

Duchennes muskeldystrofi, vuxenvistelse

Dokumentation nr 612



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2020 | agrenska.se

Duchennes muskeldystrofi, vuxenperspektivet

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.

”

Varje år arrangerar Ågrenska drygt tjugo vistelser för familjer och sex vistelser för vuxna med sällsynta diagnoser. Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffar andra i liknande situation.

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

På grund av situationen med covid-19 under 2020 genomfördes vuxenvistelsen om Duchennes muskeldystrofi via livestreaming.

”

Faktainnehållet från föreläsningarna under vuxenvistelsen är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Sara Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med Duchennes muskeldystrofi berättar en av deltagarna om sina erfarenheter. Personen i intervjun har i verkligheten ett annat namn.

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

Pontus Wasling, specialistläkare, Neurologienheten medicinska kliniken vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Jonas Gillenstrand, psykolog, Habilitering & Hälsa i Kungälv och gästforskare vid Deakin University i Melbourne, Australien.

Lennart Björklund, leg psykoterapeut, socionom och diakon i Göteborg.

Medverkande från Ågrenska

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig.

Louise Jeltin, koordinator och assistanssamordnare.

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

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

Innehåll

| | |
|--|----|
| Medicinsk information | 5 |
| Erik har Duchennes muskeldystrofi | 10 |
| Neuropsykologiska aspekter | 12 |
| Erik är utbildad socionom | 15 |
| Att leva och ha ett gott liv | 16 |
| Erik ser positivt på livet | 17 |
| Personlig assistans | 18 |
| IfA – Intressegruppen för Assistansberättigade | 20 |
| Patientföreningen DBMD och insamlingsstiftelsen SMDF | 21 |
| Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd | 22 |
| Riksförbundet Sällsynta diagnoser | 23 |

Medicinsk information

Det händer väldigt mycket inom forskningen på nya behandlingar inom neuromuskulära sjukdomar, vilket är positivt inför framtiden. Det säger Pontus Wasling som är läkare vid Neuromuskulärt centrum på Sahlgrenska i Göteborg.

Duchennes muskeldystrofi, DMD, är en muskelsjukdom som innebär att muskler bryts ner och ersätts av fett och bindvävnad vilket leder till en fortskridande muskelsvaghet. Orsaken är en förändring av ett arvsanlag (mutation i en gen) som leder till brist på proteinet dystrofin. Dess funktion är att ge en mekanisk förstärkning av höljet som omger muskelfibrerna. Sjukdomen förekommer i stort sett bara hos pojkar och män. I Sverige får varje år cirka tio pojkar diagnosen.

Orsak

En stor del av kroppsvikten, cirka 30–40 procent, består av muskler. I kroppen finns ungefär 500 muskler, de största är rygg- och lårmuskler och de minsta sitter i ögonen. Inne i musklerna finns muskelfibrer. De är långsträckta och innehåller bland annat aktin och myosin som binds ihop med hjälp av dystrofin.

– Det är en slags molekylära motorer som kräver energi, säger Pontus Wasling.

DMD orsakas av en förändring av ett arvsanlag som leder till brist på proteinet dystrofin. Proteinet fungerar som stötdämpare i muskelfibrerna. Runt varje muskelfiber finns ett skyddande hölje. Dystrofin fungerar som en förankring mellan höljet och varje muskelfiber som drar ihop sig och det skyddar muskelfibrerna under sammandragningen. Vid brist på dystrofin slits höljet när musklerna drar ihop sig och går till sist sönder. Ämnen som bara ska vara inne i muskelfibrerna läcker då ut och orsakar inflammation i vävnaderna, vilket gör att muskelfibrerna successivt bryts ned.

– Man kan jämföra funktionen av dystrofin med ankarkättingen mellan ett ankare (muskelskelettet) och en båt (det skyddande höljet runt muskelfibern), där dystrofin är kättingen som förbinder de två. När kättingen brister driver båten iväg, säger Pontus Wasling.

Dystrofin finns normalt i skelettmuskulatur, hjärtmuskel, glatta muskelceller samt i centrala nervsystemet. Brist på dystrofin leder därför till symtom från skelettmuskler, hjärta, mage, tarmar, urinvägar och centrala nervsystemet.

Genetik

Kroppen består av många olika sorters celler. Varje cell innehåller en kärna där informationen, databasen, finns.

– Sedan 1800-talet har man vetat att det finns kromosomer inne i cellen. Alla olika sorters djur och växter har också kromosomer i olika mängd och olika mycket DNA, säger Pontus Wasling.

Varje individ har ärvt hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Arvsanlagen, generna, är ungefär 20 000 till antalet och finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av DNA-spiraler som formar 46 kromosomer. Kromosomerna består av 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.

– Kromosomerna lindar upp arvsmassan. Om man drar ut allt DNA ur varje cell blir det 1,8 meter arvs massa. De är som nystan uppbyggda av proteiner, säger Pontus Wasling.

DNA-spiralerna består av baspar som kopplar ihop sig i olika sekvenser i en viss ordning. Varje baspar utgörs av två stycken nukleotider, vilka är genernas byggstenar. Det finns tre miljarder nukleotider och en procent av dessa är mallar som kodar för bildandet av olika proteiner. Mallarna är som bruksanvisningar för alla proteiner i kroppen.

