssnad till och man har rätt att vara delaktig i sin egen vård. Genom att själv få berätta om sin situation kan perspektivet förskjutas ifrån vad en patient är till vem en person är, säger Anna Carin Aho.

Anna Carin Aho återkommer på slutet till studiens kärna, vikten av att känna meningsfullhet. Ett sätt kan vara att som ung vuxen med LGMD ha ett fritidsintresse.

– Mina barn spelade elinnebandy. Det är en sport för personer med en fysisk funktionsnedsättning. Varje spelare sitter i en specialbyggd trehjulig trästol som drivs med batterier och styrs med en joystick. Sporten är unik eftersom den kan utövas oavsett om spelaren till vardags använder manuell rullstol, elektrisk rullstol eller är gående, avslutar Anna Carin Aho.

Ludvig tränar boxning

Ludvig hade ett par tuffa år i grundskolan. Han blev utesluten och mobbad och skolan agerade inte. Nu går han på gymnasiet.

– Tyvärr tappade Ludvig motivationen i grundskolan, och gick mest dit för att sitta av tiden. Nu har han tagit sig igenom grundskolan och har kommit in på sitt första val på gymnasiet, byggprogrammet, säger Sanna.

Något som har varit hjälpsamt för Ludvig är att träna boxning på fritiden. Ludvig har generellt mer ork än Hugo och cyklar gärna en mil in till stan för att träffa vänner. Däremot finns det tillfällen när det blir för mycket och det märks i efterhand. Han får ont och bli stel och trött.

– Vi tvekade mycket kring boxningen till en början, men vi märker att han mår bra av det. Boxning är bra eftersom det går att sätta sig ner och ta en paus när det finns behov för det. Ludvig boxar helt och hållet på samma villkor som andra, säger Sanna.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och 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 agrenska.se.

Länktips

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

symbolbruket.se – webbtjänst för bildstöd

specialnest.se – webbtidning som bevakar neuropsykiatri

attention.se – intresseorganisation för personer med npf

funkamera.se – hjälpmedel och pedagogiska verktyg

lekakademin.se – lärande och utvecklande leksaker

varsam.se – hjälpmedelsbutik

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

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

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur

Syskonrollen

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

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

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 systemen 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 har 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 med exempelvis verktyg för samtal med syskon samt filmer och litteraturtips: agrenska.se/syskonkompetens.

Ludvig och Hugo har två syskon

När Ludvig och lillasyster Siri var 9 respektive 5 år ville Sanna och Anton ha ett tredje barn.

– Jag misstänkte tidigt att det var tvillingar och mycket riktigt såg vi två huvuden på ultraljudet. Vi fick hitta våra strategier och det var förstås tufft i början men tvillingarna har alltid varit väldigt följsamma och enkla bebisar, säger Sanna.

Barnen är som syskon är mest. Siri är familjens boss och kan skälla på alla sina bröder.

– Siri och Fred tar inte så mycket hänsyn till de andra killarnas sjukdom, säger Sanna.

Inför familjevistelsen tittade familjen på bilder från sist de var på Ågrenska. Ludvig blev glad och såg fram emot den kommande vistelsen. För Hugo var det tuffare att acceptera.

– Det händer att jag hittar små lappar hemma där han har skrivit ”jag vill inte ha Beckers”. Det hugger i hjärtat varje gång jag hittar en sådan. Jag hoppas att det blir bra för Hugo att träffa andra barn i samma ålder med Beckers, säger Sanna.

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 Anna Ödman Roussakis som föreläser tillsammans med logoped Agneta Rubensson. 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 Beckers muskeldystrofi

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med Beckers muskeldystrofi:

- eventuell påverkan på tillväxt av käkar och bettutveckling
- eventuell minskad gapförmåga
- eventuella svårigheter med att borsta tänderna

- symtom i orofaciala muskler som oftast visar sig sent i livet.

Munhälsa vid limb-girdle muskeldystrofi

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med limb-girdle muskeldystrofi:

- förstorad tunga vid vissa typer av LGMD, vilket kan ge en påverkan på bittet
- försvagning av ansiktsmuskulaturen vid vissa typer av LGMD
- tungfascikulationer (muskelryckningar)
- tuggsvårigheter och att måltider tar lång tid (vuxna).

Muntorrhet

Vissa mediciner kan ge muntorrhet som biverkan. Saliv har många viktiga funktioner. Den innehåller enzymer för matsmältningen och behövs även vid tuggning och för smakupplevelsen. Saliv har även skyddande egenskaper och är smörjande, antimikrobiell samt underlättar sårhäkning. Dess buffrande och remineraliserande förmåga i kombination med att den sköljer rent i munnen är av stor betydelse för både mun- och tandhälsan.

Muntorrhet kan vara obehagligt för barnet och innebär en ökad kariesrisk. Att smörja munnen med till exempel solrosolja kan lindra torra och känsliga munnar och underlätta självrengöring i munhålan.

– Det finns också en rad salivstimulerande produkter att köpa på apoteket, säger Anna Ödman Roussakis.

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 fluortandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården.

Även goda kostvanor är viktigt, tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare och undvika mat på natten.