– Genens uppgift är att vara ett mönster som proteinerna ska följa. En gen kan ha lite olika uppgifter och därför kan mutationer på generna få olika konsekvenser, säger Pontus Wasling.

Det är proteiner som avgör hur exempelvis kroppens celler fungerar och hur vi ser ut. 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. Vid mutationer har basparen ändrats vilket kan påverka bildandet av proteinet för den aktuella genen. Om det bildas ett felaktigt protein kan olika symtom uppstå. Vilka symtom beror på vilket eller vilka proteiner som är påverkade. Alla människor bär på mutationer i sin arvs massa, men bara en liten andel av dem ger upphov till symtom.

Dystrofinagen

DMD orsakas av mutationer i dystrofinagen. Den består av 79 delar (exoner). I cellerna sätts delarna ihop till en lång kedja.

– Dystrofinagen är den största genen man känner till. Den är 300 gånger större än en normal gen, säger Pontus Wasling.

Mutationer på dystrofingenen som leder till brist på dystrofin kan vara av tre olika typer. I de flesta av fallen (60–70 procent) rör det sig om en *deletion*, förlust, av delar av genen. Hos 10 procent finns en *duplikation*, det vill säga att en eller flera delar av genen dubblas. Det innebär att genen inte kan läsas eftersom exonernas ändar inte passar ihop och därför inte kan koppla ihop sig med nästa baspar i DNA-strängen. I 25 procent av fallen är ett enda av basparen (nukleotiderna) felaktiga, vilket kallas *punktmutation*. Om det innebär att resten av genen inte kan läsas så leder det till Duchennes muskeldystrofi.

– Vid DMD är det vanligast att deletionen hamnar mellan exon 45-55 på dystrofingenen, säger Pontus Wasling.

Ärftlighet

DMD ärvs genom ett så kallat *X-kromosom-bundet recessivt nedärvningsmönster*. Det betyder att den muterade genen sitter på X-kromosomen. Sådana sjukdomar förekommer i regel bara hos män. Män har en X-kromosom och en Y-kromosom, vilket betyder att de får sjukdomen när X-kromosomen är muterad. Kvinnor, som har två X-kromosomer, får oftast inte några symtom alls eftersom den muterade genen är recessiv. Det innebär att den muterade genen inaktiveras och den friska X-kromosomen uttrycks istället och kan bilda dystrofinprotein.

I två tredjedelar av fallen ärvs sjukdomen från modern, som själv oftast är frisk men har ett förändrat arvsanlag.

– Söner till anlagsbärande kvinnor har 50 procent risk att få sjukdomen. Döttrar har samma sannolikhet (50 procent) att bli anlagsbärare av mutationen i dystrofingenen, men blir alltså vanligen själva inte sjuka, säger Pontus Wasling.

Hos en tredjedel av personerna med DMD har sjukdomen uppstått genom en spontan förändring i generna, *en nymutation*. Föräldrar till ett barn med nymutation har inte orsaken i sina celler, och löper lägre risk att på nytt få ett barn med sjukdomen.

Forskning och framtida behandlingar

De behandlingsstudier som pågår för DMD inriktar sig på att justera för de olika mutationerna så att dystrofin ska kunna bildas, eller att lindra skador som uppstår av den muterade genen.

Genterapi

Ett sätt att bilda dystrofin är att föra in en frisk gen i muskelcellen, som i sin tur kan bilda dystrofin. För att få in DNA i cellen används virus.

– Virusets enda uppgift är att föra in sitt DNA i en cell och där producera sitt eget protein och bilda nya virus. Därför kan man använda dem vid genterapi, säger Pontus Wasling.

Det finns olika virus som gillar olika typer av celler. Ett virus som heter adenoassocierat virus (AAV) går på muskelceller. Ett problem med metoden är att virus inte rymmer tillräckligt mycket DNA och försöken syftar därför till att ge en förkortad dystrofingen. Vid Beckers muskeldystrofi (som är en något lindrigare muskelsjukdom) finns en halvt fungerande dystrofingen. Förhoppningen med genterapi är att kunna förvandla DMD till Beckers muskeldystrofi. De viktigaste delarna av genen är de som fäster in i cytoskelettet och de som fäster in i membranet. Förhoppningen är att delar av genen är möjliga att kapa och att de kortare generna ska kunna producera dystrofin.

– Vid en studie attackerades 80 procent av muskelcellerna av viruset och de kunde återställas till tre fjärdedelars normal funktion. Försöket gjordes på hundar, och det ser väldigt lovande ut, säger Pontus Wasling.

Det finns en rad frågetecken kring metoden. Kroppen har ett immunförsvar som ska skydda oss genom antikroppar. Ungefär 50 procent har redan haft en infektion av viruset AAV, för dessa kommer inte metoden att fungera. Behandlingen behöver dessutom upprepas men efter en behandling kommer kroppen producera antikroppar vilket innebär att det inte kommer fungera.

– Det som förs in med virus kommer inte in i kromosomerna, alltså kärnan. Då vet man inte hur länge genen finns kvar. Cellen delar sig och för varje delning minskar mängden dystrofin som kan produceras, säger Pontus Wasling.

Skippa exon

En annan metod innebär att använda en specialdesignad RNA molekyl (av DNA skapas RNA och av RNA skapas proteiner) som tillverkas för att passa in precis i genkoden. Att skippa exon innebär att hoppa över de sektioner av den genetiska koden som är felaktig vilket leder till att dystrofingen blir läsbar och fungerar korrekt.

– RNA molekyler blir som målsökande robotar. De felaktiga exonerna hoppas över och genen skapar rätt protein i muskelcellerna, nämligen dystrofin, säger Pontus Wasling.

Om metoden ska fungera måste mutationen vara en deletion. Proceduren måste upprepas ofta vilket är en nackdel, dessutom har metoden inte visat sig att vara särskilt effektiv.

Gensaxen – Crispr/Cas 9

Gensaxen är en metod som finner en DNA-sekvens och klipper av en bit. Det leder till att man tar bort ett eller flera exon. Det upptäcktes 2002 att även bakterier blir attackerade av virus och att delar av bakteriernas DNA är virus-DNA. Bakteriernas eget immunförsvar kan klippa bort virus-DNA. Detta kan man använda som ett verktyg för att klippa och klistra i människans DNA. Det är en fördel att det är ganska lätt att använda och inte heller särskilt dyrt.

– Man klipper bort ett eller flera exon vilket innebär att man rättar till den genen som är felaktig. Till den här metoden ligger mycket hopp inför framtiden, säger Pontus Wasling.

Genomläsning av stoppkod

Ataluren® eller Translarna® är ett läkemedel som kan användas vid behandling av personer med DMD som har en punktmutation, cirka 10–15. Behandlingen är dyr och används på individer som fortfarande kan gå, dock har inte behandlingen lett till att dystrofinivåerna ökat särskilt mycket.

Stamceller

Alla celler kommer ifrån att stamceller har delat sig och blivit nya celler. Vid stamcellsbehandling tar man myoblaster, som är en typ av primitiv muskelcell, och får den att dela sig. Sedan injicerar man myoblaster i muskelcellerna. Ett problem med metoden är hur man ska injicera de förändrade muskelcellerna. Det är inte heller säkert att det ger den önskade muskelstyrkan.

Det finns ett annat exempel på stamcellsforskning då man tagit en hudcell och gjort om till en muskelcell. Då blir cellen kroppsegen, det vill säga immunförsvaret reagerar inte på cellen. Det är dock problem även här med att få in cellerna i muskeln.

– Detta är spännande och kan nog leda till behandlingar framöver, säger Pontus Wasling.

Motverka bieffekter av skadad dystrofingen.

Förlusten av dystrofin leder till inflammation, förändrad jämvikt av kalcium, nedsatt blodflöde och minskad muskelnybildning. Idag används främst kortison för att minska inflammationen, men det har nackdelen med många biverkningar.

– Det finns ett läkemedel som är på gång. Det är Vamorolone® som testas för att se om det kan få samma effekt som kortison, med mindre biverkningar och det ser lovande ut, säger Pontus Wasling.

Andra läkemedel

Det finns en del andra läkemedel som kan lindra symtom.

- Idebenon® är baserat på antioxidanter och kan ge bättre andningsförmåga.
- Kärilvidgande läkemedel skulle kunna öka blodtillströmningen men har hittills inte gett några positiva resultat.
- Tillväxtfaktorer. När ämnet myostatin blockeras ökar muskelmassan hos försöksdjur men hittills ses inga eller måttliga effekter hos människor.

– Samtliga tillstånd har samma grundproblem, nämligen en mutation. Ett läkemedel som fungerar för ett tillstånd borde vid lite vidare försök kunna användas även på andra. Kunskapen växer väldigt snabbt, säger Pontus Wasling.

Erik har Duchennes muskeldystrofi

När Erik var nästan tre år föddes hans lillasyster Caroline. Då mamma Margareta var ute på promenad med Erik och barnvagnen ville han också gärna sitta däri med lillasyster. Först tyckte inte Margareta att det var något konstigt, Erik hade tagit sina första steg på sin ettårsdag, men när även Eriks mormor uppmärksammade samma sak kontaktade Margareta BVC. Där sa dem att det inte fanns något att oroa sig över, att många barn ville sitta länge i vagnen.

Ett par år senare åkte familjen till Bryssel. Under resan insjuknade Margareta och Caroline i Hepatit A. När familjen kom hem igen skulle även skulle Erik lämna blodprov. Proverna visade inte på Hepatit A men däremot på höga CK-värden (Kreatinin). Läkaren tog om proverna men de visade samma sak och familjen blev skickad till neurologmottagningen.

Några månader efter Brysselresan berättade en neurolog för Eriks mamma och pappa att han har en genetisk neuromuskulär sjukdom, Duchennes muskeldystrofi. Då var Erik nästan fem år. Familjen hade inte hört talas om sjukdomen innan och hade inte någon historik i släkten.