– Ibland kan det också vara bra att kompensera med en bra försvarsfaktor som lite extra fluorid, säger Anna Ödman Roussakis.

Anna Ödman Roussakis tipsar också om olika hjälpmedel vid tandborstning. Det går till exempel att visualisera tid med en tandborste som blinkar eller ett enkelt timglas. Andra exempel är bildstöd med ett tandborstschema och hjälpmedel för förstorat grepp, tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve) och munvinkelhållare. 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 alternativ. Extra fluorid i tandkräm eller på en muntork kan vara bra för de som har en ökad risk för karies eller frätskador, säger Anna Ödman Roussakis.

Att tänka på:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och lämna information om barnets diagnos och medicinering.
- Berätta om ditt barn: finns behov av extra tid, tillvänjning, bildstöd, känslighet för ljus/smaker
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och på stolen där barnet ska sitta (användbara bilder finns på [bildstöd i vården](#)).

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

Vad gör logopeden?

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

Tuggning och sväljning

En försvagning av muskulaturen i munhåla och svalg kan påverka förmågan att tugga och svälja. Även bettavvikelser påverkar förmågan att bita av och tugga effektivt. Olika hjälpmedel som kan underlätta drickande kan vara aktuella, till exempel sugrör eller specialmuggar. Konsistensen på maten kan behöva anpassas för att bli lättare att svälja.

– Vid upprepade luftvägsinfektioner eller oro för att sätta i halsen kan det vara aktuellt att göra en sväljutredning, säger Agneta Rubensson.

Bitovanor

Det är vanligt att barn har bitovanor eller 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 bitbeteende.

Tuggandet gör också att barnet känner mättnad och kan äta lagom mycket, säger Agneta Rubensson.

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.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga 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.

Försäkringskassan

Maria Byrgren är verksamhetsutvecklare och samverkansansvarig vid avdelningen för funktionsnedsättning på Försäkringskassan. Hon informerar 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 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 sjukpenninggrundande 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 14 325 kronor per år (2024).

Ersättningen är inte krona för krona utan man måste komma upp i vissa nivåer. Vid beviljad merkostnadsersättning är ersättningen skattefri. 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.

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

Stöd i samhället

Anna-Karin Björnström är koordinator i familje- och vuxenverksamheten på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med BMD och LGMD och deras familjer.

I Sverige är det offentliga stödsystemet uppdelat mellan stat, region och kommun. Dessutom finns det en rad privata och idéburna, icke-vinstdrivande organisationer som har stödinsatser att erbjuda familjer med barn som har sällsynta hälsotillstånd.

– Många upplever att det är svårt att veta vilka man ska kontakta i olika sammanhang. Vi har ett stort stödsystem, men det kan vara svårt att navigera i, säger Anna-Karin Björnström.

Lagar som styr vården

Den första januari 2020 blev Barnkonventionen lag i Sverige. En viktig del i Barnkonventionen är att barnets bästa ska beaktas i alla beslut som rör barn.

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivs. Alla vårdgivare är skyldiga att följa bestämmelserna i HSL. Patientlagen är en viktig lag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja vård i en annan region än hemregionen. Lagen innebär också att barn har rätt att vara delaktiga i sin vård och ska kunna vara förberedda inför till exempel ett besök på en mottagning eller ett ingrepp.

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.

Läs mer om fast vårdkontakt på [Socialstyrelsen](#).

Centrum för sällsynta diagnoser – CSD

CSD är sjukvårdsregionala centrum för sällsynta diagnoser. De arbetar tillsammans med företrädare för hälso- och sjukvården, andra samhällsaktörer och intresseorganisationer för att öka kunskapen och förbättra livsvillkoren för personer som lever med sällsynta hälsotillstånd och deras närstående.

Läs mer på csdsamverkan.se

Hjälpmedel

Regionerna och kommunerna är skyldiga att erbjuda hjälpmedel som behövs för att klara det dagliga livet. Personen som ska nyttja hjälpmedlet ska vara delaktig men förskrivaren har ansvar. Utbudet är upphandlat och kan därför skilja sig åt mellan olika delar av landet. Oftast ansvarar skolan för hjälpmedel i skolan och habiliteringen för hjälpmedel i övrigt. När det gäller hjälpmedel för fritidsaktiviteter kan det variera stort vad som räknas som hjälpmedel.

– Det finns många ideella föreningar och aktörer som kan ge råd och möjlighet att prova på olika fritidsaktiviteter, säger Anna-Karin Björnström.

Läs mer på [Parasport Sverige](https://parasport.sverige.se), [ParaMe](https://parame.se) och [Fritidsbanken](https://fritidsbanken.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 intellektuell funktionsnedsättning, autism eller autismliknande tillstånd
- med betydande och bestående begåvningsmässiga funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- med varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som tas om insatser kan överklagas i domstol, säger Anna-Karin Björnström.

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. Därför finns olika former av stöd som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

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

Patientnämnd och IVO

Patientnämnden är en opartisk och fristående instans som ska finnas i alla regioner. Nämnden gör inte bedömningar om rätt och fel men ska ge vägledning.