Under barndomen var Erik inte så påverkad av sjukdomen. Han trivdes i skolan, gick i en vanlig klass och kände sig inte särskilt annorlunda.

– Ibland hade jag svårt att komma igång med uppgifter i skolan, men det berodde alltid på att jag hade höga krav på mig själv, säger Erik.

När han var i 14-års åldern tvingades han göra en skoliosoperation och han har använt permobil sedan dess. I skolan var det bara Erik som satt i rullstol och han hade hjälp av elevassistenter.

– Det var både tufft och en lättnad när jag satte mig i permobilen. Mest positivt ändå, säger Erik.

RBU, Riksförbundet för rörelsehindrade Barn och Ungdomar, anordnade läger om somrarna som Erik besökte ett par gånger.

– Jag minns att jag rymde en gång. Jag var inte så intresserad som barn att träffa andra som hade rullstol. Jag ville hellre umgås med mina klasskamrater, säger Erik.

Idag är Erik 33 år gammal. Han bor i en lägenhet i en större stad med sin mamma. Han har behållit en del av sin muskelstyrka och har inte behövt medicinera med kortison, men han tar hjärtmedicin. Erik har assistenter dygnet runt. Han tycker att det fungerar fint och har en bra relation med sina assistenter.

– Jag har haft personlig assistans så länge att jag inte minns när det började, men det blev mer efter att jag hade gått ur skolan. Man vill att assistenterna ska påverka så lite som möjligt, säger Erik.

Det tog några år innan det fungerade helt problemfritt med assistenterna. Idag är det så naturligt att Erik har svårt att föreställa sig en annan verklighet.

– Men det är svårt att vara spontan. Det är mycket att planera om jag ska åka iväg på resa. Andra kan bara dra, men jag har så mycket hjälpmedel och prylar som jag är beroende av, säger Erik.

Även familjen har arbetat som assistenter ibland genom åren. Särskilt när det har kört ihop sig av olika anledningar.

– Då är det bra att ha en familj som kan rycka in. Det är en trygghet. Vi kommer för det mesta bra överens. Min syster jobbar ganska hårt vilket tar upp mycket tid, men vi har träffats lite mer nu när hon arbetar hemifrån, säger Erik.

Neuropsykologiska aspekter

Bristen på dystrofin hos personer med DMD påverkar också hjärnans funktioner och utveckling, men det finns inget enkelt samband mellan hur det inverkar på kroppen och hur det påverkar hjärnan. Det säger Jonas Gillenstrand som är psykolog på Habilitering & Hälsa i Kungälv och gästforskare vid Deakin University i Melbourne, Australien.

Dystrofin finns i hela hjärnan, med högst koncentration i hippocampus och cerebellum (lillhjärnan). Lillhjärnan styr till exempel motorisk koordination och tar emot information från andra delar av hjärnan. Det finns stöd för att den har en liknande roll också när det gäller mentala funktioner.

– En hypotes är därför att dystrofinbristen också kan påverka förmågan att utföra komplexa mentala uppgifter, som kräver stor koncentration. Det kan till exempel handla om exekutiva förmågor som att reglera sitt beteende eller planera hur man ska utföra en uppgift, säger Jonas Gillenstrand.

Genotyp och kognition

Generna tillsammans med miljöfaktorer påverkar mentala funktioner. Nya studier visar att olika typer av mutationer (genotyper) hos personer med DMD, troligen påverkar utvecklingen av kognitiva funktioner, begåvning och förekomst av neuropsykiatriska diagnoser. De olika typerna producerar olika längder på proteinkedjorna och därmed olika mängd dystrofin.

– Det är viktigt att förstå att det finns stora skillnader inom gruppen när man ska analysera hur DMD påverkar neuropsykologiska faktorer, säger Jonas Gillenstrand.

Däremot kan man i studierna inte se någon koppling mellan genotyp och tillstånd som ångest, tvång, aggression och depression.

– Så man kan anta att de senare tillstånden är mer kopplade till miljöfaktorer än till gener, säger Jonas Gillenstrand.

Under senare år har medicinska behandlingar förbättrats och livslängden har ökat hos personer med DMD. Förbättrad behandling är också en miljöfaktor som skulle kunna påverka utvecklingen av kognition och beteende, men det finns idag inga studier som undersökt detta för personer med DMD.

– Det är också viktigt att inte bara se till genetiska förutsättningar och miljöfaktorer utan också vara medveten om att varje människa är unik

och påverkas och hanterar situationer olika, säger Jonas Gillenstrand.

Bättre kognitiva förmågor med ökad ålder

För att mäta generell begåvning används mått på intelligenskvot, IQ. Medelvärde för gruppen personer med DMD ligger något lägre än medelvärdet hos befolkningen i stort.

– Det betyder inte att alla har en lägre begåvning. Personer med DMD kan ha en hög begåvning även jämfört med personer utan DMD. Men på gruppnivå ser vi dessa tendenser, säger Jonas Gillenstrand.

När man mäter IQ görs en sammanslagning av fyra typer av begåvning: verbal(språklig) och icke verbal intelligens samt processhastighet öga-hand och arbetsminne. Icke verbal intelligens kallas ibland "flytande intelligens" och beskrivs som intuitiv förståelse. Den är bland annat viktig vid inläring. Den verbala intelligensen berör istället hur man genom inlärd språkliga kunskaper kan begripa och hantera världen.

– Ett väldigt intressant forskningsresultat är att den verbala intelligensen, det vill säga förmågan att resonera sig fram till att lösa problem, tycks bli bättre och bättre med åren hos personer med DMD, speciellt från tonåren och upp mot vuxenlivet, säger Jonas Gillenstrand.

Förutom den verbala och icke verbala intelligensen mäter IQ även två stödjande färdigheter nämligen processhastighet öga-hand och arbetsminne. Dessa kan ofta vara nedsatta hos personer med DMD.

– Min analys är att Helskale IQ (HIK) mått inte är ett särskilt bra mått på begåvning för personer med DMD. Om man plockar bort de stödjande funktionerna blir begåvningen hos gruppen högre i jämfört med normalfördelningskurvan, speciellt i de äldre åldrarna då motoriken är mer påverkad, säger Jonas Gillenstrand.

Inläringssvårigheter och arbetsminne

Upp till 40 procent av pojkarna med DMD har någon form av inläringssvårigheter trots att deras begåvning ligger inom genomsnittet. Pojkarna kan ha svårt att läsa (dyslexi), svårt att räkna (dyskalkyli) eller svårt att skriva, (dysgrafi).

Forskningen visar också att personer med DMD ofta har ett försämrat arbetsminne, oavsett begåvningsnivå. Ett nedsatt arbetsminne kan till exempel leda till att en person har svårt att uppfatta och förstå vad omgivningen säger, svårigheter att behålla fokus, lösa uppgifter i flera led och följa instruktioner. Ibland misstolkas det som ett uttryck för motivationsbrist eller olydnad.

För att minska konsekvenserna av ett nedsatt arbetsminne kan man öka graden av struktur och förutsägbarhet. Det kan vara bra att arbeta med information via flera olika sinnen som att till exempel både se och höra information. Svårigheter med arbetsminnet påverkar ofta även exekutiva funktioner. Det handlar framförallt om förmågan att reglera sitt beteende, att planera, följa strategier och anpassa sig till olika situationer. Det kan till exempel påverka förmågan att koncentrera sig på det man arbetar med när ett störningsmoment dyker upp.

Neuropsykiatri

Personer med DMD löper en ökad risk för neuropsykiatrisk beteendeproblematik som adhd eller autism. Ungefär hälften beskrivs ofta fastna i argumenterande beteenden, så kallat trotssyndrom. Det finns även en ökad risk för tvångsbeteenden och autism.

– Det är viktigt att veta att beteendeproblemen inte alltid behöver vara kopplade till en specifik diagnos utan kan också bero på livssituationen och en medvetenhet om att vara annorlunda, säger Jonas Gillenstrand.

Studie om pojkar med DMD

Jonas Gillenstrands studie undersöker sambandet mellan ålder, motorisk påverkan och kognition, samt familjens socioekonomiska situation och kognition. Studien omfattar cirka 70 pojkar med DMD i åldrarna 5 till 14 år. Pojkarna har gjort kognitiva mätningar vid 5, 8, 11 och 14 års ålder, under tre års tid. En longitudinell uppföljning är planerad i höst (2020).

– Pojkarna har fått göra tester som mäter begåvning, faktorer av betydelse för läs- och skrivutvecklingen, samt exekutiva funktioner och skattningar av adaptivt och problemskapande beteende. Föräldrarna har också svarat på frågor om hur det fungerar hemma och om familjens socioekonomiska situation, säger Jonas Gillenstrand.

Resultatet visar att det finns ett svagt negativt samband mellan motorisk påverkan och utfall på Helskale IQ-skalan. Jonas Gillenstrand tolkar resultatet som att framförallt processhastighetsmått som innehåller fysiska moment påverkar resultatet. Det har mer med motorik än med snabbtänkheter att göra.

– Tidigare studier har till viss del överdrivit hur DMD kan påverka kognitionen. Vi tycker därför att GAI* istället bör användas för att mäta begåvning för pojkar med DMD. Då försvinner en stor del av sambandet mellan motorik och kognition, säger Jonas Gillenstrand.

* GAI, eller KRI- kognitivt resursindex, som det heter på svenska, mäter begåvning utan att dra ner det totala värdet av utfall på snabbhet och arbetsminne.

Studiens resultat visar framförallt att familjens socioekonomiska status har ett samband med pojkarnas kognitiva utveckling och inlärningsförmåga.

– Att leva i en miljö med lägre socioekonomisk status är en belastningsfaktor som troligtvis påverkar hela familjen och är en ökad sårbarhetsfaktor tillsammans med att ha DMD. Detta visar på vikten av att vårdinsatser tar hänsyn till dessa skillnader och försöker kompensera för dem genom att ge stöd och insatser som ger alla pojkar och familjer med DMD så lika förutsättningar som möjligt, säger Jonas Gillenstrand.