IVO (inspektionen för vård och omsorg) ska se till att hälso- och sjukvården följer de lagar som finns. Det är möjligt att anmäla en brist anonymt till IVO.

Läs mer på [IVO:s webbplats](#)

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. Mitt råd är att sätta någon anhörig på att leta för det finns väldigt många olika, säger Anna-Karin Björnström.

Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder:

stiftelser.lansstyrelsen.se.

Fondtips

[Önskebrunnen.se](https://onskebrunnen.se)

Fler länktips

1177.se

mediprep.se – vårdsajten för barn och unga

narkoswebben.se – vårdinformation för barn och unga

minstoradaq.org – förverkligar drömmar för barn med sjukdomar och funktionsnedsättningar.

Att prata om det svåra

Ludvig och Hugos mamma Sanna har hela tiden haft inställningen att vara öppen både mot sina barn och mot omgivningen om killarnas sjukdom. Hon duckar inte heller för att prata om de svåra frågorna.

– Siri kan fråga om Hugo alltid kommer att sitta i rullstol. Det vet vi ju inte, men vi kan inte heller säga nej och ljuga. Det finns inte så mycket riktlinjer att förhålla sig till. Vi vill veta vad som händer, när, hur mycket, och vad kan vi göra. Att inte få svar är en fruktansvärd frustration.

För Sanna är det viktigt att vara lösningsorienterad och att hålla ihop familjen. Därför låter hon sig inte överväldigas av tunga känslor.

– Det hjälper inte att jag går in i en sorg. Ibland låter jag mig sjunka, men ser också till att jag flyter upp igen, säger Sanna.

Det är sällan familj och vänner helt kan förstå.

– Ibland kan jag känna att det är frustrerande när andra säger att de förstår. För det gör de inte. Jag känner en annan tvillingmamma till en pojke med Becker. Att få ventileras med henne ger mig sinnesro på ett annat sätt, säger Sanna.

Patientföreningen för DMD och BMD

– Patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi är en ideell föräldraförening vars främsta syfte är att finnas till för personer med DMD och BMD och deras anhöriga. Det säger Marie Dyvnäs som är styrelseledamot i föreningen.

Förutom att ha en stödjande funktion för sina medlemmar vill föreningen erbjuda aktiviteter och underlätta erfarenhetsutbyte mellan sina medlemmar. Föreningen företräder också sina medlemmar i opinionsbildande aktiviteter och genom påverkansarbete i viktiga frågor som rör DMD och BMD.

– Vi vill synliggöra och öka kunskapen om Duchennes och Beckers muskeldystrofi i samhället, genom att sprida information och kunskap, säger Marie Dyvnäs.

Läs mer om Patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi på dbmd.myclub.se

Riksförbundet för rörelsehindrade barn och ungdomar

Riksförbundet för rörelsehindrade barn och ungdomar, RBU, i Göteborg bildades 1953. Två år senare blev initiativet rikstäckande och det bildades föreningar över hela landet. Sedan dess har RBU arbetat för att ge alla barn med funktionsnedsättningar rätt att utvecklas och delta i samhället.

– RBU är inte någon specifik diagnosförening utan alla är välkomna till oss, säger Marica Hall.

RBU är en intresseförening som står på tre ben: gemenskap, kunskap och intressepolitiskt arbete. RBU arbetar bland annat med att bilda opinion och påverka politiker. En viktig del i arbetet är också att informera och försöka förändra attityder och inställning till personer med funktionsnedsättningar. Just nu driver RBU kampanjer för att rädda LSS och för rimliga villkor för personliga assistenter.

En mycket viktig del av verksamheten är att medlemmar får träffas. Aktiviteter anordnas både nationellt men framför allt i någon av de 25 lokala distriktsföreningarna. Marica Hall berättar:

– Vi vet hur mycket det betyder att få träffas. Alla barn har rätt att maxa livet. Bland annat anordnar vi utflykter, samtalsträffar och föreläsningar. Vi har också enskilda aktiviteter för föräldrar eller syskon.

Läs mer om RBU och om hur man blir medlem på [rbu.se](https://www.rbu.se)

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades 1998 av föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal 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 samt sprida kunskap om sällsynta diagnoser. 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. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker. – Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

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

Beckers och limb-girdle muskeldystrofi

En sammanfattning av dokumentation nr 683

Beckers muskeldystrofi (BMD) och limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) hör till en grupp ärftliga, långsamt fortskridande muskelsjukdomar som leder till att muskelfibrerna långsamt bryts ned och ersätts av bindväv och fett.

Nedbrytningen medför muskelsvaghet och muskelförtvining. Svårighetsgraden varierar mycket mellan individer med sjukdomarna. Hos en del påverkas hjärtfunktionen.

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna som sjukdomen leder till.

I dokumentationen kan du bland annat hitta medicinsk och genetisk information om de båda tillstånden. Det finns även avsnitt om bland annat hjärtpåverkan, fysio- och arbetsterapi och munhälsa. Här ges också en inblick i hur det är att leva i en familj med barn som har Beckers muskeldystrofi.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2024 | agrenska.se