En av deltagarna lyfter frågan om hur personer med funktionsnedsättning blir bemötta och att det också kan påverka utvecklingen av deras kognitiva förmågor.

– Om man lever i ett samhälle som är mer stödjande och har mer tilltro till individens förmåga att lära sig, är det lättare att hitta lösningar på olika problem. Tankar finns idag om att göra framtida studier där man kan jämföra den kognitiva utvecklingen hos barn med DMD i olika länder och se om det finns framgångs- eller sårbarhetsfaktorer som är viktiga att identifiera för att maximera barnens utvecklingspotential, säger Jonas Gillenstrand.

Erik är utbildad socionom

Efter gymnasiet pluggade Erik lite olika kurser på universitetet, innan han bestämde sig för att läsa till socionom. Han tog sin examen 2013.

– Jag har inte alltid drömt om att bli socionom men jag tycker att det är intressant med människor, samhället och hur allt fungerar, säger Erik.

Stundtals var det svåra kurser, och Erik tog några extra år på sig att bli klar. Han tycker inte att sjukdomen påverkade särskilt mycket.

– Jag var nog lite lat också men jag har ganska lätt för att ta in information och lära mig saker. Det var värre när jag var yngre i skolan. Det är lite speciellt med vår diagnos och påverkan på kognitionen, att det blir lättare med åren, säger Erik.

Efter examen sökte Erik flera jobb vilket var ganska jobbigt. Både med tanke på sin funktionsnedsättning men också marknaden i allmänhet. Idag arbetar han 25 procent hos socialtjänsten. Erik tycker

att arbetsgivaren har tagit ett stort ansvar för hans funktionsnedsättning, exempelvis styr han själv över sina arbetstider.
 – Jag hanterar olika handlingar som kommer in till socialkontoret. Tidigare tog jag även emot besök men nu är jag glad att jag inte behöver träffa så mycket folk med tanke på pandemin, säger Erik.

Erik berättar att han är särskilt vaksam nu.

– Jag är inte nödvändigtvis så känslig för infektioner men jag tar hjärtmedicin och får extra syrgas för att stötta andningen dygnet runt, säger Erik.

Att leva och ha ett gott liv

Att ha en positiv inställning till livet betyder väldigt mycket för hur man uppfattar sin egen situation och de svårigheter man möter. Det säger Lennart Björklund som är legitimerad psykoterapeut, socionom och diakon. Han kom till Ågrenska för att berätta om sina erfarenheter från att träffa människor som trots svåra umbäranden kan finna glädje och leva ett gott liv.

Det finns en rad faktorer som påverkar ens möjligheter att ha en positiv inställning till livet trots att man lever med en fortskridande sjukdom. Humor, personlighet och uppväxtmiljö är exempel på sådana. Det är också viktigt att ha ett gott självförtroende.

– En bra självkänsla får jag av någonting jag gör, men att ha ett gott självförtroende är djupare rotat. Det är någonting man är. Då gör det inte så mycket när man misslyckas med något, säger Lennart Björklund.

När livet känns tufft är det viktigt att ha uthållighet men också att kunna ta emot hjälp. Idag finns det många sätt att söka stöd och hjälp på internet. Till exempel kan man både söka medicinsk hjälp men också att träffa en psykolog online.

– Digitala lösningar gör att jag kan neutralisera min diagnos. Jag arbetar på lika villkor som alla andra när det sker digitalt, säger en av deltagarna på vuxenvistelsen.

Det är viktigt att se de människor man har i sin omgivning och att "odla relationer". Börja med att göra en lista och fråga dig själv vilka har jag? Vilka känner jag mig trygg med?

– Dagen kommer alltid när man känner att det inte finns någon som bryr sig om mig, då kan man ta fram listan, säger Lennart Björklund.

Vi mår väl av att pröva och försöka flytta gränsen för vad vi klarar av. När kroppen inte längre kan prestera som vi vill kan vi åtminstone försöka att göra det som vi själva kan påverka.

– Att lära sig att acceptera livet som det är, det är en av de svåra sakerna. Det gäller att försöka utgå ifrån det läget som är och sätta upp nya mål, stora som små och sedan belöna sig själv, säger Lennart Björklund.

Han frågar deltagarna vad de har haft för nytta av omgivningen och samhället.

– *Att leva med DMD har inte bara påverkat mig fysiskt. Man blir ödmjuk inför livet. Jag är tacksam över att det är ganska bra att leva i Sverige med DMD, berättar en deltagare.*

En annan har lärt sig att ha bättre tålamod och att försöka göra mer roliga saker. Flera av deltagarna berättar att de funnit stort värde i att träffa andra i liknande situation.

Att känna tacksamhet inför det man har och att lära sig att praktisera tacksamhet är något som alla kan ha stor nytta utav.

– Gör bokslut varje kväll och tänk på fem bra saker som hänt under dagen. Tacksamhet är en dygd och det är något som jag själv har mest nytta av, säger Lennart Björklund.

Erik ser positivt på livet

Trots de svårigheter som följer med att leva med DMD har Erik en positiv syn på sin tillvaro. Hans vänner kommer hem till honom eller så umgås de över nätet. När Erik inte jobbar gillar han att titta på filmer och spela spel online. Han skulle vilja ta tag i träningen som legat på is ett tag på grund av pandemin och brist på ork.

– Ibland är ju livet mer besvärligt såklart, men jag är nog ganska positiv. Ibland när jag har varit sjuk eller haft operationer har jag varit mer deppig. För ett tag sedan fick jag rosfeber och jag är fortfarande väldigt svullen i mitt ena ben så det hade varit bra med lite träning, säger Erik.

Ett annat intresse för Erik är mat. Han gillar att vara ute och åka runt på stan och gå ut och äta. Att Coronapandemin har begränsat hans möjligheter till att träffa vänner och gå ut tar han med ro.

– Jag har hjälp att äta god mat hemma. Jag undviker att träffa för många just nu. Eftersom jag alltid har en assistent dygnet runt så får man vara glad om de är friska och försiktiga med sina kontakter, säger Erik.

Inför framtiden skulle han vilja ha ett lite mer utvecklande jobb.

– Jag skulle önska att jobbet var lite mer flexibelt beroende på hur mycket jag orkar att jobba vissa dagar. Nu är det bestämt att jag ska jobba 25 procent oavsett dagsform. Det hade underlättat för mig om jag kunde arbeta på distans också, säger Erik

Erik är van vid att vara beroende av både teknik och människor, för att komma dit han är idag ligger både hårt jobb och envishet bakom.
– Detta är min vardag helt enkelt. Jag känner mig nöjd med vad jag har åstadkommit i livet. Jag är en ganska envis person, säger Erik.

Han berättar att hans ekonomin känns någorlunda tryggad, men det märks att frågan engagerar. För ett par år sedan var Erik aktiv i Unga Rörelsehindrade och fick ett stort kontaktnät.

– Det var väldigt roligt. Har man en funktionsnedsättning handlar mycket om ekonomi. Det är ett stort problem i samhället och det är väldigt många som brottas med det. Jag har så jag klarar mig men det är klart jag känner oro ibland. Jag klarar mig ju inte utan hjälp, säger Erik.

I ett par år arbetade han samtidigt som han var föreningsaktiv och efter ett tag blev det för mycket. Under en tid var han ordförande och ansiktet utåt för organisationen, det öppnade upp många dörrar och möjligheter. Det är också något som han vill skicka med till andra unga med funktionsnedsättningar.

– Man klarar faktiskt av det mesta trots sina begränsningar. Det har jag lärt mig, säger Erik.

Personlig assistans

För att omfattas av insatsen personlig assistans krävs att man har omfattande och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

Vidare måste man ha vad Försäkringskassan eller kommunen bedömer som *grundläggande behov* alltså behov av hjälp med att äta, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. *Sedan 1 juli 2020 räknas även sondmatning och andning som ett grundläggande behov och kan ge rätt till assistans.* Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering eller påminnelser räknas inte som grundläggande behov men kan beviljas som *Andra personliga behov*.

För att *kommunikation* ska anses utgöra ett grundläggande behov krävs att det behövs en tredje person för att kommunikation ska vara möjlig. Den tredje personen behöver ha ingående kunskaper om individen, funktionsnedsättningen och sättet att kommunicera.

Tillsyn räknas som ett grundläggande behov bara om personen har en intellektuell funktionsnedsättning eller att det krävs ingående kunskaper till exempel på grund av personens kommunikationssvårigheter.

Om man har tillräckligt med grundläggande behov för att omfattas av insatsen bedöms också *andra personliga behov* vilket kan handla om att träffa vänner, göra fritidsaktiviteter, kunna arbeta eller att vara förälder. Men det handlar också om ytterligare behov kring måltider, hygien med mera som inte bedömts som grundläggande. Vidare kan man få rätt till *dubbelassistans*, vid till exempel resor eller där behov finns att två personer utför kvalificerat assistansarbete.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöker man om assistansersättning från Försäkringskassan. Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos kommunen. När man ska ansöka om personlig assistans behövs ett läkarintyg. Det finns möjlighet till rådgivning från brukarorganisationer och många assistansbolag inför ansökan.

Det är viktigt att anmäla *ändrade förhållanden* till Försäkringskassan. Särskilt viktigt är det att känna till att sjukvårdande insatser kan påverka rätten till assistansersättning. Andra typer av ändrade förhållanden kan vara flytt till gruppboende, hjälpmedel och andra typer av stöd.

– Anmäl förändringen till Försäkringskassan så snart som möjligt men senast 14 dagar efter att du fick reda på förändringen, säger Louise Jeltin.

Alla har rätt att själv välja sina personliga assistenter, oavsett ålder. Det finns flera skäl till att *anhöriga* (föräldrar, syskon, mor och farföräldrar) kan bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära sin familjemedlem. Väljer man som anhörig att vara assistent är det viktigt att vara professionell och gå in i assistentrollen. – Mitt tips är att lägga över så mycket ni bara kan på er assistanssamordnare. Det är ofta väldigt energikrävande att både söka assistans och leta assistenter, säger Louise Jeltin.

Det finns ingen rättshjälp för dem som vill överklaga Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det kan finnas jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos. Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp:

LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen), 031-841850
 BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), 08-54488660

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska
fk.se - Försäkringskassan
socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen
do.se – Diskrimineringsombudsmannen
notisum.se – Lagar på nätet
mfd.se – Myndigheten för delaktighet
bostadscenter.se – Bostadscenter
boverket.se – Boverket
1177.se – Sjukvårdsupplysningen
mun-h-center.se – Mun-H-Center
assistanskoll.se – Assistanskoll
parasport.se – Om idrott för personer med funktionsnedsättning
anhoriga.se - Nationellt kompetenscentrum för anhöriga
stiftelser.lst.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

IfA – Intressegruppen för Assistansberättigade

IfA är en förening för personer med behov av personlig assistans. Den bildades i mars 1994 i samband med att den nya LSS-lagstiftningen trädde i kraft. Idag har IfA ungefär 700 medlemmar.

Björn Werner sitter i styrelsen för IfA som är en politisk obunden organisation. IfA arbetar med att förbättra den personliga assistansen genom kontakter med politiker och myndigheter. IfA är bland annat en remissinstans till Försäkringskassan.

– Det är viktigt att vi som är beroende av personlig assistans är med och tycker till om lagstiftningen, säger Björn Werner.

Förutom intressepolitiskt arbete är en viktig uppgift för IfA att finnas till hands och svara på frågor kring assistans både från assistansanvändare och assistanssamordnare.

Ett assistansbolag kan också ansöka om att få ett IfA-godkännande. Det innebär en kvalitetsstämpel med syfte att skapa en gemensamma kriterier för vad som är seriös och kvalitativ assistansverksamhet.

IfA jobbar just nu bland annat med att granska utredningen kring den förändrade lagstiftningen om LSS.

– Det finns människor som har offrat hela sina liv för den LSS lagstiftningen vi har idag. Den är värd att kämpa för, säger Björn Werner.

Patientföreningen DBMD och insamlingsstiftelsen SMDF

Patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi, DBMD, bildades den 17 juni 2019 och är en ideell, partipolitiskt obunden patientförening, berättar Ulrika Henrikson som är ordförande i föreningen. Patientföreningen DBMD är rikstäckande och har sitt säte i Stockholm. *(Denna text är hämtad från en tidigare vistelse för DMD)*

Alla i styrelsen är föräldrar till pojkar med Duchennes muskeldystrofi och allt arbete sker ideellt. Ett av målen för DBMD är att öka kunskapen om DMD och Beckers i sjukvården, exempelvis på vårdcentraler. Föreningen vill också erbjuda möjligheter för personer med sjukdomarna och deras närstående att träffas.

– Det finns till exempel önskemål bland medlemmarna att vid ett möte få lära sig mer om parasport. Det är viktigt med en patientorganisation för vår grupp. Det är bara vi själva som kan berätta om hur vår situation är. Tillsammans blir vi en samlad röst och det kan förhoppningsvis leda till en ökad förståelse och kännedom i samhället om denna komplexa sjukdom, säger Ulrika Henrikson.

DBMD har en Facebooksida (sök på Patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi) där man bland annat kan läsa mer om föreningen och om hur man anmäler sig som medlem. Föreningen finns också på Instagram: DBMD Sweden.

Patientföreningen DBMD har bildats med stöd från Insamlingsstiftelsen, SMDF.

– Utan stödet från SMDF hade vi inte varit där vi är i dag, säger Ulrika Henrikson.

Insamlingsstiftelsen SMDF

SMDF är en insamlingsstiftelse för muskeldystrofiforskning. Stiftelsen samlar in pengar för att finansiera forskningsprojekt och anordna symposier. Informationsspridning är också en viktig del av verksamheten och den sker genom organisationens hemsida, samt genom nyhetsbrev och sociala medier. SMDF finns för familjer där någon har DMD, men också för habiliterings- och skolpersonal, assistenter och annan vårdpersonal.

Insamlingsstiftelsen SMDF har tagit fram ett akutkort ifall personer som lever med Duchennes muskeldystrofi skulle råka ut för en olycka. Då ska omgivningen snabbt kunna få relevant information om sjukdomen. Akutkortet finns att ladda ned på smdf.se.

SMDF har också två facebookgrupper. En sluten grupp som enbart riktar sig till föräldrar som har barn med DMD. Den heter Föräldrar till pojkar med Duchennes muskeldystrofi. Den andra facebookgruppen är öppen för alla och heter SMDF, Insamlingsstiftelse för Muskeldystrofiforskning.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsen kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd

socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska

agrenska.se/informationscentrum

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 20 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras diagnos.

De 15 000 medlemmarna representerar ett 60-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig, säger Elisabeth Wallenius, tidigare ordförande i Riksförbundet för sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Duchennes muskeldystrofi

En sammanfattning av dokumentation nr 612

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

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

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

I dokumentationen kan du läsa om medicinska och neuropsykiatriska aspekter av DMD, samt få en inblick i hur det är att leva med sjukdomen.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2020 | agrenska.se